illumina®

Analysemodulet Illumina Connected Run TruSight Oncology Comprehensive HRD (EU, DRAGEN)

Vejledning til arbejdsgang

OPHAVSRETLIGT BESKYTTET AF ILLUMINA
Dokumentnr. 200080937 v00
Maj 2026

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Dette dokument og dets indhold er ophavsretligt beskyttet af Illumina, Inc. og dennes datterselskaber ("Illumina") og er udelukkende beregnet til kundens kontraktmæssige brug i forbindelse med anvendelsen af de produkter, som er beskrevet heri, og til intet andet formål. Dette dokument og dets indhold må ikke bruges eller distribueres til noget andet formål og/eller på anden måde kommunikeres, offentliggøres eller reproduceres på nogen måde uden forudgående, skriftligt samtykke fra Illumina. Med dette dokument udsteder Illumina ingen licens under sit patent, varemærke, sin copyright eller sædvaneret eller lignende rettigheder tilhørende nogen tredjeparter.

Instruktionerne i dette dokument skal følges nøje og fuldstændigt af kvalificerede og uddannede medarbejdere for at sikre, at produktet/produkterne, der er beskrevet heri, anvendes korrekt og sikkert. Alt indhold i dette dokument skal læses grundigt og forstås inden brug af produktet/produkterne.

HVIS ALLE ANVISNINGERNE HERI IKKE GENNEMLÆSES OG FØLGES NØJE, KAN DETTE MEDFØRE SKADE PÅ PRODUKTET/PRODUKTERNE, SKADE PÅ PERSONER, HERUNDER BRUGERE ELLER ANDRE, OG SKADE PÅ ANDEN EJENDOM OG VIL GØRE ENHVER GARANTI GÆLDENDE FOR PRODUKTET/PRODUKTERNE UGYLDIG.

ILLUMINA PÅTAGER SIG INTET ANSVAR SOM FØLGE AF FORKERT BRUG AF PRODUKTET/PRODUKTERNE, DER ER BESKREVET HERI (HERUNDER DELE HERAF ELLER SOFTWARE).

© 2026 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

Alle varemærker tilhører Illumina, Inc. eller deres respektive ejere. Specifikke varemærkeoplysninger er tilgængelige på www.illumina.com/company/legal.html.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Indholdsfortegnelse

Oversigt 1
- Om denne vejledning 2

Indtastning af kørselsoplysninger 3
- Konfiguration af Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-program 3
- Opsætning af kørsel manuelt 4
- Import af prøveark 8

Analysemetoder 13
- Kvalitetskontrol af kørsler 13
- Generering af FASTQ 13
- DNA-alignment og fejlkorrigering 14
- Bestemmelse af små variationer 14
- Annotering af små variationer 15
- Bestemmelse af stor omlejring 15
- Annotering af store omlejringer 16
- Genomisk ustabilitetsscore 16
- Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker 16
- Rapportering af lav dybde for DNA-prøvebiblioteker 17
- Kontrolrapportering 17
- Bestemmelse af ledsagende diagnostiske test 17

Analyseudlæsning 19
- Resultatrapporter 19
- TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport 19
- Kontroloutput-rapport 51
- Målingsoutput 56
- Rapport om lav dybde 60

Visning af analyseresultater 62
- Skærmen Run Details (Kørselsoplysninger) 62

Genindsættelse i analysekø 64

Fejlfinding 66

Appendiks A Rutediagram for kvalitetskontrolmålinger 67

Appendiks B Kvalitetsmålinger 69

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Kør QC-målepunkter 69
DNA-biblioteks-QC-målinger og -grænser 69
DNA-biblioteks-QC for bestemmelse af små variationer og TMB-målinger og -grænser 69
DNA-biblioteks-QC for GIS-målinger og -grænser 70
DNA Library QC for CNV Metrics and Boundaries (DNA-biblioteks-QC for CNV-målinger og -grænser) 70
Udvidede DNA-målinger 70

Bilag C TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) Rapportreference 72

Bilag D Eksempler på prøveoplysninger 74

Bilag E Cybersikkerhed 75
Oversigt 75
Anbefalede sikkerhedskrav 75
Protokol for sikker afvikling/gensalg af enhed 76
Patching 76
Sikkerhedsstilling 76
Opsætning af Illumina Run Manager-certifikat 77

Revideringshistorik 78

Teknisk hjælp 79

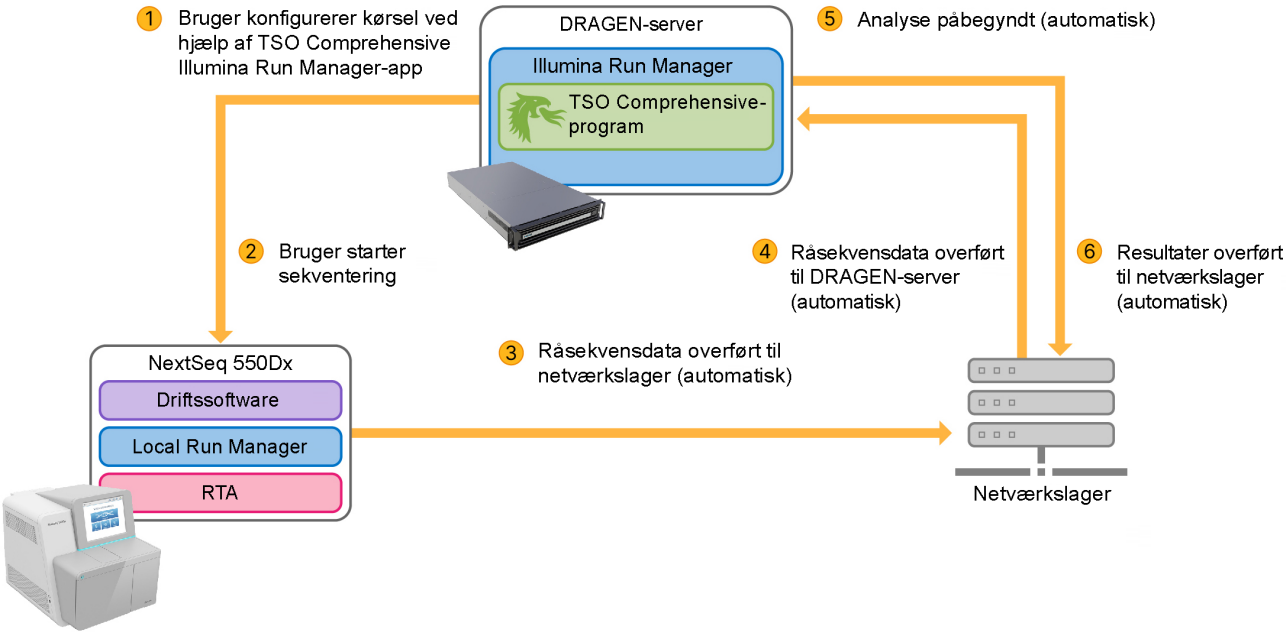
TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Oversigt

Illumina® Connected Run TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulet analyserer sekventeringsaflæsninger af DNA- og RNA-biblioteker, der er klargjort ved hjælp af TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)).

- Brug Illumina Run Manager til at konfigurere en kørsel på NextSeq 550Dx-instrument, overvåge status, konfigurere sekventeringsdataanalyse og generering af rådata for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen. Der henvises til *Vejledning til softwaren Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx (dokumentnr. 200025239)* for yderligere oplysninger.
- Analysemodulet Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) er en softwareapplikation, der kører på en DRAGEN-server til NextSeq 550Dx og understøtter analyse og rapportering for klargjorte DNA-biblioteker.

Figur 1 Oversigt over en TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-kørsel, der bruger Illumina Run Manager



For patientprøver genererer Analysemodulet Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) følgende rapporter:

- En TruSight Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport for hver patientprøve. Denne rapport indeholder ledsagende diagnostiske og kvalitetskontrolresultater. Denne rapport er tilgængelig i PDF- og JSON-formater.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

- En rapport om lav dybde for hver patientprøve. Denne rapport indeholder en liste over genompositioner (annoteret med gensymboler) med utilstrækkelig sekventeringsdybde til at udelukke tilstedeværelsen af en lille variation i et DNA-bibliotek.
- En kvalitetskontrolmålepunktsfil (*.tsv). Denne rapport indeholder analysestatus og kvalitetskontrolmålepunkter for alle patientprøver i sekventeringskørslen.

Analysemodulet genererer en kontroloutputrapport (*.tsv) for kontrolprøver. Denne rapport indeholder kvalitetskontrolresultater for eventuelle kontrolprøver i sekventeringskørslen.

Om denne vejledning

Denne vejledning indeholder instruktioner om konfiguration af kørselsparametre for sekventering og analyseparametre for Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). Brug af softwaren kræver kendskab til Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx. For oplysninger om Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) og systemindstillingerne, henvises til *Installationsvejledning og klargøring af installationssted for Illumina DRAGEN-server til NextSeq 550Dx (dokumentnr. 200025560)* og *Vejledning til softwaren Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx (dokumentnr. 200025239)*.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Indtastning af kørselsoplysninger

For at konfigurere en TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-kørsel åbnes en webbrowser på den netværkstilsluttede DRAGEN-server for at bruge Analysemodulet Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-softwaren. Der henvises til *Oversigtsvejledning til NextSeq 550Dx-instrument (dokumentnr. 1000000009513)* for yderligere oplysninger.

Konfiguration af Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-program

Skærmen Konfiguration af Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-program indeholder oplysninger om program-, vidensbase- (KB-) og kravpakker. Få adgang til disse oplysninger på følgende måde.

1. Åbn Illumina Run Manager og log ind.
2. Vælg **Applications** (Programmer) på navigationsbjælken i siden for at navigere til skærmen Applications (Programmer) og se installerede programmer.
   Hvis applikationsnavnet er afkortet, skal du zoome ud i vinduet.
3. På skærmen Applications (Programmer), vælg **TSO Comp (EU, DRAGEN)** for at få adgang til konfigurationen for det pågældende program.

Konfigurationsskærmen viser også oplysninger om installerede ressourcer til applikationen. For Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) konfigureres de påkrævede KB- og kravpakkeressourcer i afsnittet Analysis (Analyse). Der kan kun installeres én KB og én kravpakke ad gangen.

- **KB** – Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) kræver, at der er installeret en videnbase (KB) for at gennemføre analyser. Afsnittet Analysis (Analyse) på skærmen Application Configuration (Programkonfiguration) viser den installerede KB-pakke.
- **Claims Package** (Kravpakke) – Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) kræver en installeret kravpakke for at udføre analyse. Kravpakken omfatter kravene for påtænkt anvendelse af ledsagende diagnostik, som er tilgængelig til analyse. Afsnittet Analysis (Analyse) på skærmen Application Configuration (Applikationskonfiguration) viser den installerede kravpakke.

Opsætning af kørsler

Brug en af følgende indstillinger til at angive prøver til den planlagte kørsel:

- **[Set up run manually]** [Opsæt kørsel manuelt] – For at indstille kørselsparametrene manuelt henvises til *Opsætning af kørsel manuelt* på side 4.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

- **[Import sample sheet]** [Importer prøveark] – For at importere en ekstern fil i et kommasepareret værdiformat (*.csv) henvises til *Import af prøveark* på side 8.

BEMÆRK Af hensyn til lagring kræver analyseoutput mindst 600 GB ledig diskplads på den valgte outputplacering. For at konfigurere lagerplaceringen i Illumina Run Manager vælges External Storage for Analysis Results (Eksternt lager til analyseresultater) i rullelisten øverst til venstre.

Opsætning af kørsel manuelt

Vælg **Create Run** (Opret kørsel) under fanen Planned (Planlagt) på siden Runs (Kørsler) for at opsætte kørselsparametre manuelt. Arbejdsgangen Creat Run (Opret kørsel) gør det muligt at vælge program og redigere kørselsindstillinger, prøvedata og prøveindstillinger.

Vælg program

- Vælg **TSO Comp (EU, DRAGEN)**, og vælg derefter **Next** (Næste).

Hvis programmets navn er afkortet på skærmen Application (Program), skal du zoome ud i vinduet.

Kørselsindstillinger

Angiv kørselsparametrene på skærmen Run Settings (Kørselsindstillinger) på følgende måde.

1. **Run Name** (Kørselsnavn) – Angiv et kørselsnavn, der identificerer kørslen fra sekventering til analyse, med følgende kriterier.
   - 1-40 tegn.
   - Kun alfanumeriske tegn, mellemrum, underscores eller bindestreger.
   - Brug et alfanumerisk tegn umiddelbart før og efter mellemrum, underscores og bindestreger.
   - Unik på tværs af alle kørsler på instrumentet.
2. **[Valgfrit] Run Description** (Kørlsesbeskrivelse) – Angiv en kørselsbeskrivelse, der hjælper med at identificere kørslen, med følgende kriterier.
   - 1-150 tegn.
   - Kun alfanumeriske tegn eller mellemrum.
   - Brug et alfanumerisk tegn umiddelbart før og efter mellemrum.

Følgende yderligere felter er angivet på skærmen Run Settings (Kørselsindstillinger). Disse felter kan ikke redigeres.

- **Library Prep Kit** (Biblioteksklargøringssæt) – Biblioteksklargøringssættet er angivet (TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN)-sæt).

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

- **Index Adapter Kit** (Indeksadaptersæt) – Indeksadaptersættet er anført (TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN)-sæt).
- **Read and Index Lengths** (Aflæsnings- og indekslængder) – Aflæsnings- og indekslængderne (både 1 og 2) er angivet med følgende værdier:
  - Aflæsning 1 = 101
  - Indeks 1 = 8
  - Aflæsning 2 = 101
  - Indeks 2 = 8

Prøvedata

Skærmen Sample Data (Prøvedata) er den første af to skærme, der registrerer prøveoplysninger. Indtast prøveoplysninger manuelt, eller brug en CSV-skabelon til at overføre prøveoplysninger til skærmen Sample Data (Prøvedata) og Sample Settings (Prøveindstillinger). Brug downloadskabelonen på skærmen Sample Data (Prøvedata) til at downloade en CSV-skabelon. Skabelonen indeholder de påkrævede kolonneoverskrifter og det påkrævede format for import.

Se *Bilag D Eksempler på prøveoplysninger* på side 74 for eksempler på skærmen Sample Data (Prøvedata) og Sample Settings (Prøveindstillinger).

1. Identificer antallet af prøver, der skal indtastes, herunder positive og negative kontroller for DNA. HRD-berigede prøver kræver kun én række for DNA.
   Der kræves ikke en separat HRD-linje. HRD skal tildeles DNA-prøver og DNA-kontroller i kolonnen Sample Feature (Prøvefunktion) på skærmen Sample Settings (Prøveindstillinger).
2. **Sample ID** (Prøve-ID) – Indtast et unikt prøve-ID med følgende kriterier.
   - 1-40 tegn.
   - Kun alfanumeriske tegn, underscores eller bindestreger.
   - Brug et alfanumerisk tegn umiddelbart før og efter underscores og bindestreger.
3. **Index Set ID** (Indekssæt-ID) – Vælg et indekssæt-ID for det DNA-bibliotek, der er klargjort fra prøven.
   - For et DNA-prøvebibliotek og DNA-kontroller, vælg et unikt indeks-ID (UPxx- eller CPxx-indeks) på rullelisten DNA Index ID (DNA-indeks-ID).
   - Hvis der er tre biblioteker i alt i kørslen, skal du følge vejledningen til valg af indeks i *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*.

Følgende yderligere felter er angivet på skærmen Sample Data (Prøvedata):

- **I7 Index** (I7-indeks) – Dette felt udfyldes automatisk baseret på det valg, der blev foretaget på rullelisten Index Set ID (Indekssæt-ID).
- **Index 1** (Indeks 1) – Dette felt udfyldes automatisk baseret på det valg, der blev foretaget på rullelisten Index Set ID (Indekssæt-ID).

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

- **I5 Index** (I5-indeks) – Dette felt udfyldes automatisk baseret på det valg, der blev foretaget på rullelisten Index Set ID (Indekssæt-ID).
- **Index 2** (Indeks 2) – Dette felt udfyldes automatisk baseret på det valg, der blev foretaget på rullelisten Index Set ID (Indekssæt-ID).
- **[Valgfrit] Library Name** (Biblioteksnavn) – Et valgfrit felt, der kan efterlades tomt. Hvis det er tomt, udfylder appen automatisk en værdi efter indsendelse af kørslen.

Prøveindstillinger

Følgende kolonner vises på skærmen Sample Settings (Prøveindstillinger):

1. **Sample ID** (Prøve-ID) – Værdien i dette felt overføres fra indtastningerne i kolonnen Sample ID (Prøve-ID) på skærmen Sample Data (Prøvedata).
2. **[Valgfrit] Case ID** (Sags-ID) – Indtastning af Case ID (Sags-ID) er ikke påkrævet, og vil automatisk blive udfyldt, når der fortsættes til næste side.
3. **Sample Type** (Prøvetype) – DNA vælges automatisk.
4. **Specimen Type** (Præparattype) – Vælg en præparattype eller kontroltype for prøven fra en liste over indstillinger, der er bestemt af den installerede kravpakke. Indstillingerne inkluderer følgende valgmuligheder:
   - Solid-FFPE
   - DNA Positive Control (Positiv DNA-kontrol)
   - DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol)

   BEMÆRK TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) kræver brug af DNA TruSight Oncology Control v2. Positiv DNA-kontrol og DNA, ingen skabelonkontrol skal inkluderes i hver kørsel. For yderligere oplysninger om DNA TruSight Oncology Control v2 henvises til *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*.

5. **Cancer Type** (Cancertype) – Brug dette felt til at tildele en tumortype for hver prøve. Vælg den mest specifikke tilgængelige tumortype.
   - For kontroller er den eneste indstilling N/A (I/R) og vælges automatisk.
   - Søg i listen over tilgængelige Cancer Types (Cancertyper). Vælg fra rullemenuen, brug en nøgleordssøgning, eller brug knappen Search (Søg). Se *Vælg en cancertype* på side 10.
6. **Sex** (Køn) – Tildel køn for hver prøve. Valgmulighederne er Male (Mand), Female (Kvinde) eller Unknown (Ukendt).
   - For kontroller er den eneste mulighed Unknown (Ukendt) og vælges automatisk.
7. **Sample Feature** (Prøvefunktion) – Vælg en prøvefunktionsværdi for hver prøve. Den installerede kravpakke bestemmer indstillingerne for Sample Feature (Prøvefunktion).

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

- Vælg **HRD** for prøver, der skal behandles med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen.
- Hvis en prøvefunktion anvendes på en prøve, skal den også anvendes på de tilknyttede kontroller.

8. **[Valgfrit] Sample Description** (Prøvebeskrivelse) – Indtast en prøvebeskrivelse med følgende kriterier.
   - 1-50 tegn.
   - Kun alfanumeriske tegn, mellemrum, underscores eller bindestreger.
   - Brug et alfanumerisk tegn umiddelbart før og efter mellemrum, underscores og bindestreger.

Analyseindstillinger

Skærmen Analysis Settings (Analyseindstillinger) viser oplysninger om analyseindstillingerne, installeret KB og kravpakke.

KB-oplysninger inkluderer følgende oplysninger:

- Name (Navn)
- Version
- Beskrivelse
- Publiceret dato
- RefSeq Version (RefSeq-version)

Kravpakkens oplysninger inkluderer følgende:

- Name (Navn)
- Version
- Beskrivelse – En liste over biomarkør-, behandlings- og cancertypen for alle CDx-krav, der er inkluderet i kravpakken.

Kørselsgennemgang

Skærmen Run Review (Kørselsgennemgang) er det sidste trin i arbejdsgangen Run Setup (Kørselskonfiguration). Dette afsnit indeholder en oversigt over alle tidligere skærme:

- Programoplysninger
- Kørselsindstillinger
- Prøvedata
- Prøveindstillinger
- Analyseindstillinger

Vælg **Back** (Tilbage) for at redigere kørslen, vælg **Exit** (Afslut) for at afslutte arbejdsgangen for kørselskonfiguration uden at gemme kørslen, eller vælg **Save** (Gem) for at gemme kørslen.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Import af prøveark

Prøveark indeholder oplysninger om kørselskonfiguration og viser en liste over prøver og deres tilknyttede indekssekvenser i bibliotekskklargøringen. For yderligere oplysninger om indeksadaptere henvises der til *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*.

Opret en kørsel ved hjælp af et prøveark på følgende måde.

1. Vælg **Import Sample Sheet** (Importer prøveark) på fanen Planned (Planlagt) på skærmen Runs (Kørsler).
2. Naviger til og vælg en ekstern fil i CSV-format.
3. Vælg mellem følgende næste trin:
   - Afslut importprocessen.
   - Prøv at udføre importen igen.
   - Gem kørslen.
   - Vælg **Next** (Næste) for at fortsætte gennem skærmene for Create Run (Opret kørsel). Gennemgå kørselsoplysningerne, og ret eventuelle fejl, der blev fundet under validering af prøveark.

   Der vises en fejlmeddelelse, når der indtastes et ugyldigt input. Du kan støde på flere grupperede fejlmeddelelser.

Konfiguration af et prøveark

Følgende trin beskriver, hvordan et v2-prøveark konfigureres til at fungere sammen med Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).

⚠ FORSIGTIG

Uoverensstemmelser mellem prøverne og indeksprimerne kan medføre rapportering af forkert resultat på grund af mistet identifikation af positiv prøve. Indtast prøve-ID'er, og tildel indekser i prøvearket, inden klargøring af biblioteket påbegyndes. Registrér prøve-ID'er, indekser og orientering for pladebrønd som reference under klargøring af bibliotek.

1. Åbn prøvearket i et regnearksprogram.
2. Indtast oplysninger for hver prøve i afsnittet **[appName_Data]**. Nedenstående tabel beskriver de tilgængelige prøveparametre.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Datakolonne	Påkrævet	Beskrivelse
Sample_ID (Prøve_ID)	Ja	ID givet til prøven. Denne værdi skelner ikke mellem store og små bogstaver. ID'et skal opfylde følgende kriterier: • Unik for kørslen. • Bestå af 1-40 tegn. • Bruge alfanumeriske tegn med underscores og bindestreger. Brug et alfanumerisk tegn umiddelbart før og efter underscores og bindestreger. Ingen mellemrum tilladt. • Match de Sample_ID-oplysninger, der er angivet i afsnittet BCLConvert_Data.
Index_ID (Indeks_ID)	Ja	Indeksadapter-ID anvendt til prøven. Skal være unik for hver prøve. Indeks UPxx og CPxx er gyldige for DNA-prøver.
Specimen_Type (Præparattype)	Ja	Gyldige værdier er som følger. • Solid-FFPE • DNAPositiveControl • NTCDNAControl
Cancer_Type (Cancertype)	Ja	Gyldig og mest specifik cancertypekode fra KB- eller kravpakken. **N/A** (Ikke relevant, I/R) er den eneste acceptable værdi for kontrolprøver. Nogle cancertyper er begrænset til bestemte Specimen_Types. Se *Vælg en cancertype* på side 10 for yderligere oplysninger.
Sex (Køn)	Ja	Prøvens køn. Gyldige værdier er som følger. • Hunkøn • Hankøn • Ukendt Værdien skal være Ukendt for positiv kontrol og NTC.
Sample_Type (Prøvetype)	Ja	Gyldig værdi er som følger: • DNA
Case_ID (Sags-ID)	Ja	Tomme værdier fortolkes til at være de samme som Sample_ID.
Sample_Description (Prøvebeskrivelse)	Nej	Beskrivelse af prøven. Skal opfylde følgende kriterier: • Bestå af 1-50 tegn. • Alfanumeriske tegn med underscores, bindestreger og mellemrum. Bruge et alfanumerisk tegn umiddelbart før og efter underscores, bindestreger og mellemrum.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Datakolonne	Påkrævet	Beskrivelse
Sample_Feature (Prøvefunktion)	Ja	Gyldig værdi er som følger: • HRD

3. I afsnittet **[BCLConvert_Data]** indtastes oplysninger for hver prøve. Følgende tabel beskriver de påkrævede felter.

Datakolonne	Påkrævet	Beskrivelse
Sample_ID (Prøve_ID)	Ja	Skal stemme overens med de Sample_ID (Prøve_ID)-oplysninger, der er angivet i afsnittet [appName_Data].
Index1 (Indeks1)	Ja	Index 1 (Indeks 1)-sekvens, der er gyldig for Index_ID (Indeks_ID) tildelt til prøven i afsnittet [appName_Data]. Indekssekvensen kan findes i *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*.
Index2 (Indeks2)	Ja	Index 2 (Indeks 2)-sekvens, der er gyldig for Index_ID (Indeks_ID) tildelt til prøven i afsnittet [appName_Data]. Indekssekvensen kan findes i *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*.

4. Fjern afsnittet **[BCLConvert_Settings]** fra prøvearket. Inklusive dette afsnit, der forhindrer Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) i at importere et prøveark.
5. Sørg for, at prøvearkfilen slutter med den sidste række CSV-data og ikke har nogen tomme linjer i slutningen af filen.

BEMÆRK Hvis prøvetotalen for kørslen er tre (undtagen NTC DNA-kontrolprøven), skal retningslinjerne for valg af indeks i *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)* følges.

Vælg en cancertype

Du skal angive en cancertype for hver prøve. De tilgængelige cancertyper stammer fra den installerede KB.

⚠ FORSIGTIG

Valg af forkert cancertype kan medføre forkerte resultater.

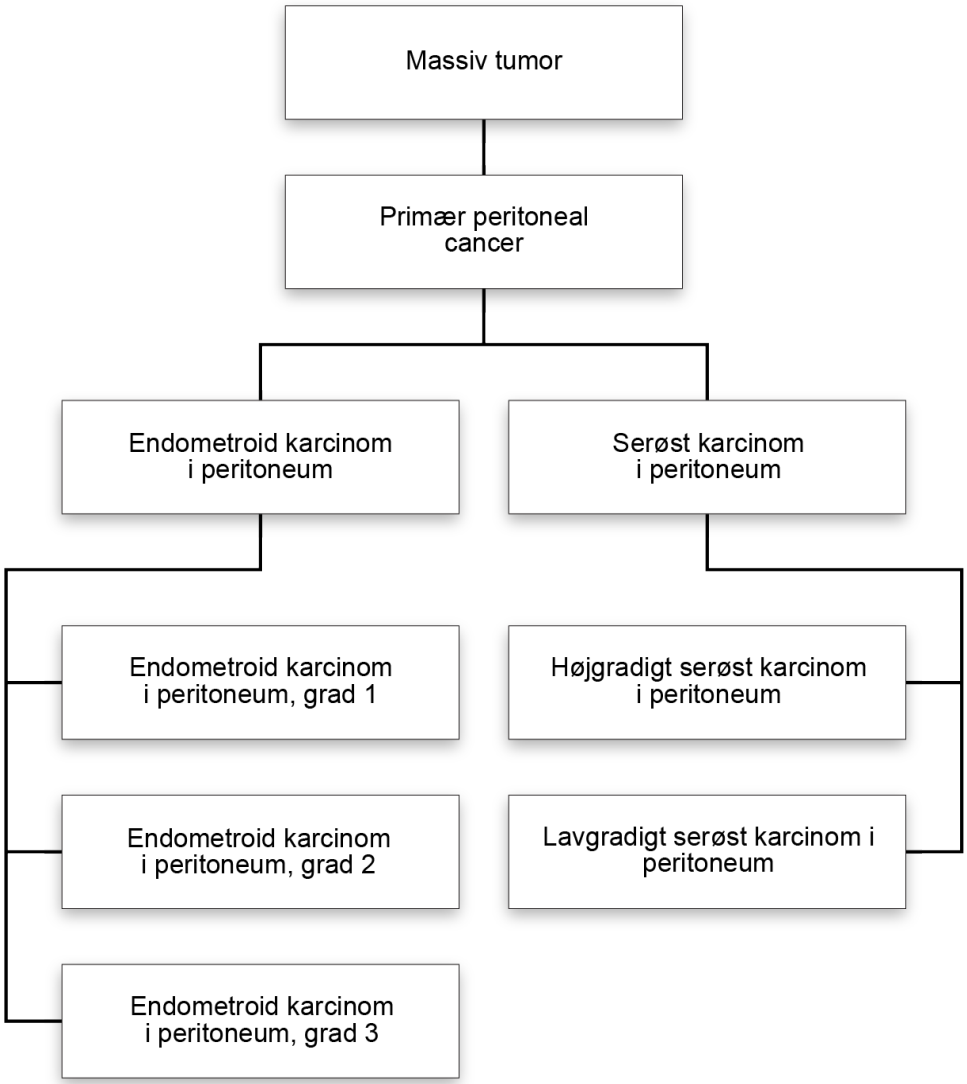
TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Oplysninger om ledsagende diagnostik er ofte specifikke for cancerundertypen. Vær så specifik som muligt, når du vælger tumortypen for at hente de korrekte oplysninger til bestemmelse og fortolkning af variationer og biomarkører. Den valgte cancertype for en patientprøve påvirker, hvilken ledsagende diagnostiske for tiltænkte anvendelser, der evalueres for prøven. Kun patientprøver, der har den eksakt samme cancertype som eller er en descendent til den påtænkte anvendelse af ledsagende diagnostiske test bliver evalueret for dette krav.

F.eks. er udtrykket serøst karcinom i peritoneum er en descendent til primær peritoneal cancer, fordi serøst karcinom i peritoneum er en type primær peritoneal cancer. Figur 2 viser en delmængde af et eksempel på sygdomsontologi, der viser solid tumor som rodterm, og termerne forbundet med primær peritoneal cancer (andre tumortyper vises ikke). En term, der via relationer mellem overordnet-underordnet er tilknyttet termer på et lavere niveau, kaldes en overordnet term. De tilknyttede termer på lavere niveau er underordnede til den overordnede term. Primær peritoneal cancer er f.eks. en forfader til endometriodkarcinom i peritoneum og lavgrads serøst karcinom i peritomeum.
Serøst karcinom i peritoneum er en descendent til af både primær peritoneal cancer og solid tumor.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Figur 2 Eksempel på delmængde af en sygdomsontologi



Kørsler, der oprettes med indstillingen **Import Sample Sheet** (Importer prøveark), skal indeholde cancertyper, der matcher en tumortypekode fra den installerede KB. Følgende tabel indeholder nogle eksempler på tilladte cancertyper til import af prøveark.

Cancer	Cancer_Type (Cancertype)
Cancer i æggelederne	363444001_00340
Malign epitelial ovariecancer	254849005_00315
Primær peritoneal cancer	372016004_00341

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Analysemetoder

Når sekventeringsdataene er indsamlet, behandler Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) dem for at:

- Udføre kvalitetskontrol.
- Detektere variationer.
- Fastslå status for Genomic Instability Score (GIS).
- Fastslå resultater af ledsagende diagnostik.
- Rapportere resultater.

Analysemetoderne er beskrevet i afsnittene nedenfor.

Kvalitetskontrol af kørsler

Kvalitetsmålingerne for sekventeringskørsler bliver vurderet for at fastlægge, om de ligger inden for det acceptable interval. Den samlede procentdel af aflæsninger, der passerer filteret, bliver sammenlignet med minimumstærsklen. For aflæsning 1 og aflæsning 2 sammenlignes den gennemsnitlige procentdel af baser ≥ Q30 med en minimumstærskel. Q30 gover en prognose for sandsynligheden af en forkert basebestemmelse (Q-score). Hvis værdien for hver af disse tre målinger opfylder specifikationerne, rapporteres kørslens kvalitetskontrol som PASS (BESTÅET), og analysen fortsætter. Hvis en værdi for enhver af disse tre målinger ikke opfylder specifikationen, rapporteres kørslens kvalitetskontrol som FAIL (IKKE BESTÅET), og analysen fortsætter ikke. Se *Kør QC-målepunkter* på side 69 for yderligere oplysninger.

Generering af FASTQ

Sekventeringsdata, der er gemt i BCL-format, bliver demultiplekseret ved hjælp af unikke indekssekvenser for hver prøve, der blev tilføjet på biblioteksklargøringstrinnet for at tildele clustre til det bibliotek, som de stammer fra. Hver klynge indeholder to indekser (i5- og i7-sekvenser, én i hver ende af biblioteksfragmentet). Kombinationen af disse indekssekvenser bruges til at demultipleksere de puljede biblioteker.

Efter demultipleksering bliver der genereret FASTQ-filer. Disse filer indeholder sekventeringsaflæsningerne for hvert enkelt prøvebibliotek og de tilhørende kvalitetsscorer for hver basebestemmelse, eksklusive læsninger fra klynger, der ikke bestod filteret.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

DNA-alignment og fejlkorrigering

DNA-alignment og fejlkorrigering indebærer alignment af sekventeringsaflæsninger, der er afledt fra DNA-prøvebiblioteker, med et referencegenom og korrigerer fejl i sekventeringsaflæsningerne inden variationbestemmelsen.

Fejlrettelsen af DRAGEN unik molekylær identifikator (UMI) består af følgende hovedtrin:

1. DRAGEN UMI bruger sin hardwareaccelererede kortlægning (baseret på implementering af en hashtabel) til at tilpasse DNA-sekvenser i FASTQ-filer til hg19-referencegenomet. Disse tilpasninger skrives ikke til en BAM-fil.
2. De rå tilpasninger behandles for at fjerne fejl (herunder fejl, der blev introduceret under FFPE-konservering, PCR-amplifikation og sekventering). Aflæsninger fra det samme oprindelige DNA-molekyle mærkes med den samme UMI under bibliotekskklargøring. UMI-markørerne gør det muligt for DRAGEN at sammenligne relaterede aflæsninger, fjerne afvigende signaler og skjule flere aflæsninger i en enkelt sekvens af høj kvalitet.
3. DRAGEN udfører et endeligt alignement-trin på de UMI-sammenfoldede aflæsninger. Disse endelige tilpasninger skrives til en BAM-fil, og der oprettes en tilsvarende BAM-indeksfil. DRAGEN bruger disse endelige tilpasninger som input til bestemmelse af små variationer (SNV'er, insertioner, deletioner, MNV'er), bestemmelse af stor omlejring, bestemmelse af genomisk instabilitetsscore (GIS) og kvalitetskontrol af DNA-biblioteket.

Bestemmelse af små variationer

DRAGEN understøtter bestemmelse af SNV'er, insertioner, deletioner (herunder deliner, som er kombinationer af de to med en nettoændring i nukleotider, der enten er en insertion eller deletion), og MNV'er i prøver, der kun indeholder tumorer, ved at tage kortlagte og justerede DNA-aflæsninger fra en tumorprøve som input. Variationer detekteres via både kolonnevis pileup-analyse og lokal *de novo*-samling af haplotyper. *De novo*-haplotyperne gør det kun muligt at detektere større MNV'er og deliner end muligt gennem kolonnevis pileup-analyse. Pipelinen kun for tumorprøver producerer en VCF-fil, der indeholder både kimcellevariationer og somatiske variationer, der kan analyseres yderligere for at identificere tumormutationer. Pipelinen udfører ingen antagelser vedrørende ploidi, hvilket muliggør detektion af lavfrekvente alleler.

De vigtigste trin i bestemmelsen af DRAGEN små variationer er som følger.

1. Detektion af målbare områder (regioner med tilstrækkelig aflæsningsdækning).
2. Påvisning af aktive områder (områder, hvor aflæsningerne afviger fra referencen, og der er risiko for kimcellebestemmelse eller somatisk bestemmelse).
3. Haplotypesamling (*de novo* graf-haplotyper samles fra aflæsninger).
4. Hændelser (mulige somatiske bestemmelser eller kimcellebestemmelser) ekstraheres fra kolonnevis opsamlingsanalyse.
5. Aflæsningsbasernes kvaliteter er kalibreret til at tage højde for FFPE-støj.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

6. Aflæsningssandsynlighederne beregnes for hvert aflæsnings-/haplotypepar.
7. Mutationsbestemmelse udføres ved at opsummere genotypesandsynlighederne på tværs af alle aflæsninger/haplotypepar.
8. Yderligere filtrering udføres for at forbedre nøjagtigheden af variationsbestemmelse, hvilket omfatter brug af en systematisk støjfil. Den systematiske støjfil angiver den statistiske sandsynlighed for støj på specifikke positioner i genomet. Denne støjfil er konstrueret ved hjælp af rene (normale) prøver. Områder, hvor støj er almindelig (f.eks. områder, der er vanskelige at kortlægge), har højere støjværdier på disse steder. Den lille variantbestemmelsesenhed straffer disse regioner og reducerer sandsynligheden for at foretage falsk positive bestemmelser.

Annotering af små variationer

Detekterede små variationer annoteres ved hjælp af annoteringsprogrammet Nirvana med oplysninger fra RefSeq-databasen og diverse populationsdatabaser (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes og gnomAD). Annotering af små variationer udføres flere gange uafhængigt af hinanden, som beskrevet i nedenstående afsnit.

Statiske annoteringsdatabaser til bestemmelse af ledsagende diagnostiske test

Nirvana annoterer bestemmelser af filtrerede små variationer med statiske (ikke-opdaterbare) annoteringsdatabaser til brug ved efterfølgende bestemmelse af ledsagende diagnostik (henvis til *Bestemmelse af ledsagende diagnostiske test* på side 17). VCF'en fra trinnet med bestemmelse af små variationer anvendes som input (henvis til *Bestemmelse af små variationer* på side 14).

Bestemmelse af stor omlejring

Trinnet til stor omlejring af BRCA genererer segmentering af BRCA1- og BRCA2-generne til påvisning af kopinummervariationer på exonniveau (CNV) fra den BAM-fil, der blev genereret under DNA-justering og fejlkorrektion. Algoritmen for stor omlejring tæller dækningen af hvert målinterval i panelet, udfører normalisering og beregner foldændringsværdierne for hver probe på tværs af BRCA-generne. Normalisering omfatter GC-biaskorrektion, sekventeringsdybde og probeeffektivitet ved hjælp af en samling af normale FFPE-genomiske DNA-prøver. Indledende segmentering udføres for hvert gen med cirkulær binær segmentering. Amplitude, støj og varians ved tilstødende segmenter ved hjælp af tærskler etableret med *in silico*-data bestemmer sammenlægningen af segmenter. En stor omlejring bestemmes, når sammenlægning af segmenter giver mere end ét særskilt segment pr. gen. Start- og slutkoordinater for segmentet, der er bestemt til at være omlejringshændelsen, sammen med log2-gennemsnitlig foldændring for segmentet er inkluderet i outputtet for dette trin.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Annotering af store omlejringer

Annoteringsprogrammet Nirvana annoterer detekterede store omlejringer for BRCA1 og BRCA2 med oplysninger fra RefSeq-databasen og diverse populationsdatabaser (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes og gnomAD). Annotering af store omlejringer udføres uafhængigt som beskrevet i *Bestemmelse af stor omlejring* på side 15.

Statiske annoteringsdatabaser til bestemmelse af ledsagende diagnostiske test

Nirvana annoterer store omlejringer med statiske (ikke-opdatabare) annoteringsdatabaser til brug ved efterfølgende ledsagende diagnostiske bestemmelser (se *Bestemmelse af ledsagende diagnostiske test* på side 17). VCF'en fra bestemmelse af store omlejringer bruges som input (se *Bestemmelse af stor omlejring* på side 15).

Genomisk ustabilitetsscore

Genomisk instabilitetsscore (GIS) er en helgenomsignatur for homolog rekombinationsdefekt (HRD). GIS består af summen af tre komponenter: tab af heterozygositet, ubalance i telomere alleler og tilstandsovergang i stor skala. Disse komponenter estimeres ved hjælp af en GIS-algoritme, der bruger et input af b-allelfrekvensen og dækningen på tværs af et genombredt enkeltnukleotidpanel. Der anvendes et panel af normale prøver til både reduktion af bias og normalisering før GIS-estimering.

Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker

Kontamineringsanalysetrinnet påviser kontaminering af fremmed human DNA ved hjælp af SNP-fejlfilen og -opsamlingsfilen, der genereres under bestemmelsen af små variationer, samt TMB-sporingsfilen. Softwaren bestemmer, om en prøve har fremmed DNA ved hjælp af kontamineringsscoren. I kontaminerede prøver skifter VAF'erne i SNP'er væk fra de forventede værdier på 0 %, 50 % eller 100 %. Algoritmen indsamler alle de positioner, der overlapper med almindelige SNP'er, der har VAF'er på < 25 % eller > 75 %. Derefter beregner algoritmen sandsynligheden for, at positionerne er en fejl eller en reel mutation. Kontamineringsscoren er summen af alle logsandsynlighedsscorer på tværs af de foruddefinerede SNP-positioner, hvis mindre allelfrekvens er < 25 % i prøven og sandsynligvis ikke på grund af CNV-hændelser.

Jo højere kontamineringsscoren er, jo højere er sandsynligheden for kontaminering med fremmed DNA. Hvis kontamineringsscoren ligger over den foruddefinerede kvalitetstærskel, anses en prøve for at være kontamineret. Hvis der detekteres kontaminering, rapporteres DNA-biblioteks-QC'en som FAIL (IKKE BESTÅET), og der er ikke nogen tilgængelige resultater for små variationer, store omlejringer eller GIS. Kontamineringsscoren viste sig også at være høj i prøver med kraftigt omlejrede genomer (eller HRD-prøver), og 1 % af HRD-prøverne viste sig at være over tærsklen uden evidens for faktisk kontaminering.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Der anvendes QC-målinger til at vurdere validiteten af bestemmelsen af små variationer, store omlejringer og GIS for DNA-prøvebiblioteker, der består kontamineringskvalitetskontrollen. Hvis prøvebiblioteket ikke består en eller flere kvalitetsmålinger, bliver den tilsvarende variationstype eller biomarkør ikke rapporteret, og den tilhørende QC-kategori i rapportens toptekst vises som FAIL (IKKE BESTÅET).

DNA-biblioteks-QC-resultater er tilgængelige i filen `MetricsOutput.tsv` (der henvises til *Målingsoutput* på side 56).

Rapportering af lav dybde for DNA-prøvebiblioteker

Der genereres en rapport om lav dybde for hver patientprøve med et DNA-bibliotek. Rapporten indeholder en liste over genomiske positioner med en samlet sekventeringsdybde < 100, for hvilke der ikke blev detekteret en lille variation, der bestod. Disse positioner har utilstrækkelig sekventeringsdybde til at udelukke tilstedeværelsen af en lille variation. Hvis der er tilstrækkelig sekventeringsdybde for variationsallelen, er det stadig muligt at detektere variationer med en samlet sekventeringsdybde < 100.

Sammenhængende positioner med lav dybde, der overlapper de samme gener, bliver samlet i genomintervaller i rapporten om lav dybde. Hvert genominterval i rapporten bliver annoteret med et eller flere RefSeq-gensymboler. RefSeq-annoteringerne er baseret på den RefSeq-database, der er en del af KB.

Se *Rapport om lav dybde* på side 60 for yderligere oplysninger om indholdet.

Kontrolrapportering

Der bliver genereret en kontroloutput-rapport for hver analyse, som indeholder en vurdering af hver inkluderet kontrolprøve i kørslen. Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) ugyldiggør automatisk patientprøver baseret på resultater af kontrolprøver. Se *TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport* på side 19 for yderligere oplysninger.

Kontroloutput-rapporten findes i filen `ControlOutput.csv` (der henvises til *Kontroloutput-rapport* på side 51).

Bestemmelse af ledsagende diagnostiske test

For hver installeret påtænkt anvendelse af ledsagende diagnostiske test (CDx) bestemmer Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) brugbarheden af den påtænkte CDx-anvendelse for hver patientprøve på baggrund af patientprøvens tumortype. Hvis patientprøvens tumortype er et eksakt match eller en descendent til tumortypen for en påtænkt CDx-anvendelse, vurderes den at være brugbar for den pågældende påtænkte CDx-anvendelse. Henvis til *Vælg en cancertype* på side 10 for flere oplysninger om sygdomsontologien. Hvis patientens tumortype ikke er relevant for en påtænkt CDx-anvendelse, bliver den påtænkte CDx-anvendelse ikke evalueret for den pågældende prøve.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Hvis et påkrævet DNA-sekventeringsbibliotek for en påtænkt CDx-anvendelse ikke bliver sekventeret eller ikke består DNA-biblioteks-QC's kontamineringsscore, bliver patientprøven ikke evalueret for den pågældende påtænkte CDx-anvendelse. Hvis en variationstype (f.eks. små variationer) eller biomarkør, der er påkrævet for en påtænkt CDx-anvendelse, ikke består QC, bliver patientprøven ikke evalueret for den pågældende påtænkte CDx-anvendelse. Hvis mindst en variationstype eller biomarkør, der kræves for en påtænkt CDx-anvendelse, ikke består QC og kontroller, bliver patientprøven evalueret for den pågældende påtænkte CDx-anvendelse. Der henvises til Tabel 5 for yderligere oplysninger om, hvilken QC og kontrol der kræves bestået for hver variationstype eller biomarkør for en CDx.

Når det er blevet bestemt, at en påtænkt CDx-anvendelse er relevant for en patientprøve, de nødvendige biblioteker er blevet sekventeret, og de påkrævede QC-målinger er bestået, bliver den påtænkte anvendelse af ledsagende diagnostiske test evalueret for patientprøven. Detekterede variationer og/eller biomarkører i patientprøven bliver evalueret for at bestemme resultatet for den påtænkte CDx-anvendelse. En algoritme, der er specifik for den påtænkte CDx-anvendelse, vurderer tilstedeværelsen og/eller fraværet af variationer/biomarkører, der stemmer overens med den påtænkte CDx-anvendelse.

CDx-bestemmelsesresultater gøres tilgængelige i Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Positive påtænkte CDx-anvendelser rapporteres i afsnittet *Companion Diagnostics Results* (Resultater for ledsagende diagnostiske test) i Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Se Tabel 3 for yderligere oplysninger.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Analyseudlæsning

Når analysen er fuldført, genererer Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) en analysemappe med følgende struktur i den konfigurerede outputmappe.

- `IVD_Reports`
  - `ControlOutput.tsv` – Kontroloutputrapport.
  - `MetricsOutput.tsv` – Målingsoutput.
  - `{Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.pdf` – TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Rapport (PDF-format) pr. patientprøve.
  - `{Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.json` – TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Rapport (JSON-format) pr. patientprøve.
  - `{SampleID}_LowDepthReport.tsv*` – Rapport om lav dybde pr. patientprøve.
- `Logs_Intermediates` – Logfiler og midlertidige filer, der bliver genereret under analysearbejdsgangen. Midlertidige filer er kun beregnet som en hjælp til fejlfinding. Oplysningerne i de midlertidige filer er ikke beregnet til klinisk rapportering eller patientadministration. Der er ikke dokumentation for ydelsen ved andre variationer, der bliver identificeret i disse filer, ud over de validerede variationer. Validerede variationer er variationer, ved hvilke der er dokumenterede karakteristika for ydeevnen. Hver mappe repræsenterer et trin i analysearbejdsgangen.

Du kan se analyseoutputtet på følgende måde:

1. Gå til det bibliotek, der indeholder analysemappen.
2. Åbn analysemappen for at se outputfilerne.

Resultatrapporter

Der bliver oprettet Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporter i PDF- og JSON-format for hver patientprøve, der har gennemgået en vellykket analyse. Henvis til analyseoutputmappen for TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporter for alle gennemførte prøver.

TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport

Følgende tabel beskriver de afsnit, som er inkluderet i de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporter, der bliver genereret for hver patientprøve i PDF- og JSON-format. PDF-rapporten kan læses af mennesker. JSON-rapporten består af datastrukturer, der er beregnet til at blive analyseret af maskiner. Oplysninger, der kun findes i JSON-rapporten, og som ikke er gengivet i PDF-rapporten, er markeret med N/A (Ikke relevant, I/R) i PDF-rapporten. Variationer, der ikke er rapporteret i ledsagende diagnostiske resultater, indgår ikke i rapporterne.

Henvis til *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)* for fortolkning af resultater.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

- **Sample, Run, and Analysis Information** (Prøve-, kørsels- og analyseoplysninger) – Indeholder generelle oplysninger om patientprøven og rapporten.

Tabel 1 Oplysninger om prøve, kørsel og analyse

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Report Date (Rapportdato)	reportDate (rapportdato)	Datoen for generering af rapporten.
N/A (I/R)	reportTime (rapporttidspunkt)	Tidspunktet for generering af rapporten.
Case ID (Sags-ID)	sampleInformation / sampleId (prøveoplysninger / prøve-ID)	Prøveidentifikator. Patientdemografi er ikke inkluderet.
Cancer Type (Cancertype)	sampleInformation / cancerType (prøveoplysninger / cancertype)	Cancertype, der er knyttet til patientprøven.
N/A (I/R)	sampleInformation / cancerTypeCode (prøveoplysninger / cancertypekode)	Cancertypekode, der er knyttet til patientprøven.
N/A (I/R)	sampleInformation / cancerTypePath (prøveoplysninger / cancertypesti)	Cancertypesti (med hensyn til sygdomsontologien), der er knyttet til patientprøven.
N/A (I/R)	sampleInformation / cancerTypeCodePath (prøveoplysninger / cancertypekodesti)	Cancertypekodesti (med hensyn til sygdomsontologien), der er knyttet til patientprøven.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Sample Type (Prøvetype)	sampleInformation / sampleType (prøveoplysninger / prøvetype)	Prøvetype for patientprøven.
Specimen Type (Præparattype)	sampleInformation / specimenType (prøveoplysninger / præparattype)	Præparattype for patientprøven.
Sex (Køn)	sampleInformation / sex (prøveoplysninger / køn)	Patientens køn (Male (Mand), Female (Kvinde) eller Unknown (Ukendt)).
Sample Feature (Prøvefunktion)	sampleInformation / sampleFeature (prøveoplysninger / prøvefunktion)	Prøvefunktion for patientprøven.
Analysis Date (Analysedato)	sampleInformation / analysisDate (prøveoplysninger / analysedato)	Datoen for gennemførelse af den sekundære analyse.
N/A (I/R)	sampleInformation / analysisTime (prøveoplysninger / analysetidspunkt)	Tidspunktet for gennemførelse af den sekundære analyse.
Run ID (Kørsels-ID)	sampleInformation / analysisRunId (prøveoplysninger / analysekørsels-ID)	Sekventeringskørslens ID.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
N/A (I/R)	sampleInformation / analysisRunName (prøveoplysninger / analysekørselsnavn)	Sekventeringskørslens navn.

- **Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) and Knowledge Base Configuration** (Konfiguration af TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module og videnbase) – Indeholder oplysninger om den anvendte software- og KB-version ved generering af rapporten.

Tabel 2 Konfiguration af Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) og videnbase

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Knowledge Base Version (Videnbaseversion)	softwareConfiguration / knowledgeBaseVersion (softwarekonfiguration / videnbaseversion)	Versionen af den videnbase, der er installeret sammen med Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-softwaren.
Knowledge Base Published Date (Udgivelsesdato for videnbase)	softwareConfiguration / knowledgeBasePublished (softwarekonfiguration / udgivelsesdatoForVidenbase) Date	Dato, der er knyttet til den videnbase, der blev anvendt ved generering af rapporten.
Module Version (Modulversion)	softwareConfiguration / moduleSoftwareVersion (softwarekonfiguration / modulsoftwareversion)	Version af Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN), der blev brugt til at generere rapporten.
Claims Package Version (Kravpakkeversion)	softwareConfiguration / claimsPackageVersion (softwarekonfiguration / kravpakkeversion)	Versionen af den kravpakke, der er installeret sammen med Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).

- **Companion Diagnostic Results** (Resultater af ledsagende diagnostiske test) – Resultater for påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test (CDx) i tilfælde, hvor der blev detekteret en tilknyttet variation eller biomarkør, er angivet i PDF- og JSON-rapporten. Yderligere påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test i tilfælde, hvor der ikke blev detekteret eller evalueret en tilknyttet variation eller biomarkør, er kun angivet i JSON-rapporten. Se Tabel 5.

Tabel 3 Resultater af ledsagende diagnostiske test

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
[Message box] ([Meddelelsesboks])	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / results / noEntryText (Resultater / resultater / ingenIndtastningstekst)	Der kan være en meddelelse i dette afsnit. Følgende meddelelse er mulig: **Der blev ikke detekteret nogen biomarkører for ledsagende diagnostiske test for den angivne prøvetumortype.** Denne meddelelse er inkluderet, når enhver af følgende gælder for alle påtænkte CDx-anvendelser: • Prøven består QC, men der blev ikke detekteret nogen tilknyttet variation eller biomarkør, eller dens cancertype er uanvendelig for den tiltænkte CDx-anvendelse. • Prøven består ikke den påkrævede kontrol-QC. • Prøven består ikke påkrævede QC-målinger.
[Message box] ([Meddelelsesboks])	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / results / message (Resultater / resultater / besked)	Der kan være en meddelelse i dette afsnit. Følgende meddelelse er mulig: **Et eller flere krav til ledsagende diagnostiske test blev ikke evalueret. Se de evaluerede påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test.** Denne vises er inkluderet, når mindst én påtænkt CDx-anvendelse ikke kunne evalueres på grund af en kontrolfejl, QC-fejl, uoverensstemmelse i tumortype eller manglende påkrævet DNA-sekventeringsbibliotek. Detekterede CDx-biomarkører fremgår af en tabel under meddelelsen. Der henvises til Tabel 5 for årsager til, at en påtænkt CDx-anvendelse ikke blev evalueret.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
N/A (I/R)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / companionDiagnostic (Resultater / resultater / genomiskeFund / (arrayelement til påtænkt CDx-anvendelse) / ledsagediagnostik) Name (Navn)	Navn på påtænkt anvendelse af ledsagende diagnostiske test. Omfatter biomarkørbeskrivelse, behandling og cancertype.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Detected Variants/ Biomarkers (Detekterede variationer/biomarkører)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants (Resultater / resultater / genomiskeFund / (arrayelement til påtænkt CDx-anvendelse) / varianter) reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / biomarkers (Resultater / resultater / genomiskeFund / (arrayelement til påtænkt CDx-anvendelse) / biomarkører)	En liste over detekterede variationer eller biomarkører i forbindelse med en detekteret påtænkt CDx-anvendelse for prøven. I JSON-rapporten er dette felt tomt for påtænkte CDx-anvendelser, hvis resultatet ikke er lig med detekteret.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Therapy (Behandling)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / therapy (Resultater / resultater / genomiskeFund / (arrayelement til påtænkt CDx-anvendelse) / behandling)	Den behandling, der er knyttet til den påtænkte CDx-anvendelse.
Usage (Anvendelse)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / usage (Resultater / resultater / genomiskeFund / (arrayelement til påtænkt CDx-anvendelse) / anvendelse)	Anvendelse af CDx-behandlingen (Indicated (Indiceret) eller See Note (Se note)). I JSON-rapporten er der dette felt for påtænkte CDx-anvendelser, hvis resultatet ikke er lig med detekteret. • **Indicated** (Indiceret) – Anvendelse af den tilknyttede behandling er indiceret. • **See Note** (Se note) – Anvendelse af behandlingen er beskrevet i en note.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Details (Oplysninger)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / note (Resultater / resultater / genomiskeFund / (arrayelement til påtænkt CDx-anvendelse) / bemærkning) reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants / (array item for variant in genomic finding) (Resultater / resultater / genomiskeFund / (arrayelement til påtænkt CDx-anvendelse) / varianter / (arrayelement til variant i genomisk fund)) reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / results / genomicFindings / (array	Indeholder eventuelt en note og en liste med variations- og/eller biomarkøroplysninger. I PDF-rapporten svarer rækkefølgen af variations-/biomarkøroplysninger til rækkefølgen af de variationer, der er anført i feltet Detected Variants/Biomarkers (Detekterede variationer/biomarkører). Henvis til Tabel 8, Tabel 9 og Tabel 10 for en liste over felter med variationsoplysninger. I JSON-rapporten er disse felter tomme for påtænkte CDx-anvendelser, hvis resultatet ikke er lig med detekteret.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
N/A (I/R)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / detailedResult / result (Resultater / resultater / genomiskeFund / (arrayelement til påtænkt CDx-anvendelse) / detaljeretResultat / resultat)	En kodet værdi for resultatet af den påtænkte CDx-anvendelse. Mulige værdier omfatter følgende: • **detected** (detekteret) – Den påtænkte CDx-anvendelse er relevant for prøvens cancertype, og der blev detekteret en eller flere variationer eller biomarkører, der er knyttet til den påtænkte CDx-anvendelse detekteret, i prøven. • **notDetected** (ikkeDetekteret) – Den påtænkte CDx-anvendelse er relevant for prøvens cancertype, men der blev ikke detekteret nogen variationer eller biomarkører, der er knyttet til den påtænkte CDx-anvendelse, i prøven. • **tumorTypeNonMatch** (tumorTypeManglendeMatch) – Den påtænkte CDx-anvendelse er ikke relevant for prøvens cancertype. • **nucleicAcidNA** (nukleinsyrelkkeRelevant) – Prøven havde ikke et sekventeret DNA-bibliotek, hvilket er påkrævet for den påtænkte CDx-anvendelse. • **qcFail** (qclkkeBestået) – Den påtænkte CDx-anvendelse blev ikke evalueret på grund af en ikke bestået QC. • **didNotCompleteAnalysis** (AnalyselkkeFuldført) – Analysen blev ikke fuldført for prøven. • **controlFail** (kontrollkkeBestået) – En eller flere kontrolprøver, der kræves til den påtænkte CDx-anvendelse, mislykkedes. • **partialControlFail** (delvisKontrollkkeBestået) – Mindst én kontrolkategori relateret til denne påtænkte CDx-anvendelse mislykkedes, og der blev ikke detekteret nogen variation af biomarkører forbundet med den påtænkte CDx-anvendelse. Se Tabel 5 for de kontrolkategorier, der er relevante for den påtænkte CDx-anvendelse. • **partialQcFail** (delvisQClkkeBestået) – Mindst én QC-kategori relateret til denne påtænkte CDx-anvendelse mislykkedes, og der blev ikke påvist nogen variation eller biomarkør forbundet med den påtænkte CDx-anvendelse. Se Tabel 5 for de kontrolkategorier, der er relevante for den påtænkte CDx-anvendelse. • **negative** (negativ) – Pladsholderværdi til senere brug.

- **Companion Diagnostics QC** (QC for ledsagende diagnostiske test) – Dette afsnit indeholder en liste over genompositioner med tilknytning til en påtænkt CDx-anvendelse, som havde utilstrækkelig dybde til frembringelse af en pålidelig referencebestemmelse. Kun de påtænkte CDx-anvendelser, der involverer små variationer, og som blev evalueret for en prøve, er angivet.

Tabel 4 Companion Diagnostics QC (QC for ledsagende diagnostiske test)

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
[Position list] ([Positionsliste])	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / qualityControl / insufficientQuality / entries / (array item for CDx intended use) / positions (Resultater / kvalitetskontrol / utilstrækkeligKvalitet / indtastninger / (arrayelement til påtænkt CDx-anvendelse) / positioner)	En liste over genompositioner for den tilknyttede påtænkte CDx-anvendelse med utilstrækkelig dækning.

- **Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated** (Evaluerede påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test) – Dette afsnit indeholder en liste over alle installerede påtænkte CDx-anvendelser, herunder et felt, hvori det er angivet, om den påtænkte CDx-anvendelse er blevet evalueret for prøven. Hvis en påtænkt CDx-anvendelse ikke er blevet evalueret, er der anført en grund dertil.

Tabel 5 Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated (Evaluerede påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test)

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Cancer Type (Cancertype)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultater / kvalitetskontrol / vurderedeTilsigtedeAnvendelser / ledsagediagnostik) Table / entries / (array item for CDx intended use) / cancerType (Tabel / indtastninger / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / kræfttype)	I henhold til erklæringen om påtænkt anvendelse.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Biomarkers (Biomarkører)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultater / kvalitetskontrol / vurderedeTilsigtedeAnvendelser / ledsagediagnostik) Table / entries / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / biomarkers (Tabel / indtastninger / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / biomarkører)	I henhold til erklæringen om påtænkt anvendelse.
Therapy (Behandling)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultater / kvalitetskontrol / vurderedeTilsigtedeAnvendelser / ledsagediagnostik) Table / entries / (array item for CDx intended use) / therapy (Tabel / indtastninger / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / behandling)	I henhold til erklæringen om påtænkt anvendelse.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
CDx Intended Use Evaluated (Evalueret påtænkt CDx-anvendelse)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultater / kvalitetskontrol / vurderedeTilsigtedeAnvendelser / ledsagediagnostik) Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (Tabel / indtastninger / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / vurderetTilsigtetAnvendelse)	Angiver, om den påtænkte CDx-anvendelse er blevet evalueret for prøven (Evaluated (Evalueret)/Not Evaluated (Ikke evalueret)). Evaluering af den påtænkte CDx-anvendelse kræver, at de specifikke QC- og kontrolkategorier for den nukleinsyre eller variation/biomarkør, der er knyttet til den påtænkte CDx-anvendelse, bliver bestået. Yderligere gen- og variationstypespecifikke evalueringsstatusser angiver, om hver biomarkør, der gælder for CDx, blev evalueret for prøven.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
CDx Intended Use Evaluated (Evalueret påtænkt CDx-anvendelse) (fortsat)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultater / kvalitetskontrol / vurderedeTilsigtedeAnvendelser / ledsagediagnostik) Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (Tabel / indtastninger / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / vurderetTilsigtetAnvendelse)	Påtænkte CDx-anvendelser i forbindelse med påvisning af en HRD-biomarkør i FFPE-prøvetyper kræver, at DNA behandles med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen, at kørsels-QC bestås, at DNA-biblioteks-QC bestås og mindst en af følgende: • DNA Small Variant & TMB QC (QC for små variationer i DNA og TMB), DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol) og DNA Positive Control – Small Variants (Positiv DNA-kontrol – små variationer) er alle bestået. For validering af genniveaukontrol skal der påvises mindst én repræsentativ lille variation for biomarkøren i den DNA-positive kontrol. • DNA Copy Number Variant QC (QC for antal kopierede DNA-kopier), DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol) og DNA Positive Control – Gene Amplification (Positiv DNA-kontrol – genamplifikation) er alle bestået. • DNA GIS QC (DNA-QC for GIS), DNA GIS No-Template Control (DNA GIS, ingen skabelonkontrol) og DNA GIS Positive Control (DNA-GIS, positiv kontrol) er alle bestået.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Comment (Kommentar)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfund / ledsagediagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultater / kvalitetskontrol / vurderedeTilsigtedeAnvendelser / ledsagediagnostik) Table / entries / (array item for CDx intended use) / comment (Tabel / indtastninger / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / kommentar)	Hvis feltet CDx Intended Use Evaluated (Evalueret påtænkt CDx-anvendelse) er **Evaluated** (Evalueret), og yderligere kommentarer ikke er nødvendige, er der en bindestreg i dette felt. Hvis feltet CDx Intended Use Evaluated (Evalueret påtænkt CDx-anvendelse) er **Evaluated** (Evalueret), og der er yderligere kommentarer at angive, kan der blive vist en kommentar, såsom nedenstående. Eksempel: • Some genomic positions associated with the CDx claim had insufficient coverage. (Visse genompositioner forbundet med CDx-kravet har utilstrækkelig dækning.) Se Tabel 4 for yderligere oplysninger. Hvis feltet CDx Intended Use Evaluated (Påtænkt CDx-anvendelse evalueret) er **Not Evaluated** (Ikke evalueret), vises en kommentar som følgende for at angive, hvorfor den påtænkte CDx-anvendelse ikke blev evalueret. Eksempler: • Tumor Type of sample does not match tumor type corresponding to the CDx Intended Use. (Prøvens tumortype stemmer ikke overens med den tumortype, der svarer til den påtænkte CDx-anvendelse.) • DNA-data tilknyttet en CDx-biomarkør, er ikke tilgængelige.

- **Variant Types Evaluated** (Evaluerede variationstyper) – Indeholder oplysninger om, hvilke variations- eller biomarkørtyper der er egnede til at blive rapporteret på grund af QC- og kontrolresultater.

Tabel 6 Evaluerede variationstyper

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Variant Type (Variationstype)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / variantType (kvalitetskontrol / variantresultater / variantresultattabel / indtastninger / (arrayelement for variant- eller biomarkørtype) / varianttype)	Variations- eller biomarkørtype. Mulige værdier omfatter: • Små variationer • Store omlejringer • GIS

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Control QC (Kontrol-QC)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries/ (array item for Variant or Biomarker type) / controlResult (kvalitetskontrol / variantresultater / variantresultattabel / indtastninger / (arrayelement for variant- eller biomarkørtype) / kontrolresultat)	Kontrol-QC (PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET) eller N/A (I/R)) for variations- eller biomarkørtypen. • **PASS** (BESTÅET) – Alle påkrævede kontroller er bestået. • **FAIL** (IKKE BESTÅET) – En eller flere påkrævede kontroller mislykkedes. • **N/A** (I/R) – Variationstype er ikke tilgængelig for prøven, eller kørsels-QC har værdien FAIL (IKKE BESTÅET). Små variationer kræver, at DNA No-Template Control (DNA, ingen-skabelonkontrol) og DNA Positive Control—Small Variants and TMB (Positiv DNA-kontrol – Små variationer og TMB) er bestået. Store omlejringer kræver, at DNA No-Template Control (DNA, ingen-skabelonkontrol) og DNA Positive Control—Gene Amplifications (Positiv DNA-kontrol – Geneamplifikationer) er bestået. GIS kræver, at DNA GIS No-Template Control (DNA GIS, ingen-skabelonkontrol) og DNA GIS Positive Control (DNA-GIS, positiv kontrol) er bestået. For yderligere oplysninger om, hvordan kontrolresultaterne evalueres, henvises til *Kontroloutput-rapport* på side 51.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Library QC (Biblioteks-QC)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries/ (array item for Variant or Biomarker type) / qcResult (kvalitetskontrol / variantresultater / variantresultattabel / indtastninger / (arrayelement for variations- eller biomarkørtype) / kvalitetskontrolresultat)	QC-resultat (PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET) eller N/A (I/R)) for variations- eller biomarkørtypen. • **PASS** (BESTÅET) – Alle påkrævede QC-kategorier er bestået. • **FEJL** (IKKE BESTÅET) – En eller flere påkrævede QC-kategorier mislykkedes. • **N/A** (I/R) – Variationstype er ikke tilgængelig for prøven, eller kørsels-QC har værdien FAIL (IKKE BESTÅET). Små variationer kræver, at DNA Library QC (DNA-biblioteks-QC) og DNA Small Variant and TMB QC (QC for små DNA-variationer og TMB) er bestået. Store omlejringer kræver, at DNA Library QC (DNA-biblioteks-QC) og DNA CNV QC (DNA-QC for CNV) er bestået. GIS kræver, at DNA Library QC (DNA-biblioteks-QC) og DNA GIS QC (DNA-QC for GIS) er bestået. For flere oplysninger om, hvordan kvalitetskontrol evalueres, henvises til *Appendiks A Rutediagram for kvalitetskontrolmålinger* på side 67.
Evaluated (Evalueret)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / reported (kvalitetskontrol / variantresultater / variantresultattabel / indtastninger / (arrayelement for variant- eller biomarkørtype) / rapporteret)	Angiver, om der rapporteres en variationstype (TRUE (SANDT), FALSE (FALSK) eller N/A (I/R)). • **TRUE** (SANDT) – Kontrolresultat og QC-resultat er begge PASS (BESTÅET). • **FALSE** (FALSK) – Ethvert eller både kontrolresultat og QC-resultat er FAIL (IKKE BESTÅET). • **N/A** (I/R) – Variationstype er ikke tilgængelig for prøven, eller kørsels-QC har værdien FAIL (IKKE BESTÅET).

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Comment (Kommentar)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / comment (kvalitetskontrol / variantresultater / variantresultattabel / indtastninger / (arrayelement for variant- eller biomarkørtype) / kommentar)	Hvis det rapporterede felt er TRUE (SANDT), viser dette felt en bindestreg. Hvis feltet Reported (Rapporteret) er FALSE (FALSK), vises en kommentar med en liste over QC- og kontrolkategorier, der mislykkedes. Mulige værdier omfatter: • Intet DNA-bibliotek tilgængeligt. • Kontrolfejl – Angiver alle påkrævede kontroller, der mislykkedes. • QC-fejl – Angiver alle påkrævede QC-kategorier, der mislykkedes.

- **About the Test** (Om testen) – Indeholder generelle oplysninger om testen.

Tabel 7 Om testen

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
About the Test (Om testen)	about / description (om / beskrivelse)	Test beskrivelse.

- **Small Variant Details in Report** (Oplysninger om små variationer i rapporten) – Dette afsnit indeholder oplysninger om de detekterede små variationer.

Tabel 8 Oplysninger om små variationer i rapporten

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Type	type / value (type / værdi)	Den detaljerede variationstype. Mulige værdier for små variationer omfatter: • **SNV** – Enkeltnukleotidvariation. • **Insertion** – Indsættelse af nukleotider på op til 25 bp. • **Deletion** – Sletning af nukleotider på op 25 bp. • **MNV** – Multinukleotidvariation, som er en substitution af to eller tre nukleotider med det samme antal nukleotider. • **Indel** – Et eller flere nukleotider er erstattet af et eller flere nukleotider og er ikke en SNV eller MNV. Denne variation betegnes sædvanligvis til som deliner.
VAF	additionalInfo / (array item having label property = “VAF”) / value (yderligereInformation / (arrayelement med mærkategenskab = “VAF”) / værdi)	Variationsallelfrekvens (som en procentdel).
Consequence (Konsekvens)	additionalInfo / (array item having label property = “Consequence”) / value (yderligereInformation / (arrayelement med mærkategenskab = “Konsekvens”) / værdi)	Konsekvens af variation fra Sequence Ontology (Sekvensontologi).

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Nucleotide Change (Nukleotidændring)	additionalInfo / (array item having label property = “Nucleotide Change”) / value (yderligereInformation / (arrayelement med mærkategenskab = “Nukleotidændring”) / værdi)	Ændring i den kodende DNA-referencesekvens (RefSeq-transkript) i HGVS-nomenklatur. Hvis variationen ikke påvirker et transskript, er ændringen i genomreferencesekvensen i HGVS-nomenklatur inkluderet.
Genomic Position (Genomposition)	additionalInfo / (array item having label property = “Genomic Position”) / value (yderligereInformation / (arrayelement med mærkategenskab = “Genomisk position”) / værdi)	Genomposition (hg19) i formatet kromosom:position. Henviser til positionen af den første base i referenceallelen.
Reference Allele (Referenceallel)	additionalInfo / (array item having label property = “Reference Allele”) / value (yderligereInformation / (arrayelement med mærkategenskab = “Referenceallel”) / værdi)	Referenceallel.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Alternate Allele (Alternativ allel)	additionalInfo / (array item having label property = “Alternate Allele”) / value (yderligereInformation / (arrayelement med mærkategenskab = “AlternativAllel”) / værdi)	Alternativ allel.
Related Phased Variant (Relateret fasevariant)	additionalInfo / (array item having label property = “Related Phased Variant”) / value (yderligereInformation / (arrayelement med mærkategenskab = “Relateret fasevariant”) / værdi)	Gensymbol og proteinændring, transskriptionsændring eller genomisk ændring i HGVS-format for den relaterede fasevariation, som relevant.
N/A (I/R)	cosmicIds (cosmicID’er)	Liste over de genmutations-ID’er fra databasen Catalogue of Somatic Mutations In Cancer (COSMIC), der er knyttet til variationen, som relevant. Ikke inkluderet for resultater af ledsagende diagnostik.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / vcfChromosome (Data / vcfKromosom)	Chromosome (Kromosom).
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / vcfPosition (Data / vcfPosition)	Genomposition (hg19). Henviser til positionen af den første base i referenceallelen (feltet detailedSmallVariantData / referenceAllele).

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / vcfRefAllele (Data / vcfRefAllel)	Referenceallelen.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / vcfVariantFrequency (vcfVariantfrekvens)	Variationsallelfrekvens.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts (Data / annotering / transkripter)	Detaljerede annotationer på transskript-niveau til et transskript (som relevant). Der er kun inkluderet et enkelt foretrukket transskript.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / transcript (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / transkript)	Transskript-ID.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / source (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / kilde)	Transskriptkilde (RefSeq).

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / bioType (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / biotype)	En Ensembl-biotypeklassifikation for transskriptet.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / aminoAcids (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / aminosyrer)	Ændringen i aminosyrer, som relevant (f.eks. G/D).
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdnaPos (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / cdnaPos)	cDNA-position.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / codons (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / kodoner)	Kodonsekvensændring (f.eks. gGt/gAt), som relevant.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdsPos (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / cdsPos)	Position af kodende sekvens, som relevant.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / exons (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / exoner)	Exon(er), der er berørt af variationen, og totalt antal exoner, som relevant. Eksempel: 4-6/7 betyder, at exon 4, 5 og 6 er berørt, og at dette transskript indeholder 7 exoner i alt.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / introns (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / introner)	De introner, der er berørt af variationen, som relevant.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / geneId (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / genID)	Gen-ID iht. National Center for Biotechnology Information (NCBI).
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgnc (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / hgnc)	Gensymbol iht. HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC).
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / consequence (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / konsekvens)	Array for konsekvenser af variation fra Sequence Ontology.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvsc (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / hgvsc)	Ændring i den kodende DNA-referencesekvens (RefSeq - transskript) i HGVS-nomenklatur, som relevant.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvsp (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / hgvsp)	Ændring i proteinsekvensen i HGVS-nomenklatur, som relevant.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / isCanonical (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / erKanonisk)	Der er anført 'true' (sandt), hvis transskriptet bliver betragtet som det kanoniske transskript af genet, ellers er der anført 'false' (falsk). Det kanoniske transskript for et gen bestemmes, som følger: Kun NM- & NR-transkripter inkluderes. Transskripter for et gen sorteres i følgende rækkefølge: • Locus Reference Genomic (LRG)-poster kommer før ikke-LRG-poster. • Efter faldende CDS-længde. • Efter faldende transskriptlængde. • Accessionsnummer. Med denne sortering betragtes det første transskript som kanonisk.

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinId (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / proteinID)	Protein-ID.
N/A (I/R)	detailedSmallVariant (detaljeretLilleVariant) Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinPos (Data / annotering / transkripter / (første arrayelement) / proteinPos)	Proteinposition.

- **Large Rearrangement Details in Report for Companion Diagnostics Results** (Detaljer om stor omlejring i rapport for resultater af ledsagende diagnostiske test) – Dette afsnit indeholder detaljer om de detekterede store omlejringer (CNV'er på exonniveau).

Tabel 9 Detaljer om stor omlejring i rapport

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Type	type / value (type / værdi)	Den detaljerede variationstype. Mulige værdier for store omlejringer omfatter: • **Stor omlejring**.
Affected Exon(s) (Berørte exon(er))	additionalInfo / (array item having label property = "Affected Exon(s)") (yderligereInformation / (arrayelement med mærkategenskab = "Berørte exon(er)"))	De(n) exon(er), der påvirkes af den store omlejring. F.eks. betyder 4-6, at exon 4, 5 og 6 er berørt.
Transcript (Transskript)	additionalInfo / (array item having label property = "Transcript") (yderligereInformation / (arrayelement med mærkategenskab = "Transkript"))	Transskript -ID (RefSeq).
Genomic Position (Genomposition)	additionalInfo / (array item having label property = "Genomic Position") (yderligereInformation / (arrayelement med mærkategenskab = "Genomisk position"))	Genomposition af den store omlejring repræsenteret som et interval. Kromosom:position-positionsformat (hg19).

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
N/A (I/R)	exonLevelCnvVariant (exonNiveauCnvVariant) Details / gene (Detaljer / gen)	Gensymbol.
N/A (I/R)	exonLevelCnvVariant (exonNiveauCnvVariant) Details / chromosome (Detaljer / kromosom)	Kromosom med stor omlejring.
N/A (I/R)	exonLevelCnvVariant (exonNiveauCnvVariant) Details / begin (Detaljer / begynd)	Startposition (hg19) for stor omlejring.
N/A (I/R)	exonLevelCnvVariant (exonNiveauCnvVariant) Details / end (Detaljer / afslut)	Slutposition (hg19) for stor omlejring.
N/A (I/R)	exonLevelCnvVariant (exonNiveauCnvVariant) Details / cnvType (Detaljer / cnvType)	Værdien er LOSS (TAB).
N/A (I/R)	exonLevelCnvVariant (exonNiveauCnvVariant) Details / annotation / source (Detaljer / annotering / kilde)	Transskript kilde (RefSeq).

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
N/A (I/R)	exonLevelCnvVariant (exonNiveauCnvVariant) Details / annotation / affectedExons (Detaljer / annotering / berørteExoner)	De(n) exon(er), der påvirkes af den store omlejring. F.eks. betyder 4-6, at exon 4, 5 og 6 er berørt.
N/A (I/R)	exonLevelCnvVariant (exonNiveauCnvVariant) Details / annotation / transcript (Detaljer / annotering / transkript)	Transskript -ID.

- **Genomic Instability Score Details in Report for Companion Diagnostics Results** (Oplysninger om genomisk instabilitetsscore i rapport for resultater af ledsagende diagnostiske test) – Dette afsnit indeholder oplysninger om den genomiske instabilitetsscore.

Tabel 10 Oplysninger om genomisk instabilitetsscore i rapport

Felt i PDF-rapport	Felt i JSON-rapport	Beskrivelse
Type	type / value (type / værdi)	Beskrivelse af biomarkørtypen. Mulige værdier for genomisk instabilitetsscore omfatter: • **Biomarkør**.
N/A (I/R)	genomicInstability / additionalInfo / (array item having label property = “GIS Score”) / value (genomiskInstabilitet / yderligereInformation / (arrayelement med mærkategenskab = “GIS-score”) / værdi)	Værdien for genomisk instabilitetsscore.

Kontroloutput-rapport

Filnavn: `ControlOutput.tsv`

Kontroloutput-rapporten er en tabulatorsepareret fil, der indeholder kvalitetskontroloplysninger om hver kontrolprøve, der var inkluderet i kørslen. Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) ugyldiggør automatisk patientprøver baseret på resultater af kontrolprøver.

Henvis til *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)* for vejledning om kørselsgyldighed og patientprøvegyldighed baseret på resultater for kontroller.

Kontroloutput-rapporten indeholder følgende afsnit og tilhørende felter (kørsels-ID er inkluderet før det første afsnit):

- **Analysis Details** (Analyseoplysninger) – Indeholder oplysninger om analysen.

Felt	Beskrivelse
Report Date (Rapportdato)	Den dato, hvor kontrolrapporten blev genereret.
Report Time (Rapporttidspunkt)	Det tidspunkt, hvor kontrolrapporten blev genereret.
Module Version (Modulversion)	Versionen af Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).
Pipeline Version (Pipelineversion)	Versionen af analysepipelinen/arbejdsgangen.
Claims Package Version (Kravpakkeversion)	Versionen af kravpakken.

- **Sequencing Run Details** (Sekventeringskørselsoplysninger) – Indeholder oplysninger om sekventeringskørslen.

Felt	Beskrivelse
Run Name (Kørselsnavn)	Sekventeringskørslens navn.
Run Date (Kørselsdato)	Datoen for sekventeringskørslen.
Instrument ID (Instrument-ID)	Sekventeringsinstrumentets unikke ID.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Felt	Beskrivelse
Instrument Control Software Version (Version af kontrolsoftwaren på instrumentet)	NextSeq-driftssoftware (NOS)-version i brug for kørslen.
Instrument Type (Instrumenttype)	Typen af sekventeringsinstrument.
RTA Version (RTA-version)	Den version af Real-Time Analysis (RTA)-softwaren, der er anvendt til sekventeringskørslen.
Reagent Cartridge Lot Number (Reagenskassettens batchnummer)	Batchnummeret på den reagenskassette, der er anvendt til kørslen.

- **Analysis Status** (Analysestatus) – Indeholder oplysninger om, hvorvidt analysen er fuldført for hver kontrolprøve, og hvorvidt nogen af prøverne mislykkedes på grund af en softwarefejl.

Felt	Beskrivelse
Sample_ID (Prøve_ID)	Kontrolprøvens prøve-ID. Værdien er (Not Run (Ikke kørt)) for kontroltype(r), der ikke er inkluderet i kørslen.
COMPLETED_ALL_STEPS (ALLE_TRIN_GENNEMFØRT)	Angiver, om kontrolprøven har gennemført alle analysetrin. Mulige værdier omfatter TRUE (SANDT), FALSE (FALSK), N/A (I/R). Hvis værdien er FALSE (FALSK), skal du kontakte Illumina teknisk support for flere oplysninger.
FAILED_STEPS (MISLYKKEDE_TRIN)	En liste over mislykkede analysetrin på grund af en softwarefejl. Kontakt Illumina teknisk support for at få yderligere oplysninger, hvis der er angivet eventuelle mislykkede trin her.
STEPS_NOT_EXECUTED (TRIN_IKKE_UDKØRT)	En liste over analysetrin, der ikke blev gennemført på grund af en softwarefejl. Kontakt Illumina teknisk support for yderligere oplysninger, hvis der er trin, der ikke blev udført.

- **DNA NTC Library QC Metrics** (QC-målinger af DNA NTC-biblioteker) – Indeholder oplysninger om den evaluerede kvalitetskontrolmåling for DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol). Statussen PASS (BESTÅET) betyder, at værdien for målingen ligger inden for intervallet mellem den nedre specifikationsgrænse (LSL) og den øvre specifikationsgrænse (USL). Statussen FAIL (IKKE BESTÅET) betyder, at værdien for målingen ligger uden for LSL-eller USL-intervallet. Værdien N/A (I/R) er anført, hvis sekventeringskørslen ikke omfattede DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol).

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Måling	Beskrivelse	Enheder	Kvalitetstærskel
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Median exonfragmentdækning på tværs af alle exonbaser.	Antal	≤ 8

- **DNA-GIS NTC Library QC Metrics** (DNA-GIS NTC-biblioteks-QC-målinger) – Indeholder oplysninger om, hvorvidt GIS-kontrollen bestod i DNA No-Template Control. Statussen PASS (BESTÅET) betyder, at værdien for målingen ligger inden for intervallet mellem den nedre specifikationsgrænse (LSL) og den øvre specifikationsgrænse (USL). Statussen FAIL (IKKE BESTÅET) betyder, at værdien for målingen ligger uden for LSL-eller USL-intervallet. Værdien N/A (I/R) er anført, hvis sekventeringskørslen ikke omfattede DNA-GIS No-Template Control (DNA-GIS, ingen skabelonkontrol). Disse kontrolresultater gælder kun for GIS-resultater for patientprøver.

Måling	Beskrivelse	Enheder	Kvalitetstærskel
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	Median måldækning på tværs af alle exonbaser.	Antal	≤ 2

- **RNA NTC Library QC Metrics** (QC-målinger af RNA NTC-biblioteker) – Indeholder oplysninger om den evaluerede kvalitetskontrolmåling for RNA No-Template Control (RNA, ingen skabelonkontrol). Dette gælder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (I/R)-værdier er angivet.
- **No-Template Control Types** (Ingen skabelonkontroltyper) – Indeholder oplysninger om hver inkluderet ingen skabelonkontrolprøve i kørslen.

Felt	Beskrivelse
Kontroltype	Kontrolprøvens kontroltype. Mulige værdier omfatter: • DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol) • DNA-GIS No-Template Control (DNA-GIS, ingen skabelonkontrol)
Sample_ID (Prøve_ID)	Kontrolprøvens prøve-ID. Værdien er (Not Run) (Ikke kørt), hvis denne kontroltype ikke var inkluderet i kørslen.
AnalysisComplete (AnalyseFuldført)	Angivelse af, om analysen er fuldført for denne kontrolprøve. Mulige værdier omfatter TRUE (SANDT), FALSE (FALSK) og N/A (I/R).
Overall Result (Overordnet resultat)	QC-resultatet for kontrolprøven baseret på de tilknyttede NTC-biblioteks-QC-målinger. Mulige værdier omfatter PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET) og N/A (I/R).

- **Positive Control Types – [Specimen Type]** (Positive kontroltyper – [Præparattype]) – Indeholder oplysninger om de positive kontrolprøver, der er inkluderet i kørslen, som gælder for patientprøver med en prøvetype, der matcher sektionsoverskriften (f.eks. Solid-FFPE). Dette afsnit gentages for hver præparattype, der er inkluderet i sekventeringskørslen.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Felt	Beskrivelse
Kontroltype	Kontrolprøvens kontroltype. Mulige værdier omfatter: • DNA Positive Control—Small Variants and TMB (Positiv DNA-kontrol – Små variationer og TMB) • DNA Positive Control—Gene Amplifications (Positiv DNA-kontrol – Geneamplifikationer) • DNA-GIS Positive Control (DNA-GIS, positiv kontrol)
Sample_ID (Prøve_ID)	Kontrolprøvens prøve-ID. Værdien er (Not Run) (Ikke kørt), hvis denne kontroltype ikke var inkluderet i kørslen.
AnalysisComplete (AnalyseFuldført)	Angivelse af, om analysen er fuldført for denne kontrolprøve. Mulige værdier omfatter TRUE (SANDT), FALSE (FALSK) og N/A (I/R).
Overall Result (Overordnet resultat)	QC-resultatet for kontrolprøven. Mulige værdier omfatter PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET) og N/A (I/R).
Sensitivity Value (Følsomhedsværdi)	Den beregnede følsomhedsværdi for kontrolprøven. Angiver ratioen mellem detekterede kontrolvariationer og det totale antal forventede kontrolvariationer i kontrolprøven. Gælder kun for positiv DNA-kontrol.
Sensitivity Threshold (Følsomhedstærskel)	Den påkrævede minimale følsomhedsværdi for opnåelse af QC-resultatet PASS (BESTÅET) for kontrolprøven. Gælder kun for positiv DNA-kontrol.

- **DNA-GIS Positive Control Results – [Specimen Type]** (DNA-GIS positive kontrolresultater – [Præparattype]) – Indeholder oplysninger om, hvorvidt GIS-kontrollen bestod den positive DNA-kontrol. Statussen PASS (BESTÅET) betyder, at værdien for målingen ligger inden for intervallet mellem den nedre specifikationsgrænse (LSL) og den øvre specifikationsgrænse (USL). Statussen FAIL (IKKE BESTÅET) betyder, at værdien for målingen ligger uden for LSL-eller USL-intervallet. Værdien N/A (I/R) er anført, hvis sekventeringskørslen ikke omfattede DNA-GIS Positive Control (DNA-GIS, positiv kontrol).

Måling	Beskrivelse	Enheder	Kvalitetstærskel
PCT_TARGET_HRD_50X	Procentdel af HRD-prober med 50X fragmentdækning.	%	≥ 50

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

- **Small Variants Truth Table Results – [Specimen Type]** (Sandhedstabel med resultater for små variationer – [Præparattype]) – Indeholder oplysninger om, hvilke små variationer i kontrol-DNA'et, der blev detekteret eller ikke detekteret (én række pr. kontrolvariation) i den positive DNA-kontrol. N/A (I/R)-værdier er anført, hvis sekventeringskørslen ikke omfattede den positive DNA-kontrol. Dette afsnit gentages for hver præparattype, der er inkluderet i sekventeringskørslen.

Felt	Beskrivelse
Detected (Detekteret)	Angiver, hvorvidt den lille variation i kontrol-DNA'et blev detekteret i kontrolprøven. Mulige værdier omfatter TRUE (SANDT), FALSE (FALSK) og N/A (I/R).
HGNC Gene Name (HGNC-gennavn)	Det gensymbol i HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC), der er knyttet til den lille variation i kontrol-DNA'et.
Chromosome (Kromosom)	Kromosomet for den lille variation i kontrol-DNA'et.
Position	Positionen (hg19) i den lille variation i kontrol-DNA'et.
Reference Allele (Referenceallel)	Referenceallelet for den lille variation i kontrol-DNA'et.
Alternative Allel (Alternativ allel)	Anden/alternativ allel for den lille variation i kontrol-DNA'et.

- **Gene Amplification Truth Table Results – [Specimen Type]** (Resultater for sandtabel for genamplifikation – [Præparattype]) – Indeholder oplysninger om, hvilke kontrol-DNA-genamplifikationer i den positive DNA-kontrol, der blev påvist eller ikke påvist (én række pr. kontrolvariant). N/A (I/R)-værdier er anført, hvis sekventeringskørslen ikke omfattede den positive DNA-kontrol.

Felt	Beskrivelse
Detected (Detekteret)	Angiver, hvorvidt kontrol-DNA-genamplifikationen blev detekteret i kontrollen. Mulige værdier omfatter TRUE (SANDT), FALSE (FALSK) og N/A (I/R).
Type	Typen af kontrol-DNA-genamplifikation.
HGNC Gene Name (HGNC-gennavn)	Det gensymbol i HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC), der er knyttet til kontrol-DNA-genamplifikationen.

- **MSI Truth Table Results** (Sandhedstabel med MSI-resultater) – Indeholder oplysninger om MS-status for den positive DNA-kontrol, der blev påvist eller ikke påvist. Dette gælder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (I/R)-værdier er angivet.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

- **Splice Variants Truth Table Results** (Sandhedstabel med resultater for splejsningsvariationer) – Indeholder oplysninger om, hvilke splejsningsvarianter i kontrol-RNA'et, der er relevante for præparatttypen, som blev påvist eller ikke påvist (én række pr. kontrolvariant) i den positive RNA-kontrol. Dette gælder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (I/R)-værdier er angivet.
- **Fusions Truth Table Results** (Sandhedstabel med resultater for fusioner) – Indeholder oplysninger om, hvilke fusionsvariationer i kontrol-RNA'et i RNA External Control (RNA, ekstern kontrol) (positiv RNA-kontrol) der blev detekteret eller ikke detekteret (én række pr. kontrolvariation). Dette gælder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (I/R)-værdier er angivet.

Målingsoutput

Filnavn: `MetrikOutput.tsv`

Målingsoutputtet er en tabulatorsepareret fil, der indeholder kvalitetskontroloplysninger om de patientprøver, der blev inkluderet i kørslen.

Målingsoutputfilen indeholder følgende afsnit og tilhørende felter:

- **Header** (Sidehoved) – Indeholder generelle oplysninger om filen og kørslen.

Felt	Beskrivelse
Output Date (Outputdato)	Dato for oprettelse af filen.
Output Time (Outputtidspunkt)	Tidspunkt for oprettelse af filen.
Workflow Version (Arbejdsgangsversion)	Versionen af analysepipelinen/arbejdsgangen.
Module Version (Modulversion)	Versionen af Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).
Run ID (Kørsels-ID)	ID for sekventeringskørslen.
Run Name (Kørselsnavn)	Sekventeringskørslens navn.

- **Run QC Metrics** (Kørsel af kvalitetskontrolmålinger) – Indeholder kvalitetskontroloplysninger for sekventeringskørslen. Dette afsnit svarer til status for kørslen af kvalitetskontrollen i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten og indeholder én række pr. kvalitetskontrolmåling, der bidrager til status for kørslen af kvalitetskontrollen. Alle kvalitetskontrolmålinger i dette afsnit skal bestås, for at kørslen af kvalitetskontrollen kan bestås. Der henvises til *Kvalitetskontrol af kørsler* på side 13 for oplysninger om analyse.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Kolonne	Beskrivelse
Metric (UOM) (Måling (måleenhed))	QC-målingens navn og måleenhed
LSL	Nedre specifikationsgrænse (inklusive).
USL	Øvre specifikationsgrænse (inklusive).
Værdi	QC-målingsværdi.
PASS/FAIL (BESTÅET/IKKE BESTÅET)	Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod kvalitetskontrolmålingen Mulige værdier omfatter PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET) og N/A (I/R).

- **Analysis Status – [Specimen Type]** (Analysestatus – [Præparattype]) – Indeholder oplysninger om, hvorvidt analysen blev fuldført for hver patientprøve, der matchede prøvetypen i sektionsoverskriften, og om nogen af disse prøver mislykkedes på grund af en softwarefejl. Hver kolonne i dette afsnit svarer til en patientprøve (der anvendes Case-ID (Sags-ID) som kolonnenavn). Dette afsnit gentages for hver præparattype, der er inkluderet i sekventeringskørslen.

Felt	Beskrivelse
COMPLETED_ALL_STEPS (ALLE_TRIN_GENNEMFØRT)	Angiver, om prøven har gennemgået alle analysetrin. Mulige værdier omfatter TRUE (SANDT) og FALSE (FALSK). Hvis værdien er FALSE (FALSK), henvises der til *Fejlfinding* på side 66.
FAILED_STEPS (MISLYKKEDE_TRIN)	En liste over eventuelle mislykkede analysetrin på grund af en softwarefejl. Der henvises til *Fejlfinding* på side 66, hvis der er angivet eventuelle trin her.
STEPS_NOT_EXECUTED (TRIN_IKKE_UDKØRT)	En liste over eventuelle analysetrin, der ikke blev gennemført på grund af en softwarefejl. Der henvises til *Fejlfinding* på side 66, hvis der er angivet eventuelle trin her.

- **QC Metrics Sections for Patient Samples** (Afsnit med QC-målinger for patientprøver) – Følgende tabel angiver, om der er en tilsvarende kvalitetskontrolstatus i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten, der svarer til et afsnit. Der er inkluderet et afsnit for hver anvendt type kvalitetskontrol på patientprøver.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Afsnit	Beskrivelse	QC-kategori i rapport
DNA Library QC Metrics – [Specimen Type] (DNA-biblioteks-QC Målinger – [Præparattype])	Dette afsnit gentages for hver præparattype, der er inkluderet i sekventeringskørslen. Inkluderer QC-målinger, der anvendes som validitetskriterier for DNA-prøvebiblioteker, der behandles med den præparattype, der er angivet i afsnitsoverskriften. Der henvises til *Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker* på side 16 for oplysninger om analyse.	DNA Library QC (DNA-biblioteks-QC)
DNA Library QC Metrics for Small Variant Calling and TMB – Solid-FFPE (DNA-biblioteks-QC-målinger for bestemmelse af små variationer og TMB – Solid-FFPE)	QC-målinger, der anvendes som valideringskriterier for små variationer og TMB i et DNA-prøvebibliotek med præparattypen Solid-FFPE. Der henvises til *Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker* på side 16 for oplysninger om analyse. Der henvises til *DNA-biblioteks-QC for bestemmelse af små variationer og TMB-målinger og -grænser* på side 69 for målingsbeskrivelser og grænseværdier.	DNA Small Variant & TMB QC (QC for små variationer og TMB i DNA)
DNA Library QC Metrics for MSI – Solid-FFPE (DNA-biblioteks-QC-målinger for MSI – Solid-FFPE)	Gælder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (I/R)-værdier er angivet.	DNA MSI QC

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Afsnit	Beskrivelse	QC-kategori i rapport
DNA Library QC Metrics for CNV – Solid-FFPE (Kvalitetskontrolmålinger af DNA-bibliotek for CNV – Solid-FFPE)	QC-målinger, der anvendes som validitetskriterier for store omlejringer i et DNA-prøvebibliotek med præparattypen Solid-FFPE. Der henvises til *Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker* på side 16 for oplysninger om analyse. Der henvises til *DNA Library QC for CNV Metrics and Boundaries (DNA-biblioteks-QC for CNV-målinger og -grænser)* på side 70 for målingsbeskrivelser og grænseværdier.	DNA Copy Number Variant QC (QC for kopiantalvariationer i DNA)
DNA Library QC Metrics for GIS – Solid-FFPE (Målinger af DNA-biblioteks-QC for GIS – Solid-FFPE)	QC-målinger, der anvendes som valideringskriterier for GIS i et DNA-prøvebibliotek med præparattypen Solid-FFPE. Der henvises til *Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker* på side 16 for oplysninger om analyse.	DNA GIS QC (DNA-QC for GIS)
Udvidede DNA-målinger	Udvidede DNA-målinger er kun af vejledende karakter og udgør ikke en direkte angivelse af DNA-bibliotekernes kvalitet. Der henvises til *Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker* på side 16 for oplysninger om analyse. Der henvises til *Udvidede DNA-målinger* på side 70 for metrikbeskrivelser.	N/A (I/R)
RNA Library QC Metrics – Solid-FFPE (Målinger af RNA-biblioteks-QC – Solid-FFPE)	QC-kontrolmålinger, der anvendes som validitetskriterier for RNA-prøvebiblioteker med præparattypen Solid-FFPE. Dette gælder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (I/R)-værdier er angivet.	RNA Library QC (RNA-biblioteks-QC)

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Afsnit	Beskrivelse	QC-kategori i rapport
RNA Expanded Metrics (Udvidede RNA-målinger)	Udvidede RNA-målinger er kun af vejledende karakter og udgør ikke en direkte angivelse af RNA-bibliotekernes kvalitet. Dette gælder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (I/R)-værdier er angivet.	N/A (I/R)

Hvert afsnit indeholder følgende kolonner:

- En kolonne pr. prøve (navngivet med prøve-ID).
- **Metric (UOM)** (Måling (måleenhed)) – QC-målingens navn og måleenhed
- **LSL** – Nedre specifikationsgrænse (inklusive).
- **USL** – Øvre specifikationsgrænse (inklusive).

Hvert afsnit indeholder følgende rækker:

- En række pr. QC-måling.
- **PASS/FAIL** (BESTÅET/IKKE BESTÅET) – Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod den pågældende type af kvalitetskontrol. Statussen PASS (BESTÅET) betyder, at prøveværdierne for målingerne ligger inden for LSL- og USL-intervallet. Statussen FAIL (IKKE BESTÅET) betyder, at prøveværdierne for en eller flere af målingerne ligger uden for LSL- og USL-intervallet. Denne række er ikke inkluderet i DNA Expanded Metrics (Udvidede DNA-målinger) eller i RNA Expanded Metrics (Udvidede RNA-målinger).
- **Notes** (Noter) – Indeholder en liste med noter, der beskriver indholdet i filen.

Rapport om lav dybde

Filnavn: `{SAMPLE_ID}_LowDepthReport.tsv`

Rapporten om lav dybde er en tabulatorsepareret fil, der oprettes for hver patientprøve. Rapporten indeholder en liste over genomiske positionsområder med en samlet sekventeringsdybde < 100, og for hvilke der ikke blev detekteret en variation, der bestod. Disse positioner har utilstrækkelig sekventeringsdybde til at udelukke tilstedeværelsen af en lille variation. Positioner på bloklisten medtages ikke i rapporten.

Rapporten om lav dybde bliver ikke regenereret i forbindelse med regenerering af rapporter.

Rapporten om lav dybde indeholder følgende afsnit og tilhørende felter:

- **Header** (Sidehoved) – Indeholder generelle oplysninger om filen og kørslen.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Felt	Beskrivelse
Report Title (Rapporttitel)	Rapportens navn.
Product Title (Produkttitel)	Produktets navn.
Sample ID (Prøve-ID)	Prøve-ID for patientprøven.
Report Date (Rapportdato)	Den dato, hvor rapporten om lav dybde blev genereret.
Run ID (Kørsels-ID)	ID for sekventeringskørslen.
Run Date (Kørselsdato)	Datoen for sekventeringskørslen.
Knowledge Base version (Videnbaseversion)	Den version af KB'en, der var installeret på tidspunktet for generering af rapporten om lav dybde.
Knowledge Base published date (Udgivelsesdato for videnbase)	Den dato, der er knyttet til den KB, der var installeret på tidspunktet for generering af rapporten om lav dybde.
Module Version (Modulversion)	Den version af Illumina Run Manager, der anvendes i analysen.
Regulatoriske erklæring	Den regulatoriske erklæring, der definerer korrekt brug af rapporten.

- **Genomic Range List** (Liste over genomintervaller) – Indeholder en liste over genompositionsintervaller med lav dybde. Sammenhængende genompositioner med lav dybde, der overlapper det eller de samme gener, bliver samlet i en enkelt række.

Kolonne	Beskrivelse
Chrom (Krom)	Chromosome (Kromosom).
Start	Startposition (hg19).
End (Slut)	Slutposition (hg19).
Gene (Gen)	Gensymbol(er), der overlapper genomintervallet, baseret på RefSeq-databasen i KB'en.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Visning af analyseresultater

På fanen Completed (Fuldført) på skærmen Runs (Kørsler), vælg kørselsnavnet for at se analyseresultaterne.

Skærmen Run Details (Kørselsoplysninger)

Skærmen Run Details (Kørselsoplysninger) viser analyseresultaterne for den valgte kørsel og giver mulighed for at analysere kørslen igen med andre parametre. Øverst på skærmen finder du kørselsoplysningerne, f.eks. kørselsnavnet, kørselsbeskrivelsen og applikationsoplysningerne. Afsnittet Status opdateres med start- og sluttidspunkterne for trin i kørslen.

BEMÆRK Statussen Analysis Complete (Analyse fuldført) angiver, at analysen er fuldført, men ikke om analysen var vellykket. Feltet Analysis Status (Analysestatus) i tabellen Sample Level Metrics (Prøveniveaumålinger) angiver, om alle trin i pipelinen er gennemført korrekt. Gennemgå *Målingsoutput* på side 56 for oplysninger om eventuelle mislykkede trin.

Sekventeringsoplysninger vises, herunder instrumentnavn, biblioteksklargøringssæt, indeksadaptersæt, aflæsningstype og aflæsningslængder. Brugere kan også vælge at genindsætte deres analyse i kø i dette afsnit (der henvises til *Genindsættelse i analysekø* på side 64).

Afsnittet Results (Resultater)

Afsnittet Results (Resultater) indeholder links til TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten for hver patientprøve i kørslen. Dette afsnit indeholder også outputmappestien til analysen. Naviger til denne placering for at få adgang til resultater og midlertidige filer. QC- og kontrolstatusser i afsnittet Results (Resultater) stammer fra *Målingsoutput* på side 56 og *Kontroloutput-rapport* på side 51.

Målinger på kørselsniveau

Afsnittet Run Level Metrics (Målinger på kørselsniveau) på skærmen Samples & Results (Prøver og resultater) viser en status i form af PASS (BESTÅET) eller FAIL (IKKE BESTÅET) for hver kørsel af kvalitetskontrolmåling. For fortolkning af resultatværdier, henvises til følgende tabel:

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Måling	Resultat	Fortolkning
RunQc	PASS (BESTÅET)	Sekventeringskørsel er gyldig.
	FAIL (IKKE BESTÅET)	Kvalitetsmålinger for sekventeringskørslen er ikke blevet opfyldt. Prøver i sekventeringskørslen er ugyldige.
Positiv DNA-kontrol – Små variationer og TMB	PASS (BESTÅET)	De forventede variationer blev detekteret.
	FAIL (IKKE BESTÅET)	Specifikationerne for variationsbestemmelse er ikke opfyldt, og små variationer i sekventeringskørslen er ugyldige.
Positiv DNA-kontrol – Geneamplifikationer og store omlejringer	PASS (BESTÅET)	De forventede variationer blev detekteret.
	FAIL (IKKE BESTÅET)	Specifikationerne for variationsbestemmelse er ikke opfyldt, og store omlejringer i sekventeringskørslen er ugyldige.
DNA Positive Control – MSI (Positiv DNA-kontrol – MSI) Dette gælder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)	PASS (BESTÅET)	De forventede variationer blev detekteret.
	FAIL (IKKE BESTÅET)	Specifikationerne for variationsbestemmelse er ikke opfyldt, og MSI-scorer i sekventeringskørslen er ugyldige.
DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol)	PASS (BESTÅET)	Ingen indikation af krydskontaminering mellem bibliotekerne.
	FAIL (IKKE BESTÅET)	Indikation af krydskontaminering mellem bibliotekerne. DNA-prøverne i de klargjorte biblioteker og alle tilhørende sekventeringskørsler er ugyldige.
DNA GIS Positive Control (DNA-GIS, positiv kontrol)	PASS (BESTÅET)	Tilstrækkelig sekventeringsdækning og ensartethed til at beregne GIS.
	FAIL (IKKE BESTÅET)	Utilstrækkelig sekventeringsdækning og ensartethed til at beregne GIS i sekventeringskørslen.
DNA GIS No-Template Control (DNA GIS, ingen skabelonkontrol)	PASS (BESTÅET)	Ingen indikation af krydskontaminering mellem bibliotekerne.
	FAIL (IKKE BESTÅET)	Indikation af krydskontaminering mellem bibliotekerne. GIS i sekventeringskørslen er ugyldige.

Målinger på prøveniveau

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Afsnittet Sample Level Metrics (Målinger på prøveniveau) på skærmen Run Details (Kørselsoplysninger) viser kvalitetskontroloplysninger for de inkluderede patientprøver i kørslen. Målinger på prøveniveau evalueres uafhængigt af målinger på kørselsniveau.

- **Sample** (Prøve) – Prøve-ID'et.
- **Analysis Status** (Analysestatus) – Mulige værdier er PASS (BESTÅET) og FAIL (IKKE-BESTÅET). Angiver, om alle trin er gennemført korrekt for prøven. Gennemgå *Målingsoutput* på side 56 for oplysninger om eventuelle mislykkede trin.
- **DNA Library QC Metrics** (Målinger af DNA-biblioteks-QC) – Mulige værdier er PASS (BESTÅET) og FAIL (IKKE BESTÅET). Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod DNA-biblioteks-QC'en for det sekventerede DNA-bibliotek. Svarer til Kvalitetskontrol af DNA-bibliotek i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Der vises N/A (I/R), hvis et DNA-bibliotek ikke blev sekventeret, eller hvis kørslens QC har værdien FAIL (MISLYKKET).
- **RNA Library QC Metrics** (Målinger af RNA-biblioteks-QC) – Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod RNA-biblioteks-QC. Dette gælder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (I/R)-værdier er angivet.
- **DNA Library QC Metrics for GIS** (Målinger af DNA-biblioteks-QC for GIS) – Mulige værdier er PASS (BESTÅET) og FAIL (IKKE BESTÅET). Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod QC'en for GIS i DNA-biblioteket. Svarer til Kvalitetskontrol af DNA for GIS i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Der vises N/A (I/R), hvis et DNA-bibliotek ikke blev sekventeret, hvis kørslens QC eller DNA-biblioteks-QC har værdien FAIL (MISLYKKET).
- **DNA Library QC Metrics for MSI** (Målinger af DNA-biblioteks-QC for MSI) – Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod QC'en for MSI i DNA-biblioteket. Dette gælder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (I/R)-værdier er angivet.
- **DNA Library QC Metrics for CNV** (Målinger af DNA-biblioteks-QC for CNV) – Mulige værdier er PASS (BESTÅET) og FAIL (IKKE BESTÅET). Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod QC'en for store omlejringer i DNA-biblioteket. Svarer til Kvalitetskontrol af kopiantalvariationer i DNA i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Der vises N/A (I/R), hvis et DNA-bibliotek ikke blev sekventeret, hvis kørslens QC eller DNA-biblioteks-QC har værdien FAIL (MISLYKKET).
- **DNA Library QC Metrics for Small Variants and TMB** (Målinger af DNA-biblioteks-QC for små varianter og TMB) – Mulige værdier er PASS (BESTÅET) og FAIL (IKKE BESTÅET). Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod QC'en for små variationer og TMB i DNA-biblioteket. Svarer til Kvalitetskontrol for små variationer og TMB i DNA i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Der vises N/A (I/R), hvis et DNA-bibliotek ikke blev sekventeret, hvis kørslens QC eller DNA-biblioteks-QC har værdien FAIL (MISLYKKET).

Genindsættelse i analysekø

Du kan sætte en fuldført analysekørsel i kø igen på Analysemodulet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

1. På fanen Completed (Fuldført) på skærmen Runs (Kørsler), vælg kørselsnavnet for at se analyseresultaterne.
2. Nederst på siden Run Details (Kørselsoplysninger), vælg **Requeue Analysis** (Genindsæt analyse i kø).
3. Vælg en af følgende muligheder for at sætte i kø igen:
   - Genindsæt i analysekø uden ændringer.
   - Rediger kørselsindstillinger, og genindsæt analyse i kø. Kørselsnavnet kan ikke redigeres.
   - Genindsæt analyse i køen med et andet program.
     For detaljerede anvisninger henvises til vejledningen til programarbejdsgangen for det anvendte analyseprogram.
4. Vælg den eksterne lagerkonfiguration, hvor de aktuelle sekventeringsdata er placeret (udfyldes automatisk, men kan redigeres).
5. Indtast en årsag til gentagelse af analysen.
6. Vælg **Requeue Analysis** (Genindsæt analyse i kø).

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Fejlfinding

Følgende tabel indeholder en liste over softwareproblemer, som du kan støde på, når du bruger TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysesoftware.

Hvis analyserapporten angiver, at analysen mislykkedes på grund af en softwarefejl, bruges følgende filter til at foretage fejlfinding af problemet baseret på det specifikke trin, der mislykkedes. Begge filer er placeret i mappen `IVD_Reports`.

- `MetricsOutput.tsv` – Angiver det analysetrin, der ikke blev fuldført for patientprøver under FAILED_STEPS.
- `ControlOutput.tsv` – Angiver det analysetrin, der ikke blev fuldført for kontrolprøver under FAILED_STEPS.

Brug følgende tabel til fejlfinding af problemer i arbejdsgangen:

Observation	Anbefalet handling
Analysen forbliver i tilstanden *Analysis in Progress* (Analyse i gang) i mere end 3 timer.	På siden Active Runs (Aktive kørsler), vælg **Cancel Analysis** (Annuller analyse) under kolonnen Actions (Handlinger). Når kørslen er annulleret, naviger til siden Completed Runs (Fuldførte kørsler), og sæt analysen for den annullerede kørsel i kø igen. Se *Genindsættelse i analysekø* på side 64 for yderligere oplysninger om processen for at sætte i kø igen.
Fejl i trinnet FastqValidation.	Mulige grunde kan være følgende: • Forkert eller ikke-eksisterende indeks, der ikke resulterer i nogen aflæsninger af prøven. Ved mistanke om et forkert indeks, gentag analysen med det korrekte indeks-id valgt. Ellers gentages TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)-arbejdsgangen med en ny ekstraktion af nukleinsyre i overensstemmelse med *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*. • Kørslens ydeevne. Vurder kørslens ydeevne ved hjælp af Sequencing Analysis Viewer (SAV), og kontakt Illumina Teknisk support for at få hjælp.

For eventuelle andre mislykkede trin, gennemgå `LogsIntermediates/run.log` og logfilerne samt de mellemliggende filer under den relevante trinspecifikke undermappe i mappen `Logs_Intermediates`. Kontakt Illumina Teknisk support for at få hjælp.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Appendiks A Rutediagram for kvalitetskontrolmålinger

Følgende rutediagram beskriver de kvalitetskontrolmålinger, der er anført i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Hvis kørslens QC mislykkes, vurderes ingen andre trin i kvalitetskontrollen, og alle markeres som N/A (I/R). Hvis DNA ikke sekventeres eller ikke består biblioteks-QC, inkluderes ingen tilsvgarende variationstyper i ledsagende diagnostik. Kvalitetskontrol af DNA-bibliotek måler kontaminering. Hvis resultatet af DNA-biblioteks-QC er ikke bestået, markeres efterfølgende kvalitetskontrolmålinger for DNA (QC for små variationer og TMB i DNA, DNA CNV QC og DNA GIS QC) som N/A (I/R). Se følgende afsnit og tabeller for flere oplysninger:

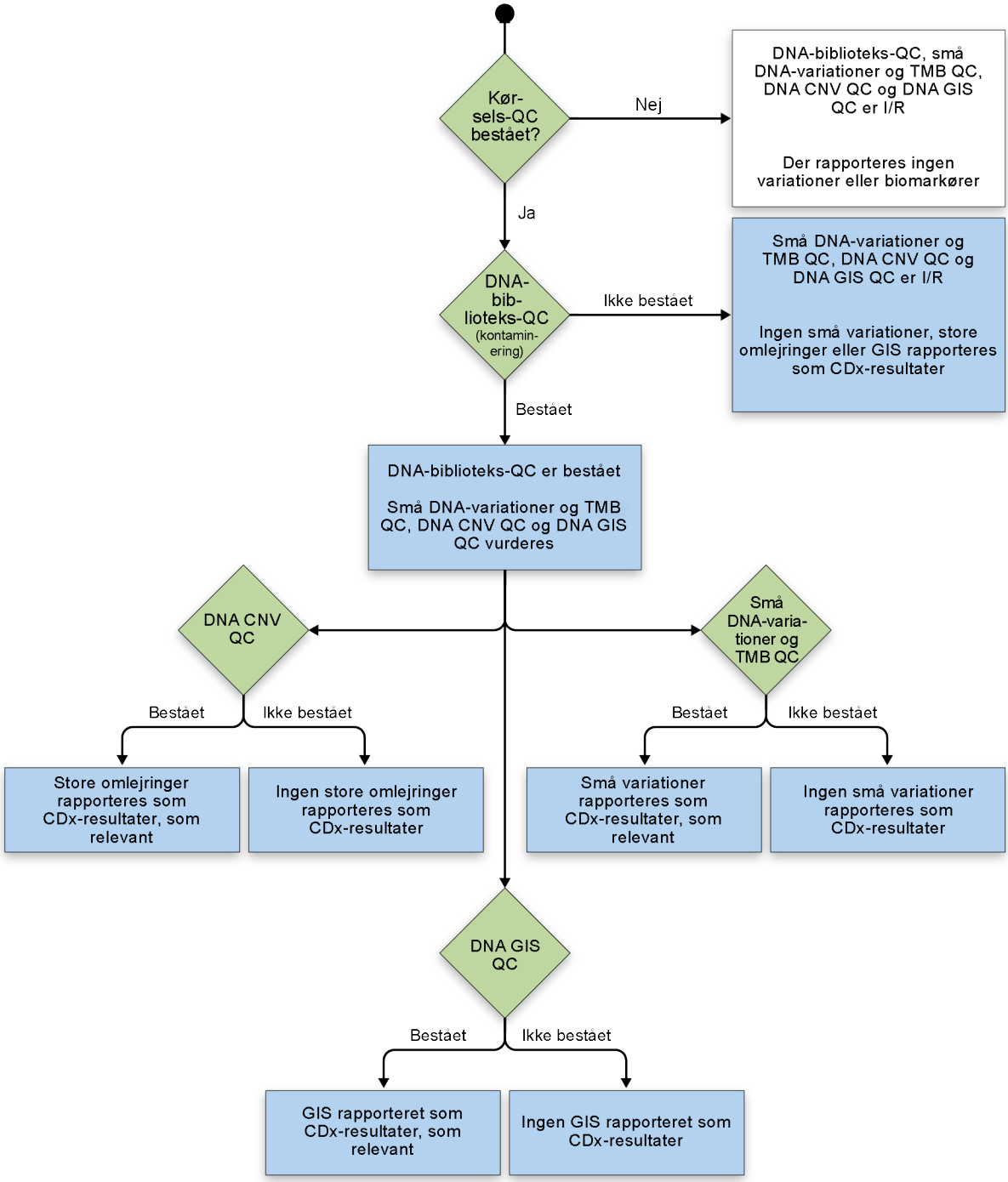
- *Analysemetoder* på side 13
- *TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport* på side 19
- *Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker* på side 16
- *Målingsoutput* på side 56
- *Appendiks B Kvalitetsmålinger* på side 69

Rutediagrammet tilknytter ikke kontrolprøver. Resultaterne fra kontrolprøverne påvirker ikke QC-målingerne i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) PDF- eller JSON-rapporten. Mislykkede kontroller ugyldiggør prøveresultater uanset QC-resultater som beskrevet i *Kontroloutput-rapport* på side 51. For yderligere oplysninger om kontrolprøver, henvises der til *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*.

Rutediagrammet tilknytter ikke kvalitetskontrolresultater på positionsniveau. Disse resultater er en del af QC-resultaterne for ledsagende diagnostik, som er beskrevet i *Companion Diagnostics QC (QC for ledsagende diagnostiske test)* på side 29.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Figur 3 Rutediagram for QC-målinger



TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Appendiks B Kvalitetsmålinger

Kør QC-målepunkter

Måling	Beskrivelse	Enheder	Kvalitetstærskel
PCT_PF_READS	Procentdelen af aflæsninger, der passerede filteret.	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R1	Gennemsnitlig procentdel af basebestemmelser med en kvalitetsscore på Q30 eller højere for aflæsning 1.	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R2	Gennemsnitlig procentdel af basebestemmelser med en kvalitetsscore på Q30 eller højere for aflæsning 2.	%	≥ 80 %

DNA-biblioteks-QC-målinger og -grænser

Måling	Beskrivelse	Enheder	Kvalitetstærskel (FFPE)
CONTAMINATION_SCORE	Kontamineringsscoren baseret på fordeling af variationsallelfrekvens (VAF) på SNP'er.	I/T	≤ 1457

DNA-biblioteks-QC for bestemmelse af små variationer og TMB-målinger og -grænser

Måling	Beskrivelse	Enheder	Kvalitetstærskel (FFPE)
MEDIAN_INSERT_SIZE	Den mediane fragmentlængde i prøven.	Basepar	≥ 70,0
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Median exonfragmentdækning på tværs af alle exonbaser.	Antal	≥ 150,0
PCT_EXON_50X	Procentdelen af exonbaser med 50x fragmentdækning.	%	≥ 90,0

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Måling	Beskrivelse	Enheder	Kvalitetstærskel (FFPE)
PCT_CHIMERIC_ READS	Procentdel af kimæriske læsninger.	%	≤ 8,0

DNA-biblioteks-QC for GIS-målinger og -grænser

Måling	Beskrivelse	Enheder	Kvalitetstærskel (FFPE)
PCT_TARGET_HRD_ 50X	Procentdel af HRD-prober med 50X fragmentdækning.	%	≥ 50,0
EXCESSIVE_TF	Fejltilstandsmålinger, der angiver, om tumorfraktionen er overdreven, og tumor og normale signaler ikke længere kan differentieres til beregning af GIS.	I/T	≥ 0

DNA Library QC for CNV Metrics and Boundaries (DNA-biblioteks-QC for CNV-målinger og -grænser)

Måling	Beskrivelse	Enheder	Kvalitetstærskel (FFPE)
GENE_SCALED_MAD	Medianen for absolutte afvigelser fra medianen af den normaliserede tælling for hvert CNV-målområde.	Antal	0 ≤ x ≤ 0,134
MEDIAN_BIN_ COUNT_CNV_ TARGET	Median for rå bin-antal pr. CNV-mål.	Antal	≥ 1,0

Udvidede DNA-målinger

Udvidede DNA-målinger er kun angivet til orientering. Disse målinger kan være informative ved fejlfinding, men de er angivet uden udtrykkelige specifikationsgrænser, og de anvendes ikke direkte til kvalitetskontrol af prøver. Kontakt Illumina teknisk support for yderligere vejledning.

Måling	Beskrivelse	Enheder
TOTAL_PF_READS	Aflæsninger i alt, der passerer filteret.	Antal

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Måling	Beskrivelse	Enheder
MEAN_FAMILY_SIZE	Summen af aflæsninger i hver enkelt familie divideret med antallet af familier efter korrektion, gruppering og filtrering af understøttende aflæsninger.	Antal
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	Mediandækningen af baser.	Antal
PCT_EXON_100X	Procentdel af exonbaser med mere end 100X dækning.	%
PCT_READ_ENRICHMENT	Procentdel af aflæsninger, der krydser en hvilken som helst del af målregionen i forhold til aflæsninger i alt. Beregningen af denne måling tager kun højde for ikke-HRD-prober. Hvis der anvendes HRD-prober til prøven, kan der derfor observeres lavere værdier.	%
PCT_USABLE_UMI_READS	Procentdelen af læsninger med brugbare UMI'er.	%
MEAN_TARGET_COVERAGE	Den gennemsnitlige dækning af baser.	Antal
PCT_ALIGNED_READS	Procentdel af læsninger, der er justeret efter referencegenomet.	%
PCT_CONTAMINATION_EST	Procentdel af kontaminering af prøven.	%
PCT_PF_UQ_READS	Procentdel af unikke aflæsninger, der passerer filteret.	%
PCT_TARGET_0.4X_MEAN	Procentdel af målbaser med måldækning, der er mere end 0,4 gange gennemsnittet.	%
PCT_TARGET_100X	Procentdel af målbaser med mere end 100X dækning.	%
PCT_TARGET_250X	Procentdel af målbaser med mere end 250X dækning.	%
MEDIAN_TARGET_HRD_COVERAGE	Medianmålfragmentdækning på tværs af alle målpositioner i genomet. Dækning er det samlede antal ikke-duplikerede parjusteringer, der overlapper.	Antal

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Bilag C TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) Rapportreference

Illumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN) FOR IN VITRO DIAGNOSTIC USE Report Date 2026-04-13

Case ID	HRD1_DNA	Run ID	230803_NOXP102_0359_AH37WMBDXY
Cancer Type	Malignant epithelial ovarian cancer	Analysis Date	2026-04-13
Specimen Type	FFPE	Knowledge Base Version	6.30.0.0327
Sex	Unknown	Knowledge Base Published Date	2024-10-08
Sample Type	DNA	Module Version	1.5.0
Sample Feature	HRD	Claims Package Version	1.0.1.1

Companion Diagnostic Results (Level 1) A

Detected Variants/Biomarkers	Therapy	Usage	Details
BRCA2 p.(Gln1379Ter) B	LYNPARZA® (olaparib)	Indicated	Type: SNV VAF: 18.4% | Consequence: Stop Gained | Nucleotide Change: NM_000059.4:c.4135C>T | Genomic Position: chr13:32919527 | Reference Allele: C | Alternate Allele: T

For details about the Companion Diagnostics claims that were evaluated for this sample, see the Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated table.

Companion Diagnostics QC C

Companion Diagnostics Genomic Positions with Insufficient Coverage for Small Variant Detection

The positions listed below did not have sufficient coverage for detecting small variants for the listed Companion Diagnostic Intended uses. Only Companion Diagnostic Intended uses that were evaluated will be listed.

Homologous Recombination Deficiency (HRD) - LYNPARZA® (olaparib) - Epithelial ovarian, fallopian tube or primary peritoneal cancer (chr:pos)

chr13:32,893,212-32,893,213	chr13:32,900,236-32,900,253	chr13:32,900,269-32,900,270	chr13:32,900,272	chr13:32,900,275-32,900,289
chr13:32,903,578-32,903,631	chr13:32,905,054	chr13:32,905,059	chr13:32,906,407-32,906,417	chr13:32,907,363-32,907,372
chr13:32,907,374-32,907,417	chr13:32,907,523-32,907,526	chr13:32,910,400-32,910,402	chr13:32,912,302-32,912,381	chr13:32,918,693-32,918,712
chr13:32,920,962-32,920,981	chr13:32,928,996-32,928,997	chr13:32,929,426-32,929,427	chr13:32,937,314-32,937,327	chr13:32,945,232-32,945,239
chr13:32,950,805-32,950,806	chr13:32,972,297-32,972,311	chr17:41,249,259-41,249,271	chr17:41,249,289-41,249,308	chr17:41,256,276-41,256,280

Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated D

The table below includes a column that indicates whether that Companion Diagnostic Intended use was evaluated for this sample. If an Intended use was not evaluated, a reason is listed. The columns shaded in gray below indicate the information that is sample-specific.

Cancer Type	Biomarkers	Therapy	CDx Intended Use Evaluated	Comment
Epithelial ovarian, fallopian tube or primary peritoneal cancer	Homologous Recombination Deficiency (HRD)	LYNPARZA® (olaparib)	BRCA1 SNVs - evaluated BRCA1 Insertions - evaluated BRCA1 Deletions - evaluated BRCA1 MNVs - evaluated BRCA2 SNVs - evaluated BRCA2 Insertions - evaluated BRCA2 Deletions - evaluated BRCA2 MNVs - evaluated BRCA Large Rearrangements - evaluated GIS - evaluated E	Some genomic positions associated with the CDx claim had insufficient coverage. Please refer to the section 'Companion Diagnostics Genomic Positions with Insufficient Coverage for Small Variant Detection' for details

1 of 3

A. Et CDx-resultat indikerer, at patientprøven har en tumortype og en biomarkør, der er målrettet mod den indicerede behandling. Se *Bestemmelse af ledsagende diagnostiske test* på side 17 for yderligere oplysninger. Hvis der ikke er nogen CDx-resultater, angiver rapporten, at der ikke blev detekteret nogen biomarkører for ledsagende diagnostik for den angivne prøvetumortype.

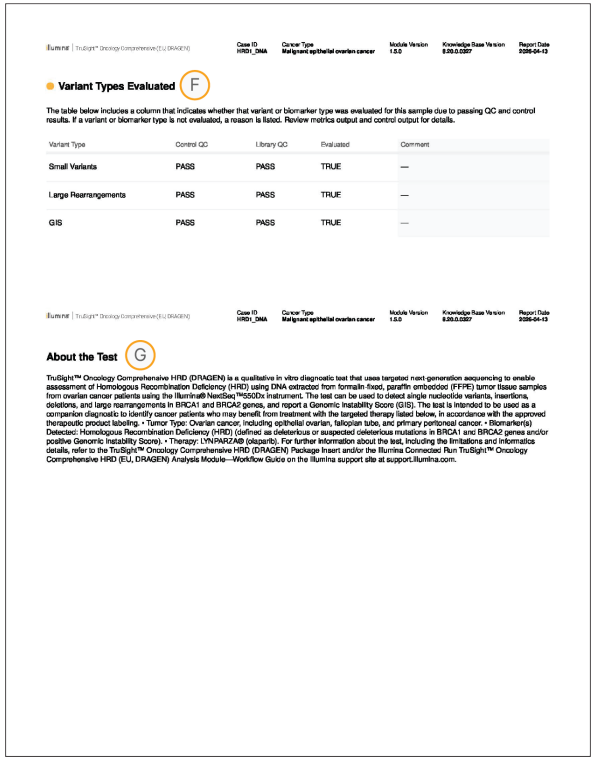
B. CDx-biomarkøren observeret i patientprøven. Brug kan være **Indicated** (Indiceret), eller **See Note** (Se note). Hvis det er relevant, angiver en bemærkning i kolonnen Detaljer yderligere oplysninger om variationen, såsom oplysninger om mulig lægemiddelresistens.

C. Afsnittet Kvalitetskontrol af ledsagende diagnostik angiver kvalitetskontroloplysninger på positionsniveau om CDx-biomarkører. Hvis der ikke er anført nogen positioner, betyder det, at der var tilstrækkelig dækning gennem de målrettede variationer og regioner. Se *Companion Diagnostics QC (QC for ledsagende diagnostiske test)* på side 29 for yderligere oplysninger.

D. Afsnittet Evaluerede påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostik indeholder en liste over alle påtænkte CDx-anvendelser og indikerer, om de er evalueret for denne prøve. Henvis til *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)* for flere oplysninger om den påtænkte anvendelse af TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Cancertype, biomarkører og behandling er fra erklæringen om tiltænkt anvendelse.

E. Evaluering opstår, hvis tumortypen er egnet til en CDx, og prøven bestod de påkrævede kategorier for kvalitetskontrol. For at få mere at vide om de CDx-kriterier, der kræves for at prøver kan evalueres, henvises til *Bestemmelse af ledsagende diagnostiske test* på side 17.

- *Evaluated* (Evalueret) – Prøven blev evalueret for denne tiltænkte anvendelse. Specifikke resultater identificeres i afsnittet Resultater af ledsagende diagnostik i rapporten.
- *Not Evaluated* (Ikke evalueret) – Prøven blev ikke evalueret for denne tiltænkte anvendelse, og grunden hertil forklares i en kommentar.



illumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)

Case ID	Cancer Type	Module Version	Knowledge Base Version	Report Date
HRD1_DNA	Malignant epithelial ovarian cancer	1.0.0	9.20.0.0207	2026-04-13

Variant Types Evaluated F

The table below includes a column that indicates whether that variant or biomarker type was evaluated for this sample due to passing QC and control results. If a variant or biomarker type is not evaluated, a reason is listed. Review metrics output and control output for details.

Variant Type	Control QC	Library QC	Evaluated	Comment
Small Variants	PASS	PASS	TRUE	—
Large Rearrangements	PASS	PASS	TRUE	—
GIS	PASS	PASS	TRUE	—

illumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)

Case ID	Cancer Type	Module Version	Knowledge Base Version	Report Date
HRD1_DNA	Malignant epithelial ovarian cancer	1.0.0	9.20.0.0207	2026-04-13

About the Test G

TruSight™ Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) is a qualitative in vitro diagnostic test that uses targeted next-generation sequencing to enable assessment of Homologous Recombination Deficiency (HRD) using DNA extracted from formalin-fixed, paraffin embedded (FFPE) tumor tissue samples from ovarian cancer patients using the Illumina® NextSeq™550Dx Instrument. The test can be used to detect single nucleotide variants, insertions, deletions, and large rearrangements in BRCA1 and BRCA2 genes, and report a Genomic Instability Score (GIS). The test is intended to be used as a companion diagnostic to identify cancer patients who may benefit from treatment with the targeted therapy listed below, in accordance with the approved therapeutic product labeling. • Tumor Type: Ovarian cancer, including epithelial ovarian, fallopian tube, and primary peritoneal cancer. • Biomarker(s) Detected: Homologous Recombination Deficiency (HRD) (defined as deleterious or suspected deleterious mutations in BRCA1 and BRCA2 genes and/or positive Genomic Instability Score). • Therapy: LYNPARZA® (olaparib). For further information about the test, including the limitations and informatics details, refer to the TruSight™ Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) Package Insert and/or the Illumina Connected Run TruSight™ Oncology Comprehensive HRD (EU, DRAGEN) Analysis Module—Workflow Guide on the Illumina support site at support.illumina.com.

F. Evaluerede variationstyper angiver de variations- eller biomarkørtyper, der evalueres for patientprøverne på grund af beståede kvalitetskontrol- og kontrolresultater. Se *Evaluerede variationstyper* på side 35 for yderligere oplysninger.

G. For specifikke oplysninger om TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen, herunder begrænsninger og informatikoplysninger, henvises til *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*.

Bilag D Eksempler på prøveoplysninger

Sample Data

A Add 1 Rows +

	Sample ID* C	Index Set ID*	I7 Index	Index 1	I5 Index	Index 2	Library Name
1	SampleA-DNA	CP01	D721	CATCGAGG	D507	ACGTCCTG	
2	SampleB-DNA	CP02 D	D723	CTCGACTG	D508	GTCAGTAC	
3	SampleC-DNA	UP01	D702	TCCGGAGA	D503	AGGATAGG	
4	SampleD-DNA	UP02	D707	CTGAAGCT	D504	TCAGAGCC	
5	SampleE-DNA	CP03	D709	CGGCTATG	D519	CCGTCGCC	
6	DNAPosControl B	UP03	D717	CGTAGCTC	D509	CATCCGAA	
7	DNA-NTControl	UP04	D706	GAATTCGT	D510	TTATGAGT	

Sample Settings

	Sample ID*	Case ID	Sample Type*	Specimen Type*	Cancer Type*	Sex*	Sample Feature E	Sample Description
1	SampleA-DNA		DNA	Solid-FFPE	Ovarian cancer	Female	HRD	
2	SampleB-DNA		DNA	Solid-FFPE	Ovarian cancer	Female	HRD	
3	SampleC-DNA		DNA	Solid-FFPE	Ovarian cancer	Female	HRD	
4	SampleD-DNA		DNA	Solid-FFPE	Ovarian cancer	Female	HRD	
5	SampleE-DNA		DNA	Solid-FFPE	Ovarian cancer	Female	HRD	
6	DNAPosControl		DNA	DNA Positive Control	NA	Unknown	HRD F	
7	DNA-NTControl		DNA	DNA No-Template Control	NA	Unknown	HRD	

* Required Fields

A. Sørg for, at det korrekte antal rækker er tilføjet.
B. Inkluder positive og negative kontroller for DNA, når der tilføjes rækker.

BEMÆRK En prøve, der behandles med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN), kræver kun én DNA-linje. Der kræves ikke en separat HRD-linje. HRD skal tildeles DNA-prøver og DNA-kontroller i kolonnen Sample Feature (Prøvefunktion) på skærmen Sample Settings (Prøveindstillinger).

C. Indtast et unikt prøve-ID.
D. Vælg et unikt indekssæt-ID.
   - Indekssæt-ID'er skal være unikke for alle prøvebiblioteker og kontroller.
   - For et DNA-prøvebibliotek og DNA-kontroller vælges et unikt indeks-ID (UPxx- eller CPxx-indeks) i rullelisten DNA Index ID (DNA-indeks-ID).
   - Hvis der er tre biblioteker i alt i kørslen, skal du følge vejledningen til valg af indeks i *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*.
E. Vælg **HRD** for prøver, der behandles med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen.
F. Hvis en prøvefunktion anvendes på en prøve, skal den også anvendes på de tilknyttede kontroller.

Bilag E Cybersikkerhed

Oversigt

Illumina anbefaler, at kunder anvender følgende på Illumina-produkter.

Anbefalede sikkerhedskrav

For løbende at opretholde en beskyttet sikkerhedsposition for Illumina-produkter, der er installeret på kundens lokalitet, anbefaler Illumina, at du følger nedenstående sikkerhedskrav for at undgå at øge cybersikkerhedsrisiciene.

1. Sørg for, at Illumina-instrumentet er placeret i et beskyttet, velsegmenteret netværk, internt i kundeorganisationen, og at adgang kun er begrænset til autoriseret personale.
2. Sørg for, at Illumina-instrumentet er fysisk placeret i begrænsede miljøer på kundefaciliteter, med adgang, der kun er begrænset til autoriseret personale.
3. Sørg for, at kommunikation med kundens netværkslager/server/pc er konfigureret til at bruge en af de seneste sikre protokoller, der er angivet på Illumina-instrumentet. Sikre protokoller vil sikre, at forbindelsen er godkendt, og vil beskytte integriteten og fortroligheden af de overførte data. Et eksempel på en robust sikkerhedsprotokol ville være SMB v3.1.1 eller nyere med kryptering og signering aktiveret.
4. Kontroller, at der er ikke konfigureret yderligere forbindelser på Illumina-instrumentet, undtagen dem, der er beskrevet i den instrumentspecifikke dokumentation og de standardkonfigurationer, der er beskrevet nedenfor.
   a. For de instrumenter, der kører Illumina Run Manager, skal det sikres, at den indgående forbindelse til Illumina Run Manager-modulets lokale konsol på instrumentets operativsystem, som bruges til at forudkonfigurere sekventeringskørslen, kun er tilladt over TLS 1.2 eller højere.
   b. Udgående forbindelse til den kundeleverede netværkslagring er kun tilladt via sikre protokoller. Forbindelsen bruges til at gøre resultater og analyser, der produceres af Illumina-instrumentet, tilgængelige for kunden.
   c. Valgfri envejs udgående forbindelse til Illumina cloud-server, der bruges til at sende telemetri på Illumina-instrumentet, er kun tilladt over TLS 1.2 eller højere.
5. Sørg for, at Illumina-instrumentet ikke bruges som en pc til generel brug, hvor adgang på operativsystemniveau misbruges til at udføre handlinger, såsom at surfe på internettet, downloade og installere yderligere ikke-Illumina software osv.
6. Illumina foreslår, at der udvises forsigtighed, når produktet sluttes til Active Directory. Dette kan overskrive Illuminas produktsikkerhedskontroller med politikker fra Active Directory. Hvis det

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

besluttes at slutte Illuminas produkt til Active Directory, skal det sikres, at sikkerhedskonfigurationen, der skubbes gennem GPO'er (Grupp Policy Objects), ikke overskriver instrumentets sikkerhedsindstillinger.

7. Hvis du mener, at dit instrument er blevet påvirket af en potentiel cybersikkerhedshændelse, bedes du kontakte Illumina techsupport@illumina.com og rapportere det så hurtigt som muligt.

Protokol for sikker afvikling/gensalg af enhed

Illumina giver følgende vejledning til sikker afvikling af enheder ved at rense Illumina-instrumentet for følsomme, fortrolige og proprietære data og software:

- Hvis en kunde ønsker at afvikle et Illumina-instrument, skal harddisken tages ud og enten opbevares af kunden til dataarkivering i henhold til kundens politikker eller destrueres fysisk. Hvis du har brug for hjælp, bedes du kontakte Illuminas tekniske service på techsupport@illumina.com for at anmode om et fakturerbart besøg på stedet.
- Hvis Illumina-instrumentet skal videresælges, skal kunderne kontakte Illuminas tekniske service på techsupport@illumina.com, da der skal udføres softwaresanitering af følsomme, fortrolige og proprietære data.

Patching

Illumina er forpligtet til at levere løbende cybersikkerhedssupport på sine produkter, herunder rettidig kommunikation vedrørende vedligeholdelse og opdateringer af understøttet software og cybersikkerhedsspecifikke Illumina-programrettelser. For IVD-instrumenter vil softwareopdateringer og cybersikkerhedsrettelser til Illumina-instrumentsoftwaren blive leveret og installeret af Illumina serviceteknikere. For operativsystemrettelser (f.eks. Microsoft, Oracle), der er blevet testet af Illumina og gjort tilgængelige via Illuminas side Sikkerhedsopdateringer til operativsystemet, skal du samarbejde med din IT-afdeling om at anvende programrettelser til Illuminas produkter. Illumina er forpligtet til at yde denne support på den seneste version af instrumentsoftwaren, indtil produktet når datoen for endt levetid (EoSL).

Anvendelse af vigtige sikkerhedsopdateringer på regelmæssig basis hjælper med at beskytte Illumina-instrumenter mod de seneste sikkerhedstrusler og -sårbarheder.

Sikkerhedsstilling

Illumina-instrumenter leveres med et sæt software, funktioner og konfigurationer, der muliggør en stærk sikkerhedsposition på operativsystemniveau, såsom:

- Firewall konfigureret til kun at tillade nødvendige tilslutninger.
- Logning af sikkerhedsrevision er aktiveret med logfiler, der er gemt på en beskyttet måde for Dx-instrumenter.

Illumina anbefaler kunder at:

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

- Følge instruktionerne i afsnittet Antivirussoftware i *Illumina Instrument Control Computer Security and Networking (dokumentnr. 1000000085920)* og aktivere antivirusværktøjet i manuel scanningstilstand.
- Undlad at ændre nogen sikkerhedskonfigurationer, når antivirusværktøjet er aktiveret og konfigureret, eller hvis det er nødvendigt, kontaktes Illumina teknisk support for rådgivning, inden dette udføres, for at undgå, at der opstår yderligere cybersikkerhedsrisici på produktet.

Illumina-instrumentet leveres med brugerstyringsfunktionalitet, der følger bedste sikkerhedspraksis og omfatter:

- Stærk udnyttelse af rollebaseret adgangskontrol og adskillelse af bruger- og administratorroller (der henvises til Illumina Run Manager brugeradministration).
- Indførelse og håndhævelse af regler for adgangskodekompleksitet.
- Indførelse og håndhævelse af beskyttelse mod brute force-angreb.
- Evne til at opretholde identitetsbaserede konti.
- Opbevaring af adgangskoder.
- Identitetsbaseret sikkerhedsrevisionslogning for Illumina Run Manager-aktiverede instrumenter.

Illumina anbefaler at bruge de leverede systembrugerstyringsfunktioner i deres fulde omfang og kun ved hjælp af ikke-delte konti med unikke loginkonti og adgangskoder tilknyttet hver bruger. Illumina anbefaler også at anvende bedste sikkerhedspraksis, herunder adgangskodekonventioner anbefalet af National Institute of Standards and Technology (NIST). Disse fremgangsmåder omfatter ingen genbrug af adgangskoder fra et andet system, ingen brug af ordbogsord som en del af adgangskoden og brug af adgangskoder med tilstrækkelig længde og kompleksitet (mindst 10 tegn med ét stort bogstav, ét lille bogstav, ét ciffer og ét specialtegn).

Opsætning af Illumina Run Manager-certifikat

For at sikre sikker kommunikation, når Illumina Run Manager tilgås, skal nedenstående trin til administration af certificering følges.

Ved installation opsætter en Illumina servicetekniker (FSE) certifikatet for DRAGEN-server. Hvis dit eget certifikat anvendes, vil denne opsætning blive udført af en FSE under installationen. Kontakt Illuminas tekniske support for at få hjælp til at oprette et certifikat efter installation. Hvis der ikke er udleveret et, vil der blive genereret et selvsigneringscertifikat under installationen.

Når der oprettes forbindelse til Illumina Run Manager fra en anden computer, der ikke er instrumentet, og der bruges et selvsigneret certifikat, skal det selvsignerede certifikat tilføjes til computerens betroede certifikatlager. Kontakt din IT-afdeling for yderligere support til installation af et certifikat.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Revideringshistorik

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokumentnr. 200080937 v00	Maj 2026	Oprindelig udgivelse.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Teknisk hjælp

Kontakt Illumina teknisk support for at få teknisk hjælp.

Hjemmeside: www.illumina.com
E-mail: techsupport@illumina.com

Sikkerhedsdatablade (SDS) – Kan findes på Illuminas hjemmeside på support.illumina.com/sds.html.

Produktdokumentation – Kan hentes på support.illumina.com.

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (uden for Nordamerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797

IVD

EC REP
Illumina Netherlands B.V.
Steenoven 19
5626 DK Eindhoven
The Netherlands

TIL IN VITRO DIAGNOSTISK BRUG. KUN TIL EKSPORT.

© 2026 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

illumina®