

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

Guía de flujo de trabajo

Este documento y su contenido son propiedad exclusiva de Illumina, Inc. y sus empresas vinculadas ("Illumina"), y están previstos solamente para el uso contractual de sus clientes en relación con el uso de los productos descritos en él y no para ningún otro fin. Este documento y su contenido no se utilizarán ni distribuirán con ningún otro fin ni tampoco se comunicarán, divulgarán ni reproducirán de ninguna otra forma sin el consentimiento previo por escrito de Illumina. Illumina no transfiere mediante este documento ninguna licencia bajo sus derechos de patente, marca comercial, autor ni consuetudinarios o derechos similares de terceros.

Para garantizar el uso correcto y seguro de los productos descritos en este documento, el personal cualificado y adecuadamente capacitado debe seguir las instrucciones incluidas en él de manera rigurosa y expresa. Se debe leer y entender por completo todo el contenido de este documento antes de usar estos productos.

SI NO SE LEE COMPLETAMENTE EL DOCUMENTO Y NO SE SIGUEN EXPRESAMENTE TODAS LAS INSTRUCCIONES DESCRITAS EN ESTE, PODRÍAN PRODUCIRSE DAÑOS EN EL PRODUCTO, LESIONES PERSONALES (TANTO EN LOS USUARIOS COMO EN OTRAS PERSONAS) Y DAÑOS EN OTROS BIENES, Y QUEDARÁ ANULADA TODA GARANTÍA APLICABLE AL PRODUCTO.

ILLUMINA NO ASUME RESPONSABILIDAD ALGUNA DERIVADA DEL USO INCORRECTO DE LOS PRODUCTOS AQUÍ DESCRITOS (LO QUE INCLUYE LAS PIEZAS O EL SOFTWARE).

© 2026 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados.

Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea obtener información concreta sobre las marcas comerciales, consulte www.illumina.com/company/legal.html.

Índice

Descripción general	1
Acerca de esta guía	2
Introducción de la información sobre el experimento	3
Configuración de la aplicación TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module	3
Configuración de un experimento manual	4
Importación de hoja de muestras	8
Métodos de análisis	13
Control de calidad del experimento	13
Generación de FASTQ	13
Alineación del ADN y corrección de errores	14
Llamadas de variantes pequeñas	14
Anotación de variantes pequeñas	15
Llamada de reordenación grande	15
Anotación de reordenación grande	16
Puntuación de inestabilidad genómica	16
Control de calidad para genotecas de muestras de ADN	16
Generación de informes de baja profundidad para genotecas de muestras de ADN	17
Informes de control	17
Llamada de prueba diagnóstica acompañante	18
Resultado del análisis	19
Informe de resultados	19
Informe de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)	19
Informe de resultados de control	46
Resultados de los criterios de medición	51
Informe de baja profundidad	54
Visualización de los resultados del análisis	57
Pantalla Run Details (Detalles del experimento)	57
Volver a poner un análisis en cola	60
Solución de problemas	61
Apéndice A: Diagrama de flujo de criterios de medición de CC	62
Apéndice B: Criterios de medición de CC	64

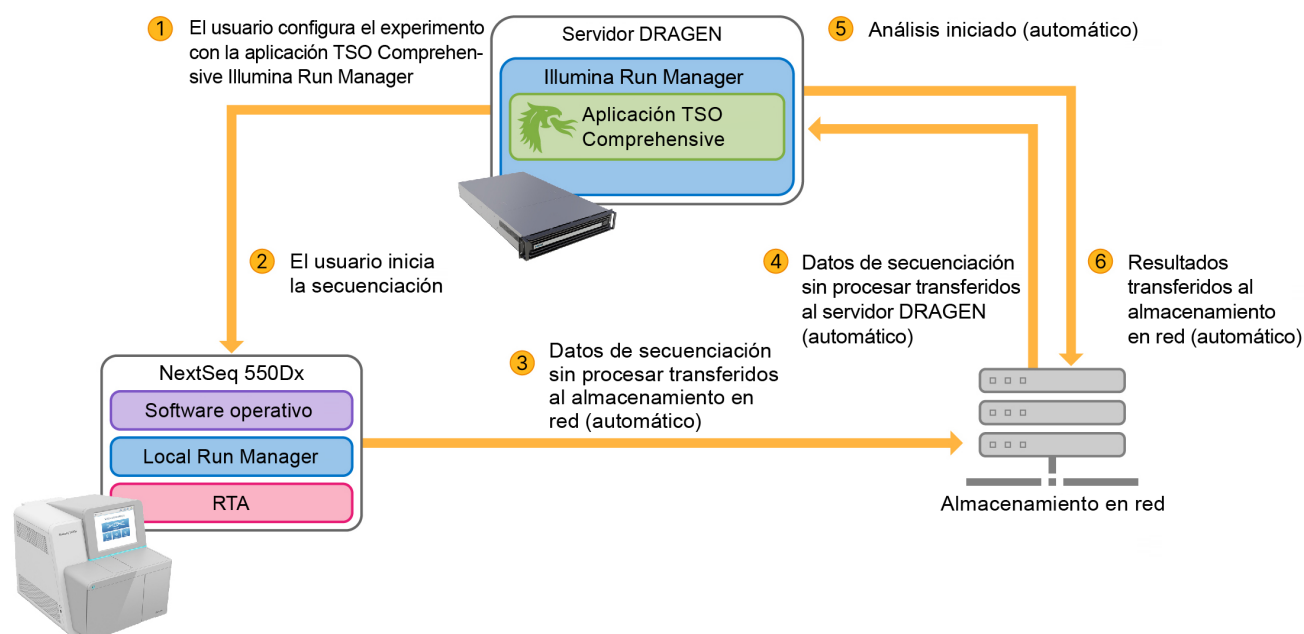
Criterios de medición de CC del experimento	64
Criterios de medición y límites de DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN)	64
Criterios de medición y límites de DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) para llamada de variantes pequeñas y TMB	64
Criterios de medición y límites de DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) para GIS	65
Criterios de medición y límites de DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) para CNV	65
DNA Expanded Metrics (Criterios de medición ampliados del ADN)	65
Apéndice C: Referencia del informe de TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)	67
Apéndice D Ejemplos de información de muestras	69
Apéndice E Ciberseguridad	70
Descripción general	70
Requisitos de seguridad recomendados	70
Protocolo seguro de retirada/reventa del dispositivo	71
Parches	71
Posición de seguridad	72
Configuración del certificado de Illumina Run Manager	73
Historial de revisiones	74
Asistencia técnica	75

Descripción general

El módulo de análisis Illumina® Connected Run TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN) analiza las lecturas de secuenciación de las genotecas de ADN preparadas utilizando TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)).

- Utilice Illumina Run Manager para configurar un experimento en el Instrumento NextSeq 550Dx, supervisar el estado, configurar el análisis de datos de secuenciación y la generación de datos sin procesar para el ensayo TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Para obtener más información, consulte la *Guía del software Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx* (n.º de documento 200025239).
- Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module es una aplicación de software que se ejecuta en un DRAGEN Server para NextSeq 550Dx y admite el análisis y la generación de informes para genotecas de ADN preparadas.

Figura 1 Descripción general de un experimento TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) con Illumina Run Manager



Para las muestras de pacientes, Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module genera los siguientes informes:

- Un informe TruSight Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN) para cada muestra de paciente. Este informe incluye resultados complementarios de diagnóstico y control de calidad. Este informe está disponible en formatos PDF y JSON.

- Un informe de baja profundidad para cada muestra de paciente. El informe incluye una lista de posiciones genómicas (anotadas con símbolos del gen) que tienen una profundidad de secuenciación insuficiente para descartar la presencia de una variante pequeña en una genoteca de ADN.
- Un archivo de criterios de medición de control de calidad (*.tsv). Este informe incluye el estado del análisis y los criterios de medición de control de calidad para todas las muestras de pacientes en el experimento de secuenciación.

Para las muestras de control, el módulo de análisis genera un informe de resultados de control (*.tsv). Este informe incluye los resultados del control de calidad de cualquier muestra de control en el experimento de secuenciación.

Acerca de esta guía

En esta guía se facilitan las instrucciones necesarias para configurar los parámetros de secuenciación y de parámetros de análisis para el TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module. El uso del software requiere conocimientos de Illumina Run Manager para NextSeq 550Dx. Para obtener más información acerca de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module y la configuración del sistema, consulte la *Guía de instalación y preparación del centro en Illumina DRAGEN Server para NextSeq 550Dx* (n.º de documento 200025560) y la *Guía del software Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx* (n.º de documento 200025239).

Introducción de la información sobre el experimento

Para configurar un experimento TSO Comprehensive HRD (DRAGEN), abra un navegador web en el Servidor DRAGEN conectado en red para utilizar el software Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module. Para obtener más información, consulte la *Guía de referencia del instrumento NextSeq 550Dx* (n.º de documento 1000000009513).

Configuración de la aplicación TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module

La pantalla Application Configuration (Configuración de la aplicación) de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module proporciona información sobre la aplicación, la base de conocimiento (Knowledge Base, KB por sus siglas en inglés) y el paquete de notificaciones. Acceda a esta información de la siguiente manera.

1. Abra Illumina Run Manager e inicie sesión.
2. En la barra de navegación lateral, seleccione **Applications** (Aplicaciones) para navegar a la pantalla Applications (Aplicaciones) y ver las aplicaciones instaladas.
Si el nombre de la aplicación está truncado, amplíe la ventana.
3. En la pantalla Aplicaciones, seleccione **TSO Comp (UE, DRAGEN)** para acceder a la configuración de esa aplicación.

La pantalla de configuración también muestra información sobre los recursos instalados para la aplicación. Para el TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module, los recursos necesarios de KB y del paquete de notificaciones se configuran en la sección Analysis (Análisis). Solo se pueden instalar una KB y un paquete de notificaciones a la vez.

- **KB:** el TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module requiere la instalación de una base de conocimiento para realizar el análisis. La sección Analysis (Análisis) de la pantalla Application Configuration (Configuración de la aplicación) muestra el paquete de KB instalado.
- **Claims Package** (Paquete de notificaciones): el TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module requiere un paquete de notificaciones instalado para realizar el análisis. El paquete de notificaciones incluye las declaraciones del uso previsto de la prueba diagnóstica acompañante disponibles para el análisis. La sección Analysis (Análisis) de la pantalla Application Configuration (Configuración de la aplicación) muestra el paquete de notificaciones instalado.

Configuración de experimentos

Use una de las opciones siguientes para especificar muestras para el experimento planificado:

- **[Set up run manually]** (Configurar experimento manualmente) Para establecer los parámetros del experimento manualmente, consulte [Configuración de un experimento manual, en la página 4](#).
- **[Import sample sheet]** (Importar la hoja de muestras) Para importar un archivo externo que tenga un formato de valores separados por comas (*.csv), consulte [Importación de hoja de muestras, en la página 8](#).

NOTA Por cuestiones de almacenamiento, el resultado del análisis requiere un mínimo de 600 GB de espacio libre en el disco en la ubicación de resultados seleccionada. Para configurar la ubicación de almacenamiento en Illumina Run Manager, seleccione External Storage for Analysis Results (Almacenamiento externo para resultados de análisis) en la lista desplegable superior izquierda.

Configuración de un experimento manual

Seleccione **Create Run** (Crear experimento) en la pestaña Planned (Planeados) de la pantalla Runs (Experimentos) para configurar los parámetros del experimento de forma manual. El flujo de trabajo Create Run (Crear experimento) permite seleccionar la aplicación y editar los ajustes del experimento, los datos de la muestra y los ajustes de la muestra.

Seleccione Application (Aplicación)

- Seleccione **TSO Comp (UE, DRAGEN)** y, a continuación, seleccione **Next** (Siguiente).

Si el nombre de la aplicación está truncado en la pantalla Application (Aplicación), amplíe la ventana.

Ajustes de configuración del experimento

Especifique los parámetros del experimento en la pantalla Run Settings (Configuración del experimento) de la siguiente manera.

1. **Run Name** (Nombre del experimento): introduzca un nombre para el experimento que cumpla los siguientes criterios, de forma que se pueda identificar desde la secuenciación hasta el análisis:
 - Debe contener de 1 a 40 caracteres.
 - Solo se permiten caracteres alfanuméricos, espacios, guiones bajos o guiones normales.
 - Utilice un carácter alfanumérico inmediatamente antes y después de espacios, guiones bajos y guiones normales.
 - Debe ser único para todos los experimentos en el instrumento.
2. **[Opcional] Run Description** (Descripción del experimento): escriba una descripción del experimento que cumpla los siguientes criterios para identificar el experimento.
 - Debe contener de 1 a 150 caracteres.
 - Solo se permiten caracteres alfanuméricos o espacios.
 - Utilice un carácter alfanumérico inmediatamente antes y después de los espacios.

Los siguientes campos adicionales se enumeran en la pantalla Run Settings (Configuración del experimento). Estos campos no se pueden editar.

- **Library Prep Kit** (Kit de preparación de genotecas): se muestra el kit de preparación de genotecas (Kit TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN)).
- **Index Adapter Kit** (Kit de adaptador de índice): se muestra el kit de adaptador de índice (Kit TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN)).
- **Read and Index Lengths** (Longitudes de lectura e índice): las longitudes de lectura e índice (1 y 2) se enumeran con los siguientes valores:
 - Lectura 1 = 101
 - Índice 1 = 8
 - Lectura 2 = 101
 - Índice 2 = 8

Datos de la muestra

La pantalla Sample Data (Datos de la muestra) es la primera de dos pantallas que captura la información de la muestra. Introduzca manualmente la información de la muestra o utilice una plantilla CSV para cargar la información de la muestra en las pantallas Sample Data (Datos de la muestra) y Sample Settings (Configuración de la muestra). Utilice Download Template (Plantilla de descarga) en la pantalla Sample Data (Datos de muestra) para descargar una plantilla CSV. La plantilla contiene los títulos y el formato de columna necesarios para la importación.

Consulte [Apéndice D Ejemplos de información de muestras, en la página 69](#) para obtener ejemplos de la pantalla Sample Data (Datos de la muestra) y la pantalla Sample Settings (Configuración de la muestra).

1. Identifique el número de muestras a introducir, incluidos los controles positivos y negativos para el ADN.
Las muestras enriquecidas con HRD solo requieren una fila para el ADN.
No se requiere una línea de HRD independiente. La HRD debe asignarse a las muestras de ADN y a los controles de ADN en la columna Sample Feature (Función de la muestra) en la pantalla Sample Settings (Configuración de la muestra).
2. **Sample ID** (ID de la muestra): introduzca un ID de muestra único que cumpla los siguientes criterios.
 - Debe contener de 1 a 40 caracteres.
 - Solo se permiten caracteres alfanuméricos, guiones o rayas.
 - Utilice un carácter alfanumérico inmediatamente antes y después de los guiones bajos y guiones normales.
3. **Index Set ID** (ID de conjunto de índices): seleccione un ID de conjunto de índices para la genoteca de ADN preparada a partir de la muestra.
 - Para una genoteca de muestras de ADN y controles de ADN, seleccione un ID de índice único (índices UPxx o CPxx) de la lista desplegable de ID de índices de ADN.

- Si hay un total de tres genotecas en el experimento, siga las guías para la selección de índices que se exponen en *Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (n.º de documento 200080934).

Los siguientes campos adicionales se enumeran en la pantalla Sample Data (Datos de muestras):

- **I7 Index** (Índice I7): este campo se rellena automáticamente en función de la selección realizada en la lista desplegable Index Set ID (ID de conjunto de índices).
- **Index 1** (Índice 1): este campo se rellena automáticamente en función de la selección realizada en la lista desplegable Index Set ID (ID del conjunto de índices).
- **I5 Index** (Índice I5): este campo se rellena automáticamente en función de la selección realizada en la lista desplegable Index Set ID (ID de conjunto de índices).
- **Index 2** (Índice 2): este campo se rellena automáticamente en función de la selección realizada en la lista desplegable Index Set ID (ID del conjunto de índices).
- **[Opcional] Library Name** (Nombre de genoteca): un campo opcional que se puede dejar en blanco. Si se deja en blanco, la aplicación rellena automáticamente un valor después de enviar el experimento.

Configuración de la muestra

Las siguientes columnas aparecen en la pantalla Sample Settings (Configuración de la muestra):

1. **Sample ID** (ID de muestra): el valor de este campo se transfiere de las entradas de la columna Sample ID (ID de muestra) en la pantalla Sample Data (Datos de muestra).
2. **[Opcional] Case ID** (ID de caso): no es necesario introducir el ID de caso y se rellenará automáticamente una vez que pase a la página siguiente.
3. **Sample Type** (Tipo de muestra): el ADN se selecciona automáticamente.
4. **Specimen Type** (Tipo de espécimen): elija un tipo de espécimen o un tipo de control para la muestra de una lista de opciones determinadas por el paquete de notificaciones instalado. Las opciones pueden incluir las siguientes:
 - Solid-FFPE (FFPE sólido)
 - Control positivo de ADN
 - DNA No-Template Control (Control negativo de ADN)

NOTA TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) requiere el uso de DNA TruSight Oncology Control v2. El control positivo de ADN y el control negativo de ADN deben incluirse en cada experimento. Para obtener más información sobre DNA TruSight Oncology Control v2, consulte *Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (n.º de documento 200080934).

5. **Cancer Type** (Tipo de cáncer): utilice este campo para asignar un tipo de tumor a cada muestra. Seleccione el tipo de tumor más específico disponible.

- En el caso de los controles, la única opción es N/A y se selecciona automáticamente.
 - Busque la lista de tipos de cáncer disponibles. Seleccione en la lista desplegable, utilice una búsqueda por palabra clave o use el botón Search (Buscar). Consulte [Seleccionar un tipo de cáncer, en la página 10](#).
6. **Sex** (Sexo): asigne el sexo para cada muestra. Las opciones son Hombre, Mujer o Desconocido.
- Para los controles, la única opción es Unknown (Desconocido) y se selecciona automáticamente.
7. **Sample Feature** (Función de muestra): seleccione un valor de función de muestra para cada muestra. El paquete de notificaciones instalado determina las opciones de la función de muestra.
- Seleccione **HRD** para las muestras que se procesarán con el ensayo TSO Comprehensive HRD (DRAGEN).
 - Si se aplica una función de muestra a una muestra, también debe aplicarse a los controles asociados.
8. **[Opcional] Sample Description** (Descripción de la muestra): introduzca una descripción de la muestra que cumpla los siguientes criterios:
- Debe contener de 1 a 50 caracteres.
 - Solo se permiten caracteres alfanuméricos, espacios, guiones bajos o guiones normales.
 - Utilice un carácter alfanumérico inmediatamente antes y después de espacios, guiones bajos y guiones normales.

Configuración de los ajustes del análisis

La pantalla Analysis Settings (Configuración del análisis) muestra información sobre la configuración del análisis, la base de conocimiento instalada y el paquete de notificaciones.

La información de la base de conocimiento incluye lo siguiente:

- Nombre
- Versión
- Descripción
- Fecha de publicación
- RefSeq Version (Versión de RefSeq)

La información del paquete de notificaciones incluye lo siguiente:

- Nombre
- Versión
- Descripción: una lista del biomarcador, el tratamiento y el tipo de cáncer para todas las notificaciones de CDx incluidas en el paquete de notificaciones.

Revisión del experimento

La pantalla Run Review (Revisión del experimento) es el paso final del flujo de trabajo de configuración del experimento. Esta sección contiene un resumen de todas las pantallas anteriores:

- Detalles de la aplicación
- Ajustes de configuración del experimento
- Datos de la muestra
- Configuración de la muestra
- Configuración de los ajustes del análisis

Seleccione **Back** (Atrás) para editar el experimento, seleccione **Exit** (Salir) para salir del flujo de trabajo de configuración del experimento sin guardar el experimento o seleccione **Save** (Guardar) para guardar el experimento.

Importación de hoja de muestras

Las hojas de muestras contienen información de configuración del experimento y proporcionan una lista de muestras y sus secuencias de índices asociadas en la preparación de genotecas. Para obtener información sobre los adaptadores de índice, consulte *Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (n.º de documento 200080934).

Cree un experimentando usando una hoja de muestras como se explica a continuación.

1. En la ficha Planned (Planificado) de la pantalla Runs (Experimentos), seleccione **Import Sample Sheet** (Importar hoja de muestras).
2. Vaya a un archivo externo en formato CSV y selecciónelo.
3. Elija entre los siguientes pasos:
 - Salir del proceso de importación.
 - Volver a intentar la importación.
 - Guardar el experimento.
 - Seleccione **Next** (Siguiente) para avanzar por las pantallas Create Run (Crear experimento). Revise la información del experimento y corrija cualquier error encontrado durante la validación de la hoja de muestras.

Aparece un mensaje de error cuando se introduce una entrada no válida. Puede encontrar varios mensajes de error agrupados.

Configuración de una hoja de muestras

Los siguientes pasos describen cómo configurar una hoja de muestras v2 para que funcione con TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module.



PRECAUCIÓN

Las discrepancias entre las muestras y los cebadores de índice pueden generar informes con resultados incorrectos debido a que no se identifican las muestras positivas. Introduzca los ID de las muestras y asigne los índices en la hoja de muestras antes de empezar a preparar las genotecas. Haga un registro de los ID de las muestras, de los índices y de la orientación del pocillo de la placa para poder consultar esta información durante la preparación de genotecas.

1. Abra la hoja de muestras en una aplicación de hoja de cálculo.
2. En la sección **[appName_Data]**, introduzca la información de cada muestra. La siguiente tabla describe los parámetros de muestra disponibles.

Columna de datos	Necesario	Descripción
Sample_ID	Y	ID proporcionado a la muestra. Este valor no distingue entre mayúsculas y minúsculas. El ID debe cumplir los siguientes criterios: • Único para el experimento. • Entre 1 y 40 caracteres de longitud. • Constar de caracteres alfanuméricos con guiones bajos y guiones normales. Utilice un carácter alfanumérico inmediatamente antes y después de los guiones bajos y guiones normales. No se permiten espacios. • Haga coincidir la información de Sample_ID indicada en la sección BCLConvert_Data.
Index_ID	Y	ID del adaptador de índice utilizado para la muestra. Debe ser único por muestra. Los índices UPxx y CPxx son válidos para muestras de ADN.
Specimen_Type	Y	Los valores válidos son los siguientes. • Solid-FFPE (FFPE sólido) • DNAPositiveControl (Control positivo de ADN) • NTCDNAControl (Control ADN NTC)
Cancer_Type	Y	Código de tipo de cáncer válido y más específico del paquete de notificaciones o KB. N/A es el único valor aceptable para las muestras de control. Algunos tipos de cáncer están restringidos a Specimen_Type concretos. Para obtener más información, consulte Seleccionar un tipo de cáncer, en la página 10 .
Sex (Sexo)	Y	Sexo de la muestra. Los valores válidos son los siguientes. • Mujer • Hombre • Desconocido El valor debe ser Unknown (Desconocido) para el control positivo y NTC.
Sample_Type	Y	El valor válido es el siguiente: • ADN
Case_ID	Y	Los valores en blanco se interpretan como los mismos que Sample_ID.

Columna de datos	Necesario	Descripción
Sample_Description	N	Descripción de la muestra. Debe cumplir los siguientes criterios: - Entre 1 y 50 caracteres de longitud. - Solo se permiten caracteres alfanuméricos, guiones bajos, guiones normales o espacios. Utilice un carácter alfanumérico inmediatamente antes y después de los guiones bajos, guiones normales y espacios.
Sample_Feature	Y	El valor válido es el siguiente: HRD

3. En la sección **[BCLConvert_Data]**, introduzca la información de cada muestra. La siguiente tabla describe los campos obligatorios.

Columna de datos	Necesario	Descripción
Sample_ID	Y	Debe coincidir con la información de Sample_ID indicada en la sección [appName_Data].
Index1	Y	Secuencia de índice 1 válida para Index_ID asignado a la muestra en la sección [appName_Data]. La secuencia de índices se puede encontrar en <i>Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)</i> (n.º de documento 200080934).
Index2	Y	Secuencia de índice 2 válida para Index_ID asignado a la muestra en la sección [appName_Data]. La secuencia de índices se puede encontrar en <i>Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)</i> (n.º de documento 200080934).

4. Retire la sección **[BCLConvert_Settings]** de la hoja de muestras. La inclusión de esta sección impide que TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module importe correctamente una hoja de muestras.
5. Asegúrese de que el archivo de hoja de muestras finaliza con la última fila de datos CSV y no tiene líneas en blanco al final del archivo.

NOTA Si el total de muestras del experimento es de tres (excluyendo la muestra de control de ADN de NTC), siga las directrices de selección de índices en las *Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (n.º de documento 200080934).

Seleccionar un tipo de cáncer

Debe especificar un tipo de cáncer para cada muestra. Los tipos de cáncer disponibles se derivan de la base de conocimiento instalada.



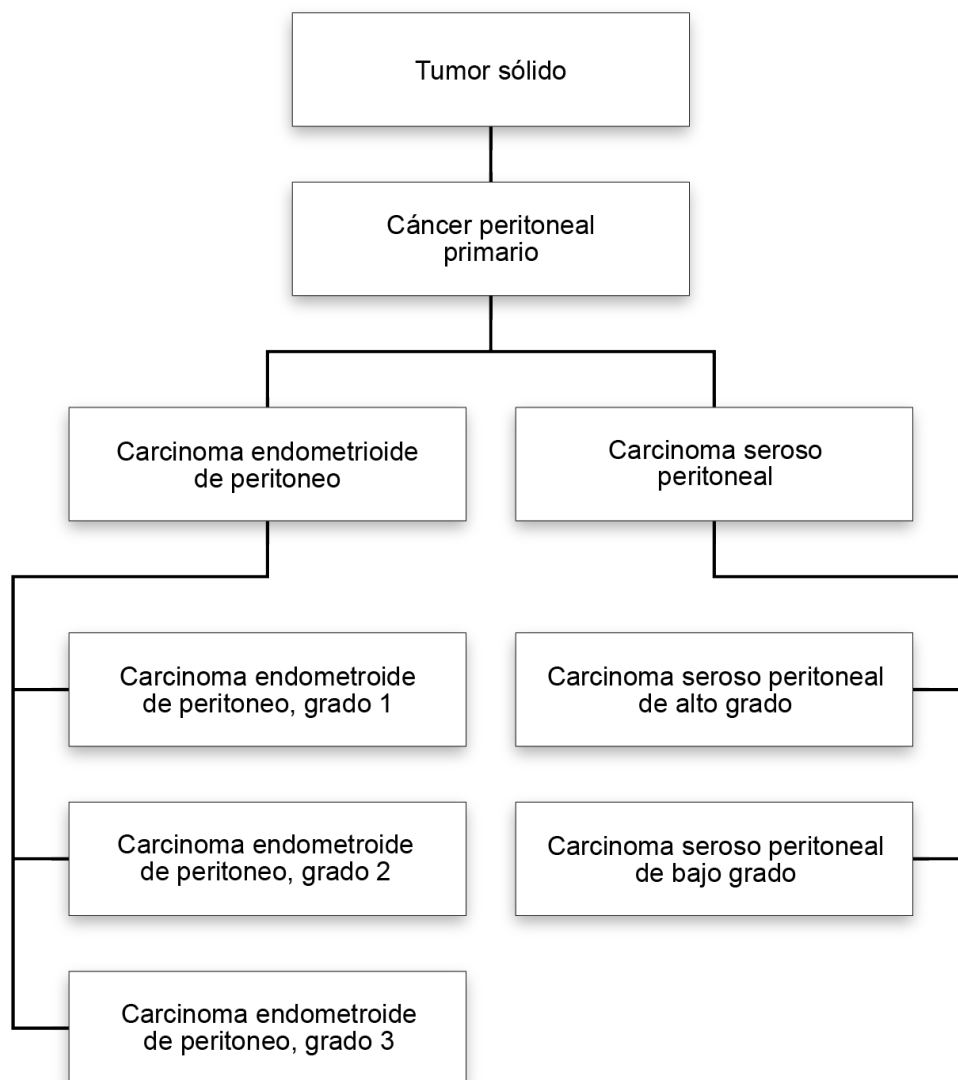
PRECAUCIÓN

Seleccionar un tipo de cáncer incorrecto puede generar resultados incorrectos.

La información de diagnóstico complementario suele ser específica del subtipo de cáncer. Sea lo más específico posible al seleccionar el tipo de tumor para recuperar la información correcta para la llamada e interpretación de variantes y biomarcadores. El tipo de cáncer seleccionado para una muestra de paciente afecta a los usos previstos de diagnóstico complementario que se evalúan para la muestra. Solo se evalúan las muestras de pacientes con un tipo de cáncer que sea una coincidencia exacta o un descendiente del tipo de cáncer para el uso previsto de una prueba diagnóstica acompañante para esa especificación.

Por ejemplo, el término carcinoma seroso peritoneal se deriva del cáncer peritoneal primario porque el carcinoma seroso peritoneal es un tipo de cáncer peritoneal primario. La [Figura 2](#) describe un subconjunto de un ejemplo de ontología patológica que muestra el tumor sólido como término raíz y los términos asociados con el cáncer peritoneal primario (no se muestran otros tipos de tumores). Un término conectado mediante relaciones principal-secundario con términos de un nivel inferior se denomina antecesor. Los términos conectados a un nivel inferior son descendientes del término antecesor. Por ejemplo, el cáncer peritoneal primario es un ancestro del carcinoma endometrioso peritoneal y el carcinoma seroso peritoneal de bajo grado. El carcinoma seroso peritoneal es descendiente tanto del cáncer peritoneal primario como del tumor sólido.

Figura 2 Ejemplo de subconjunto de una ontología de la enfermedad



Los experimentos creados con la opción **Import Sample Sheet** (Importar hoja de muestras) deben contener tipos de cáncer que coincidan con un código de tipo de tumor de la KB instalada. La siguiente tabla incluye algunos ejemplos de tipos de cáncer permitidos para la importación de hojas de muestras.

Cáncer	Cancer_Type
Cáncer de las trompas de Falopio	363444001_00340
Cáncer epitelial de ovario maligno	254849005_00315
Cáncer peritoneal primario	372016004_00341

Métodos de análisis

Tras recopilar los datos de secuenciación, el TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module los procesa para:

- Realizar el control de calidad.
- Detectar variantes.
- Determinar el estado de la puntuación de inestabilidad genómica (GIS).
- Determinar los resultados de la prueba diagnóstica acompañante.
- Notificar los resultados.

En las siguientes secciones se describen los métodos de análisis.

Control de calidad del experimento

Los criterios de medición de calidad del experimento de secuenciación se evalúan para determinar si están dentro de un rango aceptable. El porcentaje global de lecturas que pasan el filtro (Passing Filter) se compara con un umbral mínimo. Para la Lectura 1 y la Lectura 2, el porcentaje medio de bases $\geq$ Q30 se compara con un umbral mínimo. Q30 da una predicción de la probabilidad de obtener una llamada de bases incorrecta (puntuación Q). Si los valores de cada uno de estos tres criterios de medición cumplen las especificaciones, Run QC (CC del experimento) se notifica como PASS (SUPERADO) y el análisis continúa. Si un valor de cualquiera de los criterios de medición no cumple las especificaciones, Run QC (CC del experimento) se notifica como FAIL (NO SUPERADO) y el análisis no continúa. Para obtener más información, consulte [Criterios de medición de CC del experimento, en la página 64](#).

Generación de FASTQ

Los datos de secuenciación almacenados en formato BCL se demultiplexan utilizando las secuencias de índice únicas para cada muestra agregadas durante el paso de preparación de genotecas para asignar grupos a la genoteca desde la que se originaron. Cada grupo contiene dos índices (secuencias i5 e i7, una en cada extremo del fragmento de la genoteca). La combinación de dichas secuencias de índice se usa para demultiplexar las genotecas agrupadas.

Después del demultiplexado, se generan archivos FASTQ. Estos archivos contienen las lecturas de secuenciación de cada genoteca de muestras individual y las puntuaciones de calidad asociadas a cada llamada de bases, salvo las lecturas de los grupos que no superaron el filtro.

Alineación del ADN y corrección de errores

La alineación del ADN y la corrección de errores alinea las lecturas de secuenciación obtenidas a partir de las genotecas de muestras de ADN con un genoma de referencia, y corrige errores en las lecturas de secuenciación antes de la llamada de variantes.

La corrección de errores del identificador molecular único (UMI) DRAGEN consta de los siguientes pasos principales:

1. El UMI DRAGEN utiliza su mapeador acelerado por hardware (basado en la implementación de una tabla fragmentada) para alinear secuencias de ADN en archivos FASTQ con el genoma de referencia hg19. Estas alineaciones no se escriben en un archivo BAM.
2. Las alineaciones sin procesar se procesan para eliminar errores (incluidos los errores introducidos durante la conservación FFPE, la amplificación PCR y la secuenciación). Las lecturas de la misma molécula de ADN original se etiquetan con el mismo UMI durante la preparación de genotecas. Los marcadores de UMI permiten a DRAGEN comparar lecturas relacionadas, eliminar señales atípicas y contraer estas lecturas múltiples en una única secuencia de alta calidad.
3. DRAGEN realiza un paso de alineación final en las lecturas colapsadas por UMI. Estas alineaciones finales se escriben en un archivo BAM y se crea un archivo de índice BAM correspondiente. DRAGEN utiliza estas alineaciones finales como entrada para llamadas de variantes pequeñas (SNV, inserciones, deleciones, MNV), llamadas de reordenaciones grandes, determinación de la puntuación de inestabilidad genómica (GIS) y control de calidad de genotecas de ADN.

Llamadas de variantes pequeñas

DRAGEN admite la llamada de SNV, inserciones, deleciones (incluidas las delins [deleciones-inserciones] que son combinaciones de los dos con un cambio neto en los nucleótidos, que es una inserción o delección) y MNV en muestras solo tumorales tomando como entrada lecturas de ADN mapeadas y alineadas de una muestra tumoral. Las variantes se detectan tanto mediante el análisis de acumulación por columnas como mediante el ensamblaje local *de novo* de haplotipos. Los haplotipos *de novo* permiten la detección de MNV y delins (deleciones-inserciones) más grandes de lo posible solo mediante el análisis de acumulación por columnas. El proceso solo tumoral produce un archivo VCF que contiene variantes germinales y somáticas que se pueden analizar más a fondo para identificar mutaciones tumorales. El proceso no realiza suposiciones ploidías, lo que permite la detección de alelos de baja frecuencia.

Los pasos principales utilizados en la llamada de variantes pequeñas DRAGEN son los siguientes.

1. Detección de regiones llamables (regiones con suficiente cobertura de lectura).
2. Detección de regiones activas (regiones en las que las lecturas se desvían de la referencia y existe la posibilidad de una llamada germinal o somática).
3. Combinación de haplotipos (los haplotipos de gráficos *de novo* se combinan a partir de lecturas).
4. Los eventos (posibles llamadas somáticas o germinales) se extraen del análisis de acumulación por columnas.

5. Las cualidades de la base de lectura se calibran para tener en cuenta el ruido de FFPE.
6. Las probabilidades de lectura se calculan para cada par de lectura/haplotipo.
7. La llamada de mutación se realiza sumando las probabilidades de genotipo en todos los pares de lecturas/haplotipos.
8. Se realiza un filtrado adicional para mejorar la precisión de la llamada de variantes, lo que incluye el uso de un archivo de ruido sistemático. El archivo de ruido sistemático indica la probabilidad estadística de ruido en posiciones específicas del genoma. Este archivo de ruido se construye con muestras limpias (normales). Las regiones donde el ruido es común (por ejemplo, regiones difíciles de asignar) tienen valores de ruido más altos en esas ubicaciones. El llamador de variantes pequeñas penaliza esas regiones, lo que reduce la probabilidad de realizar llamadas de falsos positivos.

Anotación de variantes pequeñas

Las variantes pequeñas detectadas se anotan usando el motor de anotación Nirvana con información de la base de datos RefSeq y varias bases de datos de población (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes y gnomAD). La anotación de variantes pequeñas se lleva a cabo varias veces de forma independiente, como se describe en la siguiente sección.

Bases de datos de anotación estáticas para llamadas de prueba diagnóstica acompañante

Nirvana anota las llamadas de variantes pequeñas filtradas con una base de datos de anotación estática (no actualizable), para su uso en las llamadas de prueba diagnóstica acompañante posteriores (consulte [Llamada de prueba diagnóstica acompañante, en la página 18](#)). El VCF del paso de la llamada de variantes pequeñas se utiliza como entrada (consulte [Llamadas de variantes pequeñas, en la página 14](#)).

Llamada de reordenación grande

El paso de reordenación grande de BRCA genera la segmentación de los genes BRCA1 y BRCA2 para la detección de la variante del número de copias (CNV) a nivel de exón a partir del archivo BAM generado durante la alineación del ADN y la corrección de errores. El algoritmo de reordenaciones grandes cuenta la cobertura de cada intervalo objetivo del panel, realiza la normalización y calcula el valor de la magnitud del cambio para cada sonda en los genes BRCA. La normalización incluye la corrección del sesgo de GC, la profundidad de secuenciación y la eficiencia de la sonda mediante una colección de muestras de ADN genómico FFPE normales. La segmentación inicial se realiza para cada gen con segmentación binaria circular. La amplitud, el ruido y la varianza en segmentos adyacentes utilizando umbrales establecidos con datos *in silico* determinan la fusión de segmentos. Se hace la llamada de reordenación grande cuando la fusión de segmentos produce más de un segmento individual por gen.

Las coordenadas de inicio y finalización del segmento que se determina que es el evento de reordenación, junto con la media de la modulación log2 para el segmento, se incluyen en los resultados de este paso.

Anotación de reordenación grande

El motor de anotación Nirvana anota las reordenaciones grandes detectadas para BRCA1 y BRCA2 usando información de la base de datos RefSeq, así como con varias bases de datos de población (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes y gnomAD). La anotación de reordenaciones grandes se realiza de forma independiente, como se describe en [Llamada de reordenación grande, en la página 15](#).

Bases de datos de anotación estáticas para llamadas de prueba diagnóstica acompañante

Nirvana anota reordenaciones grandes con bases de datos de anotación estáticas (no actualizables) para su uso en llamadas de diagnóstico complementarias posteriores (consulte [Llamada de prueba diagnóstica acompañante, en la página 18](#)). El VCF de llamadas de reordenaciones grandes se utiliza como entrada (consulte [Llamada de reordenación grande, en la página 15](#)).

Puntuación de inestabilidad genómica

La puntuación de inestabilidad genómica (GIS) es una firma del genoma completo para la deficiencia de recombinación homóloga (HRD). La GIS se compone de la suma de tres componentes: pérdida de heterocigosidad, desequilibrio alelo telomérico y transición de estado a gran escala. Estos componentes se calculan mediante un algoritmo de GIS que utiliza una entrada de la frecuencia y cobertura del alelo b en un panel de un solo nucleótido del genoma completo. Se utiliza un panel de muestras normales tanto para la reducción del sesgo como para la normalización antes de la estimación de la GIS.

Control de calidad para genotecas de muestras de ADN

El paso de análisis de contaminación detecta la contaminación de ADN humano exógeno utilizando el archivo de error de SNP y el archivo de acumulación que se generan durante la llamada de variantes pequeñas y el archivo de seguimiento de TMB. El software determina si una muestra tiene ADN exógeno mediante la puntuación de contaminación. En las muestras contaminadas, los VAF en los SNP se alejan de los valores esperados del 0 %, 50 % o 100 %. El algoritmo recopila todas las posiciones que se solapan con los SNP comunes que tienen VAF de < 25 % o > 75 %. A continuación, el algoritmo calcula la probabilidad de que las posiciones sean un error o una mutación real. La puntuación de contaminación es la suma de todas las puntuaciones de probabilidad logarítmica en las posiciones predefinidas de SNP cuya frecuencia de alelos menores es < 25 % en la muestra y probablemente no se deba a eventos de CNV.

Cuanto mayor sea la puntuación de la contaminación, más probable es que haya contaminación por ADN exógeno. Si la puntuación de la contaminación está por encima de los umbrales de calidad predefinidos, se considera que una muestra está contaminada. Si se detecta contaminación, DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) se notificará como FAIL (NO SUPERADO) y no habrá resultados disponibles para variantes pequeñas, reordenaciones grandes, o GIS. La puntuación de contaminación también fue alta en muestras con genomas muy reordenados (o muestras de HRD), y se descubrió que el 1 % de las muestras de HRD estaban por encima del umbral sin pruebas de contaminación real.

Los criterios de medición de CC se usan para evaluar la validez de llamadas de variantes pequeñas, reordenaciones grandes y GIS para genotecas de muestras de ADN que superan el control de calidad de contaminación. Si la genoteca de muestras no supera uno o más de los criterios de medición de calidad, no se notifica el tipo de variante o el biomarcador correspondiente y, en la categoría de CC asociada al encabezado del informe, se mostrará FAIL (NO SUPERADO).

Los resultados de DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) están disponibles en el archivo `MetricsOutput.tsv` (consulte [Resultados de los criterios de medición, en la página 51](#)).

Generación de informes de baja profundidad para genotecas de muestras de ADN

Se genera un informe de baja profundidad para cada muestra de paciente con una genoteca de ADN. El informe incluye una lista de posiciones genómicas con una profundidad de secuenciación total <100 y para las que no se detectaron variantes pequeñas que superen el filtro. Estas posiciones tienen una profundidad de secuenciación insuficiente para descartar la presencia de una variante pequeña. Si hay suficiente profundidad de secuenciación del alelo de la variante, todavía es posible detectar variantes con una profundidad de secuenciación total <100.

Las posiciones contiguas de baja profundidad que se superponen a los mismos genes se combinan en rangos genómicos en el Informe de baja profundidad. Cada rango genómico en el informe está anotado con uno o más símbolos de gen de RefSeq. La anotación RefSeq se basa en la base de datos RefSeq, incluida como parte de la KB.

Consulte [Informe de baja profundidad, en la página 54](#) para obtener más detalles sobre el contenido.

Informes de control

Se genera un informe de resultados del control para cada análisis, que incluye una evaluación de cada muestra control incluida en el experimento. El TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module invalida de forma automática las muestras de los pacientes según los resultados de las muestras de control. Consulte [Informe de TSO Comprehensive \(EU, DRAGEN\), en la página 19](#) para obtener más detalles.

El informe de resultados del control está disponible en el archivo `ControlOutput.tsv` (consulte [Informe de resultados de control, en la página 46](#)).

Llamada de prueba diagnóstica acompañante

Para cada uso previsto de prueba diagnóstica acompañante (CDx) instalada, el TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module determina la aplicabilidad del uso previsto de CDx para cada muestra de paciente en función del tipo de tumor de la muestra del paciente. Si el tipo de tumor de la muestra del paciente es una coincidencia exacta o un descendiente del tipo de tumor para un uso previsto de CDx, se considera aplicable a ese uso previsto de CDx. Consulte [Seleccionar un tipo de cáncer, en la página 10](#) para obtener más información sobre la ontología de la enfermedad. Si el tipo de tumor de la muestra del paciente no es aplicable a un uso previsto de CDx, el uso previsto de CDx no se evalúa para esa muestra.

Si una genoteca de secuenciación de ADN necesaria no se secuencía o falla la puntuación de contaminación de la genoteca de ADN, la muestra del paciente no se evalúa para ese uso previsto de CDx. Si un tipo de variante (como las variantes pequeñas) o un biomarcador necesario para un uso previsto de CDx falla en el CC, la muestra del paciente no se evalúa para ese tipo de variante o biomarcador. Si al menos un tipo de variante o un biomarcador necesario para un uso previsto de CDx supera el CC y los controles, la muestra del paciente se evalúa para ese uso previsto de CDx. Consulte la [Tabla 5](#) para obtener más información sobre qué CC y qué control son necesarios para superar cada tipo de variante o biomarcador para un CDx.

Tras determinar que el uso previsto de un CDx es aplicable a una muestra de paciente, se secuencian las genotecas necesarias y se pasan las medidas de CC necesarias; se evalúa el uso previsto de la prueba diagnóstica acompañante para la muestra del paciente. Las variantes y/o los biomarcadores detectados en la muestra del paciente se evalúan para determinar el resultado para el uso previsto de CDx. Un algoritmo específico para el uso previsto de CDx evalúa la presencia y/o ausencia de variantes/biomarcadores que coinciden con el uso previsto de CDx.

Los resultados de llamada de CDx están disponibles en el informe TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module. Los usos previstos de los CDx positivos se mencionan en la sección *Companion Diagnostics Results* (Resultados de la prueba diagnóstica acompañante) del informe de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module. Para obtener más información, consulte la [Tabla 3](#).

Resultado del análisis

Cuando se finaliza el análisis, el TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module genera una carpeta de análisis con la siguiente estructura en la carpeta de salida configurada:

- `IVD_Reports`
 - `ControlOutput.tsv`: informe de resultados del control.
 - `MetricsOutput.tsv`: resultados de los criterios de medición.
 - `{Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.pdf`: informe TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) (formato PDF) por muestra de paciente.
 - `{Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.json`: informe TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) (formato JSON) por muestra de paciente.
 - `{Case ID}_LowDepthReport.tsv*`: informe de baja profundidad por muestra de paciente.
- `Logs_Intermediates`: registros y archivos intermedios generados durante el flujo de trabajo de análisis. Los archivos intermedios están destinados únicamente a ayudar en la solución de problemas. La información contenida en los archivos intermedios no está destinada a usarse para la generación de informes clínicos ni en el manejo de pacientes. No se ha demostrado el rendimiento de cualquier variante identificada en estos archivos, distinta de las variantes validadas. Las variantes validadas son variantes con características de rendimiento demostradas. Cada carpeta representa un paso del flujo de trabajo de análisis.

Para ver el resultado del análisis:

1. Vaya al directorio que contiene la carpeta de análisis.
2. Abra la carpeta de análisis para ver los archivos de resultados.

Informe de resultados

Se generan informes de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module en formatos PDF y JSON para cada muestra de cada paciente en la que se ha finalizado el análisis satisfactoriamente. Consulte la carpeta de resultados del análisis para los informes de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) para ver todas las muestras completadas.

Informe de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)

En las siguientes tablas se describen las secciones que componen los informes de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) producidos para cada muestra de paciente en formatos PDF y JSON. El informe en PDF es legible por humanos. El informe JSON consta de estructuras de datos destinadas a que las analicen máquinas. La información que se encuentra solo en el informe JSON y no se refleja en el informe PDF se marca como no aplicable (N/A) para el informe PDF. Las variantes no notificadas en los resultados del diagnóstico complementario no se incluyen en los informes.

Consulte *Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (n.º de documento 200080934) para obtener información sobre la interpretación de los resultados.

- **Sample, Run, and Analysis Information** (Información de la muestra, el experimento y el análisis): contiene información general sobre la muestra del paciente y el informe.

Tabla 1 Información sobre muestras, experimentos y análisis

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Report Date (Fecha del informe)	reportDate (Fecha del informe)	Fecha en que se generó el informe.
N/A	reportTime (Hora del informe)	Hora en que se generó el informe.
Case ID (ID del caso)	sampleInformation / sampleId (Información de la muestra/ID de la muestra)	Identificador de la muestra. No incluye las características demográficas del paciente.
Cancer Type (Tipo de cáncer)	sampleInformation / cancerType (información de la muestra/tipo de cáncer)	Tipo de cáncer asociado a la muestra del paciente.
N/A	sampleInformation / cancerTypeCode (Información de la muestra/código de tipo de cáncer)	Código de tipo de cáncer asociado a la muestra del paciente.
N/A	sampleInformation / cancerTypePath (Información de la muestra/ruta del tipo de cáncer)	Ruta del tipo de cancer (respecto a la ontología de la enfermedad) asociada a la muestra del paciente.
N/A	sampleInformation / cancerTypeCodePath (Información de la muestra/ruta de código de tipo de cáncer)	Ruta del código de tipo de cáncer (respecto a la ontología de la enfermedad) asociada a la muestra del paciente.
Sample Type (Tipo de muestra)	sampleInformation / sampleType (Información de la muestra/tipo de muestra)	Tipo de muestra de la muestra del paciente.
Specimen Type (Tipo de espécimen)	sampleInformation / specimenType (Información de la muestra/tipo de espécimen)	Tipo de espécimen de la muestra del paciente.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Sex (Sexo)	sampleInformation / sex (Información de la muestra/sexo)	Sexo del paciente (hombre, mujer o desconocido).
Sample Feature (Característica de la muestra)	sampleInformation / sampleFeature (Información de la muestra/característica de la muestra)	Característica de la muestra para la muestra del paciente.
Analysis Date (Fecha de análisis)	sampleInformation / analysisDate (Información de la muestra/fecha de análisis)	Fecha en que se finalizó el análisis secundario.
N/A	sampleInformation / analysisTime (Información de la muestra/hora de análisis)	Hora en que se finalizó el análisis secundario.
Run ID (ID del experimento)	sampleInformation / analysisRunId (Información de la muestra/ID del experimento de análisis)	ID del experimento de secuenciación.
N/A	sampleInformation / analysisRunName (Información de la muestra/nombre del experimento de análisis)	Nombre del experimento de secuenciación.

- **TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module and Knowledge Base Configuration** (Configuración del TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module y la base de conocimiento): contiene información sobre las versiones del software y la KB usados cuando se generó el informe.

Tabla 2 Configuración de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module y la base de conocimiento

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Knowledge Base Version (Versión de la base de conocimiento)	softwareConfiguration / knowledgeBaseVersion (Configuración del software/versión de la base de conocimiento)	Versión de la base de conocimiento instalada en el software TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module.
Knowledge Base Published Date (Fecha de publicación de la base de conocimiento)	softwareConfiguration / knowledgeBasePublished Date (Configuración del software/fecha de publicación de la base de conocimiento) Fecha	Fecha asociada a la base de conocimiento que se usó para generar el informe.
Module Version (Versión del módulo)	softwareConfiguration / moduleSoftwareVersion (Configuración del software/versión de software del módulo)	Versión del TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module usado para generar el informe.
Claims Package Version (Versión del paquete de notificaciones)	softwareConfiguration / claimsPackageVersion (Configuración del software/versión del paquete de notificaciones)	Versión del paquete de notificaciones instalado con el TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module.

- **Companion Diagnostic Results** (Resultados de la prueba diagnóstica acompañante): los resultados para los usos previstos de prueba diagnóstica acompañante (CDx) en los que se detectó una variante o un biomarcador asociado se enumeran en los informes en formato PDF y JSON. Los usos previstos adicionales de la prueba diagnóstica acompañante en los que no se detectó una variante ni un biomarcador asociado, o que no se evaluaron, se enumeran solo en el informe JSON. Consulte la [Tabla 5](#).

Tabla 3 Resultados de la prueba diagnóstica acompañante

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
[Message box] (Recuadro de mensaje)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Results / results / noEntryText (Resultados/resultados/sin texto de entrada)	Opcionalmente, en esta sección se muestra un mensaje. Puede ser el mensaje siguiente: No se detectaron biomarcadores de la prueba diagnóstica acompañante para el tipo de muestra de tumor indicada. Este mensaje se incluye cuando se cumple alguna de las siguientes condiciones para todos los usos previstos de CDx: • La muestra supera el CC, pero no se ha detectado ninguna variante o ningún biomarcador asociado, o bien su tipo de cáncer no es aplicable para el uso previsto del CDx. • La muestra no supera el CC de control necesario. • La muestra no supera los criterios de medición de CC necesarios.
[Message box] (Recuadro de mensaje)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Resultados/resultados/mensaje	Opcionalmente, en esta sección se muestra un mensaje. Puede ser el mensaje siguiente: One or more Companion Diagnostic claims not evaluated. (No se evaluaron una o más notificaciones de la prueba diagnóstica acompañante). See Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated. (Vea los usos previstos evaluados de la prueba diagnóstica acompañante). Este mensaje se incluye cuando no se pudo evaluar al menos un uso previsto de CDx debido a un fallo de control, fallo de CC, discrepancia del tipo de tumor o ausencia de genoteca de secuenciación de ADN necesaria. Todos los biomarcadores de CDx detectados aparecen en una tabla debajo de este mensaje. Consulte la Tabla 5 para conocer los motivos por los que no se evaluó un uso previsto de CDx.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
N/A	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / companionDiagnostic (Resultados/resultados/hallazgos genómicos/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/diagnóstico acompañante) Nombre	Nombre del uso previsto de la prueba diagnóstica acompañante. Incluye descripción de biomarcadores, tratamiento y tipo de cáncer.
Detected Variants (Variantes detectadas) Biomarkers (Biomarcadores)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants (Resultados/resultados/hallazgos genómicos/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/variantes) reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / biomarkers (Resultados/resultados/hallazgos genómicos/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/biomarcadores)	Una lista de variantes o biomarcadores detectados asociados a un uso previsto de CDx detectado para la muestra. En el informe en formato JSON, este campo está vacío para los usos previstos de CDx si el resultado no es igual al detectado.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Tratamiento	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe / diagnóstico acompañante) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / therapy (Resultados/resultados/hallazgos genómicos/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/tratamiento)	El tratamiento asociado al uso previsto de CDx.
Usage (Uso)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / usage (Resultados/resultados/hallazgos genómicos/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/uso)	Uso del tratamiento para CDx (Indicated [Indicado] o See Note [Ver nota]) En el informe en formato JSON, este campo está presente para los usos previstos de CDx si el resultado no es igual al detectado. • Indicated (Indicado): el tratamiento asociado está indicado para su uso. • See Note (Ver nota): el uso del tratamiento se describe en una nota.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Details (Detalles)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Resultados / resultados / genómicaFindings / (elemento de matriz para CDx previsto uso) / nota reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants / (array item for variant in genomic finding) (Resultados/resultados/hallazgos genómicos/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/variantes/ [elemento del array para variante en el hallazgo genómico]) reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / biomarkers / (array item for variant in genomic finding) (Resultados/resultados/hallazgos genómicos/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/biomarcadores/[elemento del array para variante en el hallazgo genómico])	Contiene una nota opcional y una lista de detalles de variantes o biomarcadores. En el informe en formato PDF, el orden de los detalles de las variantes/biomarcadores corresponde al orden de las variantes enumeradas en el campo Detected Variants/Biomarkers (Variantes/biomarcadores detectados). Consulte la Tabla 8, la Tabla 9, y la Tabla 10 para obtener una lista de los campos de detalle de la variante. En el informe en formato JSON, estos campos están vacíos para los usos previstos de CDx si el resultado no es igual al detectado.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
N/A	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / detailedResult / result (Resultados/resultados/hallazgos genómicos/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/resultado detallado/resultado)	Un valor codificado para el resultado del uso previsto de CDx. Los posibles valores incluyen los siguientes: • detected (detectado): el uso previsto de CDx es aplicable al tipo de cáncer de la muestra, y se han detectado uno o más biomarcadores o variantes asociados al uso previsto de CDx en la muestra. • notDetected (no detectado): el uso previsto de CDx es aplicable al tipo de cáncer de la muestra, pero no se han detectado variantes ni biomarcadores asociados al uso previsto de CDx en la muestra. • tumorTypeNonMatch (sin coincidencia en el tipo de tumor): el uso previsto de CDx no es aplicable al tipo de cáncer de la muestra. • nucleicAcidNA (ácido nucleico no disponible): la muestra no cuenta con una genoteca de ADN secuenciada, que es necesaria para el uso previsto de CDx. • qcFail (fallo de CC): el uso previsto de CDx no se ha evaluado debido a un fallo de CC. • didNotCompleteAnalysis (análisis no finalizado): el análisis no se ha finalizado satisfactoriamente para la muestra. • ControlFail (Fallo de control): se ha producido un error en una o más muestras de control necesarias para este uso previsto de CDx. • partialControlFail (Fallo parcial de control): al menos una categoría de control relacionada con este uso previsto de CDx no se superó, y no se detectó ninguna variante de biomarcador asociada al uso previsto de CDx. Consulte la Tabla 5 para conocer las categorías de control relevantes para este uso previsto de CDx. • partialQcFail (fallo parcial de control de calidad): al menos una categoría de CC relacionada con este uso previsto de CDx no se superó y no se detectó ninguna variante o biomarcador asociado al uso previsto de CDx. Consulte la Tabla 5 para conocer las categorías de control relevantes para este uso previsto de CDx. • negative (negativo): valor de marcador para uso futuro.

- **Companion Diagnostics QC** (CC de prueba diagnóstica acompañante): en esta sección se enumeran las posiciones genómicas asociadas a un uso previsto del CDx que no tiene la profundidad suficiente para hacer una llamada de referencia segura. Solo se enumeran los usos previstos de CDx que implican variantes pequeñas que se han evaluado para una muestra.

Tabla 4 CC de la prueba diagnóstica acompañante

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
[Position list] (Lista de posición)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe / diagnóstico acompañante) Results / qualityControl / insufficientQuality / entries / (array item for CDx intended use) / positions (Resultados/control de calidad/calidad insuficiente/entradas/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/posiciones)	Una lista de posiciones genómicas para el uso previsto de CDx asociado con una cobertura insuficiente.

- **Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated** (Usos previstos evaluados de la prueba diagnóstica acompañante): esta sección enumera todos los usos previstos de CDx instalados, con un campo que indica si se ha evaluado el uso previsto de CDx para la muestra. Si no se ha evaluado el uso previsto de CDx, se indica un motivo.

Tabla 5 Usos previstos evaluados de la prueba diagnóstica acompañante

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Cancer Type (Tipo de cáncer)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultados/control de calidad/usos previstos evaluados/diagnóstico acompañante) Table / entries / (array item for CDx intended use) / cancerType (Tabla/entradas/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/tipo de cáncer	De acuerdo con la declaración de uso previsto.
Biomarkers (Biomarcadores)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe / diagnóstico acompañante) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultados/control de calidad/usos previstos evaluados/diagnóstico acompañante) Table / entries / (array item for CDx intended use) / biomarkers (Tabla/entradas/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/biomarcadores)	De acuerdo con la declaración de uso previsto.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Therapy (Tratamiento)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe / diagnóstico acompañante) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultados/control de calidad/usos previstos evaluados/diagnóstico acompañante) Table / entries / (array item for CDx intended use) / therapy (Tabla/entrada/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/tratamiento)	De acuerdo con la declaración de uso previsto.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
CDx Intended Use Evaluated (Uso previsto de CDx evaluado)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe / diagnóstico acompañante) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultados/control de calidad/usos previstos evaluados/diagnóstico acompañante) Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (Tabla/entrada/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/uso previsto evaluado)	Indica si se ha evaluado el uso previsto de CDx para la muestra (evaluado/no evaluado). La evaluación del uso previsto de CDx requiere superar las categorías de CC y control específicas del tipo de ácido nucleico o variante/biomarcador asociado a uso previsto de CDx. Los estados de evaluación específicos del tipo de gen y variante adicionales indican si se ha evaluado cada biomarcador aplicable a CDx para la muestra.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
CDx Intended Use Evaluated (Uso previsto de CDx evaluado) (continuación)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultados/control de calidad/usos previstos evaluados/diagnóstico acompañante) Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (Tabla/entradas/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/uso previsto evaluado)	Los usos previstos de CDx asociados a la detección de un biomarcador de HRD en tipos de muestras FFPE requieren que el ADN se procese con el ensayo TSO Comprehensive HRD (DRAGEN), que se apruebe el CC del experimento, que se apruebe el CC de la genoteca de ADN y, al menos, uno de los siguientes: • CC de variantes pequeñas de ADN y TMB, control negativo de ADN y control positivo de ADN: todas las variantes pequeñas los superan. Para la validación del control a nivel de gen, se debe detectar al menos una variante pequeña representativa del biomarcador en el control positivo de ADN. • CC de variantes en el número de copias de ADN, control negativo de ADN y control positivo de ADN: amplificación de genes, todos superados. • CC ADN GIS, control negativo de ADN GIS y control positivo de ADN GIS, todos superados.
Comment (Comentario)	reportFindings / companionDiagnostic (hallazgos informe/diagnóstico acompañante) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultados/control de calidad/usos previstos evaluados/diagnóstico acompañante) Table / entries / (array item for CDx intended use) / comment (Tabla/entradas/[elemento del array para el uso previsto de CDx]/comentario)	Si el campo CDx Intended Use Evaluated (Uso previsto evaluado de CDx) es Evaluated (Evaluado) y no se necesitan comentarios adicionales, en este campo se muestra un guion. Si el campo CDx Intended Use Evaluated (Uso previsto evaluado de CDx) es Evaluated (Evaluado) y hay comentarios adicionales a indicar, es posible que se muestre un comentario como el siguiente. Ejemplo: • Algunas posiciones genómicas asociadas a la notificación de CDx tenían una cobertura insuficiente. Consulte la Tabla 4 para obtener más detalles. Si el campo CDx Intended Use Evaluated (Uso previsto evaluado de CDx) es Not Evaluated (No evaluado), se muestra un comentario como el siguiente. Ejemplos: • Tumor Type of sample does not match tumor type corresponding to the CDx Intended Use (El tipo de tumor de la muestra no coincide con el tipo de tumor correspondiente al uso previsto de CDx). • DNA data associated with a CDx biomarker is not available (Datos de ADN asociados a un biomarcador CDx no están disponibles)

- **Variant Types Evaluated** (Tipos de variantes evaluados): contiene información sobre qué tipos de variantes o biomarcadores son aptos para ser notificados debido a los resultados de CC y controles.

Tabla 6 Tipos de variantes evaluados

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Variant Type (Tipo de variante)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / variantType (Control de calidad/resultados de variante/tabla de resultados de variante/entradas/[elementos del array para el tipo de variante o biomarcador]/tipo de variante)	Tipo de variante o biomarcador. Los posibles valores incluyen los siguientes: • Variantes pequeñas • Reordenaciones grandes • GIS
Control QC (CC de control)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / controlResult (Control de calidad/resultados de variante/tabla de resultados de variante/entradas/[elemento del array para el tipo de variante o biomarcador]/resultado de control)	CC de control (PASS, FAIL o N/A [SUPERADO, NO SUPERADO O N/A]) para el tipo de variante o biomarcador. • PASS (SUPERADO): se han superado todos los controles necesarios. • FAIL (NO SUPERADO): uno o más controles necesarios han fallado. • N/A: el tipo de variante no está disponible para la muestra o el CC del experimento tiene un valor de FAIL (NO SUPERADO). Las variantes pequeñas requieren superar el control negativo de ADN y control positivo de ADN: variantes pequeñas y TMB superados. Las reordenaciones grandes requieren superar el control negativo de ADN y el control positivo de ADN: amplificaciones de genes. GIS requiere superar el control negativo de ADN GIS y el control positivo de ADN GIS. Para obtener más información sobre cómo se evalúan los resultados del control, consulte Informe de resultados de control, en la página 46.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Library QC (Control de calidad de genotecas)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries/ (array item for Variant or Biomarker type) / qcResult (Control de calidad/resultados de variantes/tabla de resultados de variantes/entradas/[elemento del array para el tipo de variante o biomarcador]/resultado de control de calidad)	Resultado de CC (PASS, FAIL o N/A [SUPERADO, NO SUPERADO O N/A]) para el tipo de variante o biomarcador. PASS (SUPERADO): se han superado todas las categorías de CC necesarias. FAIL (NO SUPERADO): una o más categorías de CC necesarias han fallado. N/A: el tipo de variante no está disponible para la muestra o el CC del experimento tiene un valor de FAIL (NO SUPERADO). Las variantes pequeñas requieren superar el CC de la genoteca de ADN y el CC de la variante pequeña de ADN y de la TMB. Las reordenaciones grandes requieren que se supere el CC de la genoteca de ADN y el CC de CNV de ADN. GIS requiere superar el CC de la genoteca de ADN y el CC de ADN GIS. Para obtener más información sobre cómo se evalúa el control de calidad, consulte Apéndice A: Diagrama de flujo de criterios de medición de CC, en la página 62.
Evaluated (Evaluado)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / reported (Control de calidad/resultados de variante/tabla de resultados de variante/entradas/[elemento del array para el tipo de variante o biomarcador]/notificado)	Indica si se notifica un tipo de variante (TRUE, FALSE, or N/A [VERDADERO, FALSO o N/A]). TRUE (VERDADERO): tanto el resultado de control como el resultado de CC son PASS (SUPERADO). FALSE (FALSO): tanto el resultado del control como el resultado del CC son FAIL (NO SUPERADO). N/A: el tipo de variante no está disponible para la muestra o el CC del experimento tiene un valor de FAIL (NO SUPERADO).
Comment (Comentario)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries/ (array item for Variant or Biomarker type) / comment (Control de calidad/resultados de variantes/tabla de resultados de variantes/entradas/[elemento del array para el tipo de variante o biomarcador]/comentario)	Si el campo notificado es TRUE (VERDADERO), este campo muestra un guión. Si el campo notificado es FALSE (FALSO), se muestra un comentario que enumera las categorías de CC y control que fallaron. Los valores posibles son: - No DNA Library available (No hay ninguna genoteca de ADN disponible). - Control Failure (Fallo de control): lista de todos los controles necesarios que han fallado. - QC Failure (Fallo de CC): lista de todas las categorías de CC necesarias que han fallado.

- **About the Test** (Acerca de la prueba): contiene información general sobre la prueba.

Tabla 7 About the Test (Acerca de la prueba)

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
About the Test (Acerca de la prueba)	about / description (Acerca/descripción)	Descripción de la prueba.

- **Small Variant Details in Report** (Detalles de variantes pequeñas en el informe): esta sección contiene detalles sobre las variantes pequeñas detectadas.

Tabla 8 Detalles de las variantes pequeñas en el informe

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Type (Tipo)	type / value (Tipo/valor)	El tipo detallado de variante. Los posibles valores para variantes pequeñas son: • SNV: variantes de nucleótido único (single nucleotide variant). • Insertion (Inserción): adición de nucleótidos hasta 25 pb. • Deletion (Delección): eliminación de nucleótidos hasta 25 pb. • MNV: variantes de nucleótidos múltiples (multi-nucleotide variant), es decir, una sustitución de dos o tres nucleótidos por el mismo número de nucleótidos. • Indel (Inserciones y delecciones): uno o más nucleótidos reemplazados por uno o más nucleótidos. Distinto de las SNV y las MNV. Esta variante se conoce comúnmente como delins (delecciones-inserciones).
VAF (frecuencia de variantes de alelos)	additionalInfo / (array item having label property = "VAF") / value (Información adicional/[elemento del array con propiedad etiquetada = "VAF"]/valor)	Frecuencia alélica de variantes (expresado en porcentaje).
Consequence (Consecuencia)	additionalInfo / (array item having label property = "Consequence") / value (Información adicional/[elemento del array con propiedad etiquetada = "Consecuencia"]/valor)	Consecuencia de la variante de la ontología de secuencia.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Nucleotide Change (Cambio de nucleótido)	additionalInfo / (array item having label property = "Nucleotide Change") / value (Información adicional/[elemento del array con propiedad etiquetada = "Cambio de nucleótido"]/valor)	Cambio en la secuencia de referencia de ADN codificante (la transcripción de RefSeq) en la nomenclatura de la HGVS. Si la variante no afecta a una transcripción, se incluye el cambio en la secuencia de referencia genómica en la nomenclatura de la HGVS.
Genomic Position (Posición genómica)	additionalInfo / (array item having label property = "Genomic Position") / value (Información adicional/[elemento del array con propiedad etiquetada = "Posición genómica"]/valor)	Posición genómica (hg19) en formato cromosoma:posición. Se refiere a la posición de la primera base en el alelo de referencia.
Reference Allele (Alelo de referencia)	additionalInfo / (array item having label property = "Reference Allele") / value (Información adicional/[elemento del array con propiedad etiquetada = "Alelo de referencia"]/valor)	Reference Allele (Alelo de referencia).
Alternate Allele (Alelo alternativo)	additionalInfo / (array item having label property = "Alternate Allele") / value (Información adicional/[elemento del array con propiedad etiquetada = "Alelo alternativo"]/valor)	Alternate allele. (Alelo alternativo).
Related Phased Variant (Variante en fase relacionada)	additionalInfo / (array item having label property = "Related Phased Variant") / value (Información adicional/[elemento del array con propiedad etiquetada = "Variante en fase relacionada"]/valor)	Cambio en el símbolo genético y la proteína, cambio en la transcripción o cambio genómico en el formato HGVS para la variante en fase relacionada, según corresponda.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
N/A	cosmicIds (ID de COSMIC)	Lista de ID de mutaciones genómicas asociados a la variante de la base de datos Catalogue of Somatic Mutations In Cancer (COSMIC), según corresponda. No se incluye para los resultados de diagnóstico acompañante.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / vcfChromosome (Datos/vcf cromosoma)	Cromosoma.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / vcfPosition (Datos/vcf posición)	Posición genómica (hg19). Se refiere a la posición de la primera base en el alelo de referencia (detailedSmallVariantData / referenceAllele field) (Datos detallados de variante pequeña/campo de alelo de referencia).
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / vcfRefAllele (Datos/vcf Ref alelo)	El alelo de referencia.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / vcfVariantFrequency (Datos/vcf frecuencia de variante)	Frecuencia alélica de variantes.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts (Datos/anotación/transcritos)	Anotaciones detalladas a nivel de transcrito para un transcrito (según corresponda). Se incluye una única transcripción preferida.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / transcript (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array]/transcrito)	ID del transcrito.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / source (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array])/fuente)	Fuente del transcrito (RefSeq).
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / bioType (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array])/biotipo)	Una clasificación de biotipo de Ensembl para el transcrito.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / aminoAcids (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array])/aminoácidos)	El cambio de aminoácidos, según corresponda (por ejemplo, G/D).
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdnaPos (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array])/posición ADNc)	Posición en el ADNc.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / codons (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array])/codones)	Cambio de secuencia del codón (por ejemplo, gGt/gAt), según corresponda.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdsPos (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array]/posición cds)	Posición de la secuencia de codificación, según corresponda.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / exons (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array]/exones)	El exón o los exones afectados por la variante y el recuento total de exones, según corresponda. Por ejemplo, 4-6/7 indica que los exones 4, 5 y 6 se han visto afectados y que este transcrito contiene 7 exones en total.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / introns (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array]/intrones)	Los intrones afectados por la variante, según corresponda.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / geneld (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array]/ID de gen)	ID de gen del National Center for Biotechnology Information (NCBI).
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgnc (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array]/hgnc)	Símbolo de gen del HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC).

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / consequence (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array])/consecuencia)	Array de consecuencias de la variante de la ontología de secuencia.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvs (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array])/hgvs)	Cambio en la secuencia de referencia de ADN codificante (la transcripción de RefSeq) en la nomenclatura de la HGVS, según corresponda.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvsp (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array])/hgvsp)	Cambio en la secuencia de proteínas en la nomenclatura de la HGVS, según corresponda.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / isCanonical (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array])/es canónico)	Muestra “True” (Verdadero) si este se considera el transcrito canónico del gen; de lo contrario, se muestra “False” (Falso). Un transcrito canónico de un gen se determina de la manera siguiente: Solo se incluyen transcritos NM y NR. Los transcritos de un gen se ordenan de la siguiente manera: - Las entradas Locus Reference Genomic (LRG) están por delante de las no LRG. - En orden descendiente de longitud de la secuencia de codificación (CDS). - En orden descendiente de longitud del transcrito. - Número de identificación. Con esta clasificación, el primer transcrito se considera canónico.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinId (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array])/ID de proteína)	ID de proteína.
N/A	detailedSmallVariant (Variante pequeña detallada) Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinPos (Datos/anotación/transcritos/[primer elemento del array])/posición de la proteína)	Posición de la proteína.

- **Detalles de reordenación grande en el informe de resultados de diagnóstico acompañante:** esta sección contiene detalles sobre las reordenaciones grandes detectadas (CNV a nivel de exón).

Tabla 9 Detalles de reordenaciones grandes en el informe

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Type (Tipo)	type / value (Tipo/valor)	El tipo detallado de variante. Los valores posibles para reordenaciones grandes incluyen: • Large Rearrangement (Reordenación grande).
Affected Exon(s) (Exón o exones afectados)	additionalInfo / (array item having label property = "Affected Exon(s)") (Información adicional/[elemento del array con propiedad etiquetada = "Exón o exones afectados"])	El exón(es) afectado(s) por la gran reordenación. Por ejemplo, 4-6 indica que los exones 4, 5 y 6 se han visto afectados.
Transcript (Transcrito)	additionalInfo / (array item having label property = "Transcript") (Información adicional/[elemento del array con propiedad etiquetada = "Transcrito"])	ID del transcrito (RefSeq).
Genomic Position (Posición genómica)	additionalInfo / (array item having label property = "Genomic Position") (Información adicional/[elemento del array con propiedad etiquetada = "Posición genómica"])	La posición genómica de la reordenación grande representada como un intervalo. Cromosoma: formato posición-posición (hg19).
N/A	exonLevelCnvVariant (variante CNV nivel exón) Details / gene (Detalles/gen)	Símbolo de gen.
N/A	exonLevelCnvVariant (variante CNV nivel exón) Details / chromosome (Detalles/cromosoma)	Cromosoma de reordenación grande.

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
N/A	exonLevelCnvVariant (variante CNV nivel exón) Details / begin (Detalles/inicio)	Posición de inicio (hg19) de reordenación grande.
N/A	exonLevelCnvVariant (variante CNV nivel exón) Details / end (Detalles/final)	Posición final (hg19) de reordenación grande.
N/A	exonLevelCnvVariant (variante CNV nivel exón) Details / cnvType (Detalles/tipo CNV)	El valor es LOSS (PÉRDIDA).
N/A	exonLevelCnvVariant (variante CNV nivel exón) Details / annotation / (Detalles / anotación /) source (fuente)	Fuente del transcrito (RefSeq).
N/A	exonLevelCnvVariant (variante CNV nivel exón) Details / annotation / affectedExons (Detalles/anotación/exones afectados)	El exón(es) afectado(s) por la gran reordenación. Por ejemplo, 4-6 indica que los exones 4, 5 y 6 se han visto afectados.
N/A	exonLevelCnvVariant (variante CNV nivel exón) Details / annotation / transcript (Detalles / anotación / transcrito)	ID del transcrito.

- **Detalles de la puntuación de inestabilidad genómica en el informe de resultados de diagnóstico acompañante:** esta sección contiene detalles sobre la puntuación de inestabilidad genómica.

Tabla 10 Detalles de la puntuación de inestabilidad genómica en el informe

Campo de informe PDF	Campo de informe JSON	Descripción
Type (Tipo)	type / value (Tipo/valor)	Descripción del tipo de biomarcador. Los posibles valores de la puntuación de inestabilidad genómica incluyen: • Biomarker (Biomarcador).
N/A	genomicInstability / additionalInfo / (array item having label property = "GIS Score") / value (Inestabilidad genómica/información adicional/ [elemento del array con propiedad etiquetada = "Puntuación GIS"]/valor)	El valor de la puntuación de inestabilidad genómica.

Informe de resultados de control

Nombre de archivo: `ControlOutput.tsv`

El informe de resultados de control es un archivo delimitado por comas que proporciona información de control de calidad de las muestras control que se incluyeron en el experimento. El TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module invalida de forma automática los resultados de las muestras de los pacientes según los resultados de las muestras de control.

Consulte *Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (n.º de documento 200080934)* para obtener instrucciones sobre la validez de los experimentos y la validez de las muestras de los pacientes en función de los resultados de los controles.

El informe de resultados del control contiene las siguientes secciones y campos asociados (el ID de experimento se incluye antes de la primera sección):

- **Analysis Details** (Detalles del análisis): contiene información sobre el análisis.

Campo	Descripción
Report Date (Fecha del informe)	La fecha en que se generó el informe de control.
Report Time (Hora del informe)	La hora en que se generó el informe de control.
Module Version (Versión del módulo)	La versión de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module.
Pipeline Version (Versión del proceso)	La versión del proceso/flujo de trabajo del análisis.
Claims Package Version (Versión del paquete de notificaciones)	Versión del paquete de notificaciones.

- **Sequencing Run Details** (Detalles del experimento de secuenciación): contiene información sobre el experimento de secuenciación.

Campo	Descripción
Run Name (Nombre del experimento)	El nombre del experimento de secuenciación.
Run Date (Fecha del experimento)	La fecha del experimento de secuenciación.
Instrument ID (ID del instrumento)	El ID único asociado al instrumento de secuenciación.

Campo	Descripción
Instrument Control Software Version (Versión del software de control del instrumento)	NextSeq Operating Software (NOS) versión en uso para el experimento.
Instrument Type (Tipo de instrumento)	El tipo de instrumento de secuenciación.
RTA Version (Versión del RTA)	Real-Time Analysis (RTA) versión del software RTA que se ha utilizado para el experimento.
Reagent Cartridge Lot Number (Número de lote del cartucho de reactivos)	El número de lote del cartucho de reactivos que se usa en el experimento.

- **Analysis Status** (Estado del análisis): contiene información sobre si el análisis se finalizó para cada muestra control y si alguna muestra no superó el control debido a un error del software.

Campo	Descripción
Sample_ID	ID de la muestra control. El valor es (Not Run [No procesado]) para los tipos de control no incluidos en el experimento.
COMPLETED_ALL_STEPS	Indica si se han finalizado todos los pasos del análisis para la muestra control. Los posibles valores son TRUE (VERDADERO), FALSE (FALSO) y N/A (NO DISPONIBLE). Si el valor es FALSE (FALSO), póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener más información.
FAILED_STEPS	Una lista de los pasos de análisis no superados debido a un error del software. Póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener más información.
STEPS_NOT_EXECUTED	Una lista de los pasos de análisis no ejecutados debido a un error del software. Póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener más información si hay algún paso que no se haya ejecutado.

- **DNA NTC Library QC Metrics** (Criterios de medición de CC de la genoteca de control negativo de ADN): contiene información sobre los criterios de medición de control de calidad que se han evaluado para el DNA No-Template Control (Control negativo de ADN). El estado PASS (SUPERADO) indica que el valor del criterio de medición está dentro de los rangos de límite de especificación inferior (LSL) y límite de especificación superior (USL). El estado FAIL (NO SUPERADO) indica que el valor del criterio de medición está fuera de los rangos de LSL y USL. Si el DNA No-Template Control (Control negativo de ADN) no se ha incluido en el experimento de secuenciación, los valores N/A (NO DISPONIBLE) se incluyen en la lista.

Criterio de medición	Descripción	Unidades	Umbral de calidad
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Mediana de la cobertura de fragmentos de exones en todas las bases de exones.	Recuento	≤ 8

- **DNA—GIS NTC Library QC Metrics** (DNA: criterios de medición de CC de genotecas GIS NTC): contiene información sobre si el control GIS ha pasado en el control negativo de ADN. El estado PASS (SUPERADO) indica que el valor del criterio de medición está dentro de los rangos de límite de especificación inferior (LSL) y límite de especificación superior (USL). El estado FAIL (NO SUPERADO) indica que el valor del criterio de medición está fuera de los rangos de LSL y USL. Se incluyen los valores N/A si el control negativo de ADN-GIS no se ha incluido en el experimento de secuenciación. Estos resultados de control solo se aplican a los resultados GIS de las muestras de pacientes.

Criterio de medición	Descripción	Unidades	Umbral de calidad
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	Mediana de la cobertura de objetivos en todas las bases de exones.	Recuento	≤ 2

- **RNA NTC Library QC Metrics** (Criterios de medición de CC de la genoteca de control negativo de ARN): contiene información sobre los criterios de medición de control de calidad que se han evaluado para el control negativo de ARN. Esto no se aplica a TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Se enumeran los valores N/A.
- **No-Template Control Types** (Tipos de control negativo): contiene información sobre cada muestra control negativa incluida en el experimento.

Campo	Descripción
Tipo de control	El tipo de control de la muestra control. Los valores posibles son: • DNA No-Template Control (Control negativo de ADN) • DNA-GIS No-Template Control (Control negativo de ADN-GIS)
Sample_ID	ID de la muestra control. Si este tipo de control no se ha incluido en el experimento, el valor es (Not Run [No procesado]).
AnalysisComplete (Análisis finalizado)	Indicación de si se ha finalizado el análisis para esta muestra control. Los posibles valores son TRUE (VERDADERO), FALSE (FALSO) y N/A (NO DISPONIBLE).
Overall Result (Resultado global)	El resultado de CC de la muestra de control basado en los criterios de medición de CC de la genoteca NTC asociados. Los posibles valores son PASS (SUPERADO), FAIL (NO SUPERADO) y N/A (NO DISPONIBLE).

- **Positive Control Types—[Specimen Type]** (Tipos de control positivo—[Tipo de muestra]): contiene información sobre las muestras de control positivo incluidas en el experimento, que se aplican a las muestras de pacientes con un tipo de muestra que coincide con el encabezado de la sección (por ejemplo, Solid-FFPE). Esta sección se repite para cada tipo de muestra incluido en el experimento de secuenciación.

Campo	Descripción
Tipo de control	El tipo de control de la muestra control. Los valores posibles son: - DNA Positive Control—Small Variants and TMB (Control positivo de ADN: variantes pequeñas y TMB) - DNA Positive Control—Gene Amplifications (Control positivo de ADN: amplificaciones genéticas) - DNA-GIS Positive Control (Control positivo de ADN-GIS)
Sample_ID	ID de la muestra control. Si este tipo de control no se ha incluido en el experimento, el valor es (Not Run [No procesado]).
AnalysisComplete (Análisis finalizado)	Indicación de si se ha finalizado el análisis para esta muestra control. Los posibles valores son TRUE (VERDADERO), FALSE (FALSO) y N/A (NO DISPONIBLE).
Overall Result (Resultado global)	El resultado de CC de la muestra control. Los posibles valores son PASS (SUPERADO), FAIL (NO SUPERADO) y N/A (NO DISPONIBLE).
Sensitivity Value (Valor de sensibilidad)	El valor de sensibilidad calculado para la muestra control. Representa la relación entre las variantes de control detectadas y el número total de variantes de control esperadas en la muestra control. Solo aplicable para el control positivo de ADN.
Sensitivity Threshold (Umbral de sensibilidad)	El valor mínimo de sensibilidad requerido para que la muestra control tenga un resultado de CC "PASS" (SUPERADO). Solo aplicable para el control positivo de ADN.

- DNA-GIS Positive Control Results—[Specimen Type]** (Resultados del control positivo de ADN-GIS—[Tipo de muestra]): contiene información sobre si el control GIS ha pasado en el control positivo de ADN. El estado PASS (SUPERADO) indica que el valor del criterio de medición está dentro de los rangos de límite de especificación inferior (LSL) y límite de especificación superior (USL). El estado FAIL (NO SUPERADO) indica que el valor del criterio de medición está fuera de los rangos de LSL y USL. Los valores N/A (NO DISPONIBLE) se incluyen en la lista si no se ha incluido el control DNA—GIS Positive Control (control positivo ADN-GIS) en el experimento de secuenciación.

Criterio de medición	Descripción	Unidades	Umbral de calidad
PCT_TARGET_HRD_50X	Porcentaje de sondas de HRD con cobertura de fragmentos 50X.	%	≥ 50

- **Small Variants Truth Table Results—[Specimen Type]** (Resultados tabulados de variantes pequeñas verdaderas—[Tipo de muestra]): contiene información sobre qué variantes pequeñas de ADN de control en el DNA Positive Control (Control positivo de ADN) se detectaron o no (una fila por variante de control). Si el DNA Positive Control (Control positivo de ADN) no se ha incluido en el experimento de secuenciación, los valores N/A (NO DISPONIBLE) se incluyen en la lista. Esta sección se repite para cada tipo de muestra incluido en el experimento de secuenciación.

Campo	Descripción
Detected (Detectado)	Indica si se ha detectado la variante pequeña del ADN de control en la muestra control. Los posibles valores son TRUE (VERDADERO), FALSE (FALSO) y N/A (NO DISPONIBLE).
HGNC Gene Name (Nombre del gen HGNC)	Símbolo de gen del HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC) asociado a la variante pequeña del ADN de control.
Chromosome (Cromosoma)	Cromosoma de la variante pequeña del ADN de control.
Position (Posición)	Posición (hg19) de la variante pequeña del ADN de control.
Reference Allele (Alelo de referencia)	Alelo de referencia de la variante pequeña del ADN de control.
Alternative Allele (Alelo alternativo)	Alelo alternativo de la variante pequeña del ADN de control.

- **Gene Amplification Truth Table Results—[Specimen Type]** (Resultados tabulados de amplificaciones génicas verdaderas—[Tipo de muestra]): contiene información sobre qué amplificaciones génicas de ADN de control se detectaron o no (una fila por variante de control). Si el DNA Positive Control (Control positivo de ADN) no se ha incluido en el experimento de secuenciación, los valores N/A (NO DISPONIBLE) se incluyen en la lista.

Campo	Descripción
Detected (Detectado)	Indica si se ha detectado la amplificación génica del ADN de control en el control. Los posibles valores son TRUE (VERDADERO), FALSE (FALSO) y N/A (NO DISPONIBLE).
Tipo	Tipo de amplificación génica del ADN de control.
HGNC Gene Name (Nombre del gen HGNC)	Símbolo de gen del HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC) asociado a la amplificación génica del ADN de control.

- **MSI Truth Table Results** (Resultados tabulados de MSI verdaderos): contiene información sobre el estado de MS del control positivo de ADN detectado o no detectado. Esto no se aplica a TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Se enumeran los valores N/A.

- **Splice Variants Truth Table Results** (Resultados tabulados de variantes alternativas de corte y empalme verdaderas): contiene información sobre qué variantes alternativas de corte y empalme del ARN de control aplicables al tipo de muestra se detectaron o no (una fila por variante de control) en el RNA Positive Control (control positivo de ARN). Esto no se aplica a TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Se enumeran los valores N/A.
- **Fusion Truth Table Results** (Resultados tabulados de fusiones verdaderas): contiene información sobre qué fusiones del ARN de control en el RNA External Control (Control externo de ARN) (control positivo de ARN) se detectaron o no (una fila por variante de control). Esto no se aplica a TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Se enumeran los valores N/A.

Resultados de los criterios de medición

Nombre de archivo: `MetricsOutput.tsv`

Los resultados de los criterios de medición se presentan en un archivo delimitado por tabulaciones que proporciona información del control de calidad para las muestras de pacientes incluidas en el experimento.

El archivo de resultados de los criterios de medición contiene las siguientes secciones y campos asociados:

- **Encabezado:** contiene información general sobre el archivo y el experimento.

Campo	Descripción
Output Date (Fecha de creación)	Fecha en la que se creó este archivo.
Output Time (Hora de creación)	Hora en la que se creó este archivo.
Workflow Version (Versión del flujo de trabajo)	La versión del proceso/flujo de trabajo del análisis.
Module Version (Versión del módulo)	La versión de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module.
Run ID (ID del experimento)	El ID del experimento de secuenciación.
Run Name (Nombre del experimento)	El nombre del experimento de secuenciación.

- **Run QC Metrics** (Criterios de medición de CC del experimento): contiene información del control de calidad para el experimento de secuenciación. Esta sección corresponde al estado de Run QC (CC del experimento) en el informe de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) y contiene una fila por criterio

de medición de CC que contribuye al estado de Run QC (CC del experimento). Deben superarse todos los criterios de medición de CC de esta sección para superar el Run QC (CC del experimento). Consulte [Control de calidad del experimento, en la página 13](#) para obtener detalles del análisis.

Columna	Descripción
Metric (UOM) (Criterio de medición [UM])	Nombre del criterio de medición de CC y unidad de medida.
LSL	Lower specification limit (límite inferior de especificación) (inclusivo).
USL	Upper specification limit (límite superior de especificación) (inclusivo).
Value (Valor)	Valor del criterio de medición de CC.
PASS/FAIL (SUPERADO/NO SUPERADO)	Indica si la muestra cumple o no los criterios de medición de control de calidad. Los posibles valores son PASS (SUPERADO), FAIL (NO SUPERADO) y N/A (NO DISPONIBLE).

- **Analysis Status—[Specimen Type]** (Estado del análisis: [Tipo de muestra]). Contiene información sobre si el análisis se ha completado para cada muestra de paciente que coincide con el tipo de muestra en el encabezado de la sección y si alguna de esas muestras ha fallado debido a un error del software. Cada columna de esta sección corresponde a una muestra de paciente (el ID de caso se usa para el nombre de la columna). Esta sección se repite para cada tipo de muestra incluido en el experimento de secuenciación.

Campo	Descripción
COMPLETED_ALL_STEPS	Indica si se han finalizado todos los pasos del análisis para la muestra. Los posibles valores son TRUE (VERDADERO) y FALSE (FALSO). Si el valor es FALSE (FALSO), consulte Solución de problemas, en la página 61 .
FAILED_STEPS	Una lista de los pasos de análisis no superados debido a un error del software. Consulte Solución de problemas, en la página 61 si cualquier paso se enumera aquí.
STEPS_NOT_EXECUTED	Una lista de los pasos de análisis no ejecutados debido a un error del software. Consulte Solución de problemas, en la página 61 si cualquier paso se enumera aquí.

- **QC Metrics Sections for Patient Samples** (Secciones de criterios de medición de CC para muestras de pacientes): en la tabla siguiente se indica en qué caso un estado de control de calidad en el informe de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) corresponde a una sección. Se incluye una sección para cada tipo de control de calidad usado para las muestras de pacientes.

Sección	Descripción	Categoría de CC del informe
DNA Library QC Metrics—[Specimen Type] (Criterios de medición de CC de la genoteca de ADN-[Tipo de muestra])	Esta sección se repite para cada tipo de muestra incluido en el experimento de secuenciación. Incluye los criterios de medición de CC utilizados como criterios de validez para las genotecas de muestras de ADN procesadas con el tipo de muestra especificado en el encabezado de la sección. Consulte Control de calidad para genotecas de muestras de ADN, en la página 16 para obtener detalles del análisis.	DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN)
DNA Library QC Metrics for Small Variant Calling and TMB—Solid-FFPE (Criterios de medición de CC de la genoteca de ADN para la llamada de variantes pequeñas y TMB-FFPE sólido)	Criterios de medición de CC utilizados como criterio de validez para variantes pequeñas y TMB en una genoteca de muestras de FFPE-sólidas. Consulte Control de calidad para genotecas de muestras de ADN, en la página 16 para obtener detalles del análisis. Consulte Criterios de medición y límites de DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) para llamada de variantes pequeñas y TMB, en la página 64 para obtener descripciones y umbrales de los criterios de medición.	DNA Small Variant & TMB QC (CC de variantes pequeñas de ADN y de la TMB)
DNA Library QC Metrics for MSI—Solid-FFPE (Criterios de medición de CC de genoteca de ADN para MSI-FFPE sólido)	Esto no se aplica a TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Se enumeran los valores N/A.	DNA MSI QC (CC de la MSI del ADN)
DNA Library QC Metrics for CNV—Solid-FFPE (Criterios de medición de CC de genoteca de ADN para CNV-FFPE sólido)	Criterios de medición de CC utilizados como criterios de validez para reordenaciones grandes en una genoteca de muestras de ADN con un tipo de muestra de FFPE-sólido. Consulte Control de calidad para genotecas de muestras de ADN, en la página 16 para obtener detalles del análisis. Consulte Criterios de medición y límites de DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) para CNV, en la página 65 para obtener descripciones y umbrales de los criterios de medición.	DNA Copy Number Variant QC (CC de variantes en el número de copias de ADN)
DNA Library QC Metrics for GIS—Solid-FFPE (Criterios de medición de CC de la genoteca de ADN para GIS-FFPE sólido)	Criterios de medición de CC utilizados como criterios de validez para GIS en una genoteca de muestras de FFPE-sólido. Consulte Control de calidad para genotecas de muestras de ADN, en la página 16 para obtener detalles del análisis.	DNA GIS QC

Sección	Descripción	Categoría de CC del informe
DNA Expanded Metrics (Criterios de medición ampliados del ADN)	Los criterios de medición ampliados del ADN son solo para fines informativos y no indican directamente la calidad de las genotecas de ADN. Consulte Control de calidad para genotecas de muestras de ADN, en la página 16 para obtener detalles del análisis. Consulte DNA Expanded Metrics (Criterios de medición ampliados del ADN), en la página 65 para obtener descripciones de los criterios de medición.	N/A
RNA Library QC Metrics—Solid-FFPE (Criterios de medición de CC de la genoteca de ARN-FFPE sólido)	Criterios de medición de CC utilizados como criterios de validez para genotecas de muestras de ARN con un tipo de muestra de FFPE-sólido. Esto no se aplica a TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Se enumeran los valores N/A.	RNA Library QC (CC de la genoteca de ARN)
RNA Expanded Metrics (Criterios de medición ampliados del ARN)	Los criterios de medición ampliados del ARN son solo informativos y no indican directamente la calidad de las genotecas de muestras de ARN. Esto no se aplica a TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Se enumeran los valores N/A.	N/A

Cada sección contiene las siguientes columnas:

- Una columna por muestra (nombrada con el ID de muestra).
- **Metric (UOM)** (Criterio de medición [UM]): nombre del criterio de medición y unidad de medida.
- **LSL**—Lower specification limit (límite inferior de especificación) (inclusivo).
- **USL**—Upper specification limit (límite superior de especificación) (inclusivo).

Cada sección contiene las siguientes filas:

- Una fila por criterio de medición de CC.
- **PASS/FAIL** (SUPERADO/NO SUPERADO): indica si la muestra cumple o no los criterios de medición de control de calidad. El estado PASS (SUPERADO) indica que el valor del criterio de medición está dentro de los rangos de LSL y USL. Un estado FAIL (NO SUPERADO) indica que los valores de la muestra para uno o más de los criterios de medición están fuera de los rangos de LSL y USL. Esta fila no se incluye para DNA Expanded Metrics (Criterios de medición ampliados del ADN) ni para RNA Expanded Metrics (Criterios de medición ampliados del ARN).
- **Notes** (Notas): contiene una lista de notas que describen el contenido del archivo.

Informe de baja profundidad

Nombre de archivo: {SAMPLE_ID}_LowDepthReport.tsv

El informe de baja profundidad es un archivo delimitado por tabulaciones que se crea para cada muestra de paciente. El informe incluye una lista de rangos de posiciones genómicas con una profundidad de secuenciación total <100 para las que no se detectaron variantes que superaran el filtro. Estas posiciones tienen una profundidad de secuenciación insuficiente para descartar la presencia de una variante pequeña. Las posiciones en la lista de bloqueo se excluyen del informe.

El informe de baja profundidad no se regenera durante la regeneración del informe.

El informe de baja profundidad contiene las siguientes secciones y campos asociados:

- **Encabezado:** contiene información general sobre el archivo y el experimento.

Campo	Descripción
Report Title (Título del informe)	El nombre del informe.
Product Title (Título del producto)	El nombre del producto.
Sample ID (ID de la muestra)	ID de la muestra del paciente.
Report Date (Fecha del informe)	La fecha en que se generó el informe de baja profundidad.
Run ID (ID del experimento)	El ID del experimento de secuenciación.
Run Date (Fecha del experimento)	La fecha del experimento de secuenciación.
Knowledge Base version (Versión de la base de conocimiento)	La versión de la KB que se instaló cuando se generó el informe de baja profundidad.
Knowledge Base Published Date (Fecha de publicación de la base de conocimiento)	La fecha asociada a la KB que se instaló cuando se generó el informe de baja profundidad.
Module Version (Versión del módulo)	La versión de Illumina Run Manager utilizada en el análisis.
Regulatory statement (Declaración normativa)	La declaración normativa que define el uso adecuado del informe.

- **Genomic Range List** (Lista de rangos genómicos): contiene una lista de rangos de posición genómica con poca profundidad. Las posiciones genómicas contiguas con poca profundidad que se solapan con el mismo gen o los mismos genes se combinan en una sola fila.

Columna	Descripción
Chrom (Crom)	Cromosoma.
Start (Inicio)	Posición de inicio (hg19).
End (Final)	Posición final (hg19).
Gen	Símbolo(s) de gen que se solapan con el rango genómico según la base de datos RefSeq incluida en la KB.

Visualización de los resultados del análisis

Para ver los resultados del análisis, seleccione el nombre del experimento en la pestaña Completed (Terminados) de la pantalla Run (Experimentos).

Pantalla Run Details (Detalles del experimento)

En la pantalla Run Details (Detalles del experimento) se muestran los resultados del análisis asociados al experimento seleccionado y se ofrece la opción de volver a analizar el experimento con diferentes parámetros. La parte superior de la pantalla incluye los detalles del experimento, como el nombre del experimento, la descripción del experimento y los detalles de la aplicación. La sección Status (Estado) se actualiza con las horas de inicio y finalización de los pasos del experimento.

NOTA El estado Analysis Complete (Análisis completo) indica que el análisis se ha completado, pero no indica que el análisis se haya realizado correctamente. El campo Analysis Status (Estado del análisis) de la tabla Sample Level Metrics (Criterios de medición a nivel de muestra) indica si todos los pasos del proceso se han completado correctamente. Revise el [Resultados de los criterios de medición, en la página 51](#) para obtener detalles sobre los pasos que pudieran haber fallado.

Se muestra la información de secuenciación, incluido el nombre del instrumento, el kit de preparación de genotecas, el kit adaptador de índices, el tipo de lectura y las longitudes de lectura. Los usuarios también pueden optar por volver a poner en cola su análisis en esta sección (consulte [Volver a poner un análisis en cola, en la página 60](#)).

Sección de resultados

La sección Resultados incluye enlaces al informe TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) de cada muestra de paciente del experimento. Esta sección también incluye la ruta de carpeta de resultados para el análisis. Vaya a esta ubicación para acceder a los resultados y archivos intermedios. Los estados de CC y control de la sección Resultados se obtienen de [Resultados de los criterios de medición, en la página 51](#) y [Informe de resultados de control, en la página 46](#).

Criterios de medición a nivel de experimento

La sección Run Level Metrics (Criterios de medición a nivel de experimento) de la pantalla Samples & Results (Muestras y resultados) muestra un estado de PASS (SUPERADO) o FAIL (NO SUPERADO) para cada criterio de medición del experimento, incluido el estado de control de la muestra. Consulte la tabla siguiente para conocer la interpretación del valor de resultado.

Criterio de medición	Resultado	Interpretación
RunQc	PASS (SUPERADO)	El experimento de secuenciación es válido.
	FAIL (NO SUPERADO)	No se han cumplido los criterios de medición de calidad para el experimento de secuenciación. Las muestras del experimento de secuenciación no son válidas.
DNA Positive Control—Small Variants and TMB (Control positivo de ADN: variantes pequeñas y TMB)	PASS (SUPERADO)	Se han detectado las variantes esperadas.
	FAIL (NO SUPERADO)	No se han cumplido las especificaciones de llamada de variantes y las variantes pequeñas en el experimento de secuenciación no son válidas.
Control positivo de ADN: amplificaciones de genes y reordenaciones grandes	PASS (SUPERADO)	Se han detectado las variantes esperadas.
	FAIL (NO SUPERADO)	No se han cumplido las especificaciones de llamada de variantes y las reordenaciones grandes en el experimento de secuenciación no son válidas.
Control positivo de ADN-MSI Esto no se aplica a TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)	PASS (SUPERADO)	Se han detectado las variantes esperadas.
	FAIL (NO SUPERADO)	No se han cumplido las especificaciones de llamada de variantes y las puntuaciones MSI en el experimento de secuenciación no son válidas.
DNA No-Template Control (Control negativo de ADN)	PASS (SUPERADO)	No se indica contaminación cruzada entre genotecas.
	FAIL (NO SUPERADO)	Se indica contaminación cruzada entre genotecas. Las muestras de ADN en el evento de preparación de la genoteca y todos los experimentos de secuenciación asociados no son válidos.
Control positivo de ADN GIS	PASS (SUPERADO)	Cobertura y uniformidad de secuenciación suficientes para calcular GIS.
	FAIL (NO SUPERADO)	Cobertura y uniformidad de secuenciación insuficientes para calcular la GIS en el experimento de secuenciación.
DNA GIS No-Template Control (Control negativo de ADN-GIS)	PASS (SUPERADO)	No se indica contaminación cruzada entre genotecas.
	FAIL (NO SUPERADO)	Se indica contaminación cruzada entre genotecas. La GIS en el experimento de secuenciación no es válida.

Criterios de medición a nivel de muestra

En la sección Sample Level Metrics (Criterios de medición a nivel de muestra) de la pantalla Run Details (Detalles del experimento) se muestra información de control de calidad para las muestras incluidas en el experimento. Los criterios de medición a nivel de muestra se evalúan independientemente de los criterios de medición a nivel de experimento.

- **Sample** (Muestra): el ID de la muestra.
- **Analysis Status** (Estado del análisis): los posibles valores son PASS (SUPERADO) y FAIL (NO SUPERADO). Indica si todos los pasos de la muestra se han completado correctamente. Revise [Resultados de los criterios de medición, en la página 51](#) para obtener detalles sobre los pasos no superados.
- **DNA Library QC Metrics** (Criterios de medición de CC de la genoteca de ADN): los valores posibles son PASS (SUPERADO) y FAIL (NO SUPERADO). Indica si la muestra ha superado o no DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN), que se aplica a la genoteca de ADN que se ha secuenciado. Corresponde al CC de la genoteca de ADN en el informe de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). Se muestra N/A si no se secuenció una genoteca de ADN, o Run QC (CC del experimento) tiene un valor de FAIL (NO SUPERADO).
- **Criterios de medición de CC de la genoteca de ARN**: indica si la muestra ha superado o no el CC de la genoteca de ARN. Esto no se aplica a TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Se enumeran los valores N/A.
- **DNA Library QC Metrics for GIS** (Criterios de medición de CC de la genoteca de ADN para GIS): los valores posibles son PASS (SUPERADO) y FAIL (NO SUPERADO). Indica si la muestra ha superado o no el CC para la GIS en la genoteca de ADN. Corresponde al CC de la GIS del ADN en el informe de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). Se muestra N/A si no se secuenció una genoteca de ADN, Run QC (CC del experimento) tiene un valor de FAIL (NO SUPERADO) o DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) tiene un valor de FAIL (NO SUPERADO).
- **DNA Library QC Metrics for MSI** (Criterios de medición de CC de la genoteca de ADN para MSI): indica si la muestra ha superado o no el CC para MSI en la genoteca de ADN. Esto no se aplica a TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Se enumeran los valores N/A.
- **DNA Library QC Metrics for CNV** (Criterios de medición de CC de la genoteca de ADN para CNV): los valores posibles son PASS (SUPERADO) y FAIL (NO SUPERADO). Indica si la muestra ha superado o no el CC para reordenaciones grandes en la genoteca de ADN. Corresponde al CC de la variante de número de copias de ADN en el informe de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). Se muestra N/A si no se secuenció una genoteca de ADN, Run QC (CC del experimento) tiene un valor de FAIL (NO SUPERADO) o DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) tiene un valor de FAIL (NO SUPERADO).
- **DNA Library QC Metrics for Small Variants and TMB** (Criterios de medición de CC de la genoteca de ADN para variantes pequeñas y TMB): los valores posibles son PASS (SUPERADO) y FAIL (NO SUPERADO). Indica si la muestra ha superado o no el CC para variantes pequeñas y TMB en la genoteca de ADN. Corresponde al CC de la variante pequeña de ADN y de TMB en el informe de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). Se muestra N/A si no se secuenció una genoteca de ADN, Run QC (CC del experimento) tiene un valor de FAIL (NO SUPERADO) o DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) tiene un valor de FAIL (NO SUPERADO).

Volver a poner un análisis en cola

Puede volver a poner en cola un experimento de análisis finalizado en TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module.

1. Para ver los resultados del análisis, seleccione el nombre del experimento en la pestaña Completed (Terminados) de la pantalla Run (Experimentos).
2. En la parte inferior de la página Run Details (Detalles del experimento), seleccione **Requeue Analysis** (Volver a poner en cola el análisis).
3. Seleccione una de las siguientes opciones de nueva puesta en cola:
 - Volver a poner el análisis en cola sin cambios.
 - Edit run settings and requeue analysis (Editar los ajustes de configuración del experimento y volver a poner el análisis en cola) El Run Name (Nombre del experimento) no se puede editar.
 - Requeue analysis with a different application (Volver a poner el análisis en cola con una aplicación diferente).
Para obtener instrucciones detalladas, consulte la guía de flujo de trabajo de la aplicación para la aplicación de análisis que esté utilizando.
4. Seleccione la configuración de almacenamiento externo en la que se encuentran los datos de secuenciación actuales (se rellenan automáticamente, pero se pueden editar).
5. Introduzca un motivo para el reanálisis.
6. Seleccione **Requeue Analysis** (Volver a poner un análisis en cola).

Solución de problemas

La siguiente tabla enumera los problemas de software que podría encontrar al utilizar el software del ensayo TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).

Si el informe de muestras indica que no se ha superado el análisis debido a un error de software, use los siguientes archivos para solucionar el problema en función del paso concreto no superado. Ambos archivos se encuentran en la carpeta `IVD_Reports`.

- `MetricsOutput.tsv`: indica el paso de análisis que no se completó para las muestras de pacientes en **FAILED_STEPS** (PASOS NO SUPERADOS).
- `ControlOutput.tsv`: indica el paso de análisis que no se completó para las muestras de control en **FAILED_STEPS** (PASOS NO SUPERADOS).

Use la siguiente tabla para solucionar los problemas que surjan durante el flujo de trabajo:

Observación	Acción recomendada
El análisis permanece en el estado <i>Analysis in Progress</i> (Análisis en curso) durante más de 3 horas.	En la página Active Runs (Experimentos activos), seleccione Cancel Analysis (Cancelar análisis) en la columna Actions (Acciones). Tras cancelar el experimento, vaya a la página Completed Runs (Experimentos completados) y vuelva a poner en cola el análisis del experimento cancelado. Para obtener más información sobre el proceso de volver a poner en cola, consulte Volver a poner un análisis en cola, en la página 60 .
Error en el paso FastqValidation (Validación de Fastq).	Las posibles causas son las siguientes: • Índice incorrecto o inexistente que da como resultado una ausencia de lecturas para la muestra. Si se sospecha que el índice es incorrecto, repita el análisis con el identificador de índice correcto seleccionado. De lo contrario, repita el flujo de trabajo de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) con una nueva extracción de ácido nucleico de acuerdo con las <i>Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)</i> (n.º de documento 200080934). • Rendimiento del experimento. Evalúe el rendimiento del experimento con Sequencing Analysis Viewer (SAV) y póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener ayuda.

Para cualquier otro paso fallido, revise `LogsIntermediates/run.log` y los registros y archivos intermedios en la subcarpeta específica del paso correspondiente en la carpeta `Logs_Intermediates`. Si necesita asistencia, póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina.

Apéndice A: Diagrama de flujo de criterios de medición de CC

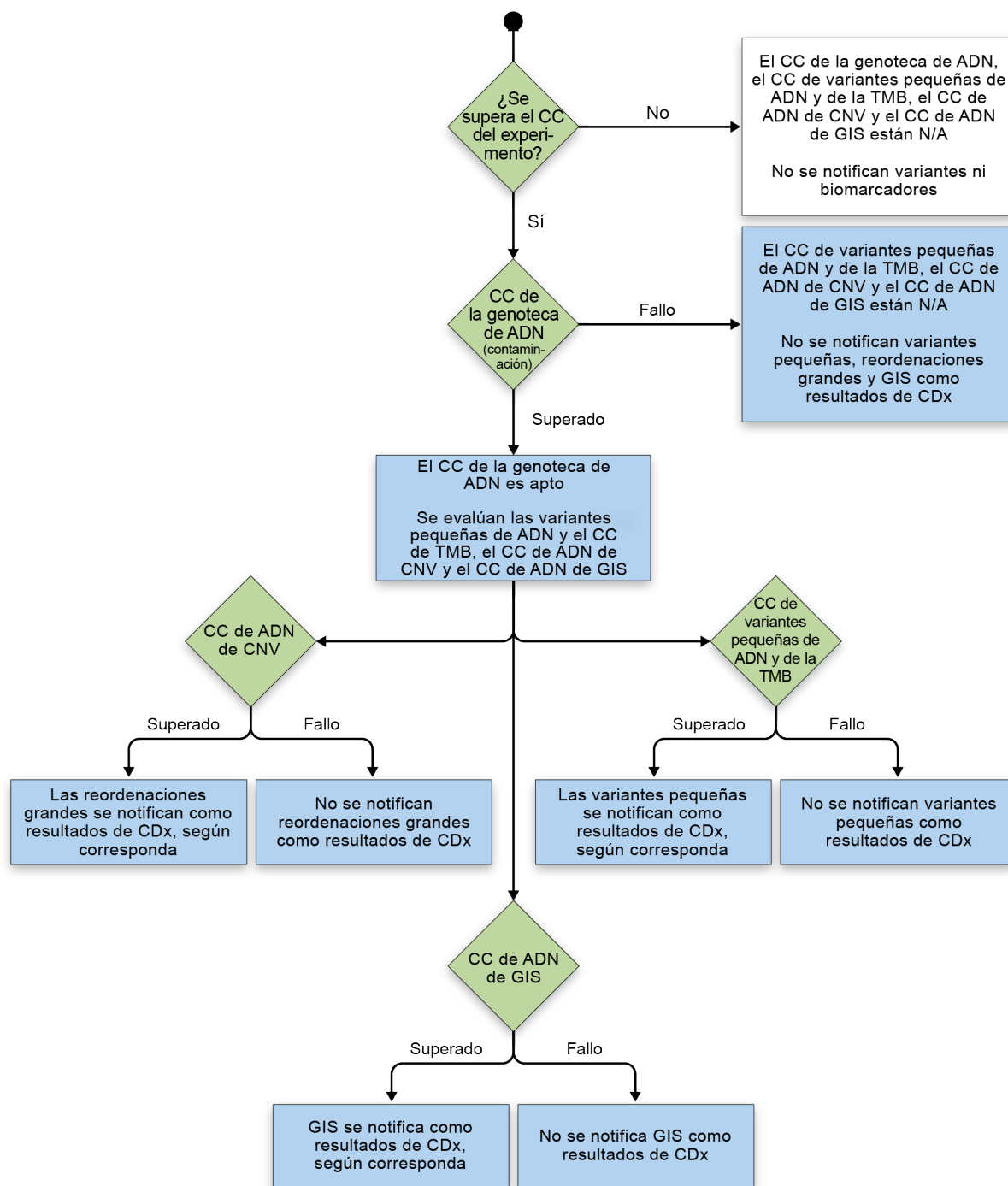
El siguiente diagrama de flujo describe los criterios de medición de CC que se enumeran en el informe de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). Si el CC del experimento no es satisfactorio, no se evalúan otras etapas de CC y todas se marcan como N/A. Si no se secuencía ADN o el CC de la genoteca no es satisfactorio, no se incluye ningún tipo de variante correspondiente en los resultados de Companion Diagnostic (Prueba diagnóstica acompañante). DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) es una medida de la contaminación. Si no se supera el DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN), los DNA QC Metrics (Criterios de medición de CC de la genoteca de ADN) (DNA small variants and TMB QC, DNA CNV QC, and DNA GIS QC [CC de las variantes pequeñas de ADN, de la TMB y CC de CNV del ADN y CC de GIS del ADN]) se marcan como N/A. Para más información, consulte las secciones y tablas a continuación:

- [Métodos de análisis, en la página 13](#)
- [Informe de TSO Comprehensive \(EU, DRAGEN\), en la página 19](#)
- [Control de calidad para genotecas de muestras de ADN, en la página 16](#)
- [Resultados de los criterios de medición, en la página 51](#)
- [Apéndice B: Criterios de medición de CC, en la página 64](#)

El diagrama de flujo no asigna las muestras control. Los resultados de las muestras control no influyen en los criterios de medición de CC en el informe PDF o JSON de TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). El fallo de los controles de las muestras invalida los resultados de las muestras con independencia de los resultados de CC, tal y como se describe en el [Informe de resultados de control, en la página 46](#). Consulte las *Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (n.º de documento 200080934)* para obtener más información sobre los controles de las muestras.

El diagrama de flujo no asigna los resultados de CC a nivel de posición. Estos resultados forman parte de los resultados de Companion Diagnostic QC (CC de la prueba diagnóstica acompañante), que se describen en [CC de la prueba diagnóstica acompañante, en la página 29](#).

Figura 3 Diagrama de flujo de criterios de medición de CC



Apéndice B: Criterios de medición de CC

Criterios de medición de CC del experimento

Criterio de medición	Descripción	Unidades	Umbral de calidad
PCT_PF_READS	Porcentaje de lecturas que pasan el filtro	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R1	Porcentaje promedio de llamadas de bases con una puntuación de calidad de Q30 o superior para la Lectura 1.	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R2	Porcentaje promedio de llamadas de bases con una puntuación de calidad de Q30 o superior para la Lectura 2.	%	≥ 80 %

Criterios de medición y límites de DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN)

Criterio de medición	Descripción	Unidades	Umbral de calidad (FFPE)
CONTAMINATION_SCORE	La puntuación de contaminación en función de la distribución de la frecuencia alélica de variantes (VAF, Variant Allele Frequency) de SNP.	N/A	≤ 1457

Criterios de medición y límites de DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) para llamada de variantes pequeñas y TMB

Criterio de medición	Descripción	Unidades	Umbral de calidad (FFPE)
MEDIAN_INSERT_SIZE	La mediana de la longitud del fragmento en la muestra.	Pares de bases	≥ 70,0
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Mediana de la cobertura de fragmentos de exones en todas las bases de exones.	Recuento	≥ 150,0
PCT_EXON_50X	Porcentaje de bases de exones con cobertura de fragmentos 50x.	%	≥ 90,0
PCT_CHIMERIC_READS	Porcentaje de lecturas quiméricas.	%	≤ 8,0

Criterios de medición y límites de DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) para GIS

Criterio de medición	Descripción	Unidades	Umbral de calidad (FFPE)
PCT_TARGET_HRD_50X	Porcentaje de sondas de HRD con cobertura de fragmentos 50X.	%	$\geq 50,0$
EXCESSIVE_TF	Indicador del modo de error que indica si la fracción tumoral es excesiva y las señales tumorales y normales ya no se pueden diferenciar para calcular la GIS.	N/A	≥ 0

Criterios de medición y límites de DNA Library QC (CC de la genoteca de ADN) para CNV

Criterio de medición	Descripción	Unidades	Umbral de calidad (FFPE)
GENE_SCALED_MAD	La mediana de las desviaciones absolutas del recuento normalizado de cada región de interés de variante en el número de copias (CNV).	Recuento	$0 \leq x \leq 0,134$
MEDIAN_BIN_COUNT_CNVTARGET	La mediana del recuento bruto de grupos por CNV objetivo.	Recuento	$\geq 1,0$

DNA Expanded Metrics (Criterios de medición ampliados del ADN)

Los criterios de medición ampliados del ADN se proporcionan solo a título informativo. Estos criterios de medición pueden aportar información para resolver problemas, pero se proporcionan sin límites de especificación explícitos y no se utilizan directamente para el control de calidad de la muestra. Póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener asistencia adicional.

Criterio de medición	Descripción	Unidades
TOTAL_PF_READS	Lecturas totales que pasan el filtro.	Recuento
MEAN_FAMILY_SIZE	La suma de las lecturas en cada familia dividida entre el número de familias tras corregir, colapsar y filtrar las lecturas de apoyo.	Recuento

Criterio de medición	Descripción	Unidades
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	La mediana de la cobertura de bases.	Recuento
PCT_EXON_100X	Porcentaje de bases exónicas con una cobertura mayor de 100X.	%
PCT_READ_ENRICHMENT	Porcentaje de lecturas que atraviesan cualquier parte de la región de interés frente a las lecturas totales. El cálculo de este criterio de medición solo tiene en cuenta sondas que no son de HRD. Por lo tanto, si se aplican sondas HRD para la muestra, se pueden observar valores más bajos.	%
PCT_USABLE_UMI_READS	El porcentaje de lecturas con UMI utilizables.	%
MEAN_TARGET_COVERAGE	La cobertura media de bases.	Recuento
PCT_ALIGNED_READS	Porcentaje de lecturas alineadas con el genoma de referencia.	%
PCT_CONTAMINATION_EST	Porcentaje de contaminación de la muestra.	%
PCT_PF_UQ_READS	Porcentaje de lecturas únicas que pasan el filtro	%
PCT_TARGET_0.4X_MEAN	Porcentaje de bases objetivo con cobertura de objetivos superior a 0,4 veces la media	%
PCT_TARGET_100X	Porcentaje de bases objetivo con una cobertura mayor de 100X	%
PCT_TARGET_250X	Porcentaje de bases objetivo con una cobertura mayor de 250X	%
MEDIAN_TARGET_HRD_COVERAGE	Mediana de la cobertura de fragmentos objetivo en todas las posiciones objetivo en el genoma. La cobertura es el número total de alineaciones de pares no duplicados que se solapan.	Recuento

Apéndice C: Referencia del informe de TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)

llumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)

FOR IN VITRO DIAGNOSTIC USE

Report Date 2026-04-13

Case ID	HRD1_DNA	Run ID	230821_NKRP101_S338_ANG187W3029
Cancer Type	Malignant epithelial ovarian cancer	Analysis Date	2026-04-13
Specimen Type	FFPE	Knowledge Base Version	6.30.0.0287
Sex	Unknown	Knowledge Base Published Date	2026-10-08
Sample Type	DNA	Median Version	1.5.0
Sample Feature	HRD	Clonality Package Version	1.0.1.1

Companion Diagnostic Results (Level 1)

Detected Variants/Markers	Therapy	Usage	Details
BRCA2 p.(Gln1397T)>	LYNPARZA® (olaparib)	Indicated	Type: SNV MF: 18.4% Consequence: Stop Gained Nucleotide Change: NM_000058.4:c.4135C>T Genomic Position: chr13:32912627 Reference Allele: C Alternate Allele: T

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

Companion Diagnostics QC

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 (dhrpos)

chr13:892,913,219,893,219	chr13:892,926,239,820,239	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970
chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970
chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970
chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970
chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970
chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970	chr13:330,903,129,920,970

Companion Diagnostics Indicated

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	Markers	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	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. Un resultado de CDx indica que la muestra del paciente tiene un tipo de tumor y un biomarcador para el que es selectivo el tratamiento indicado. Para obtener más detalles, consulte [Llamada de prueba diagnóstica acompañante, en la página 18](#). Si no se producen resultados de CDx, el informe indica que no se detectaron biomarcadores de la prueba diagnóstica acompañante para el tipo de muestra de tumor indicada.
- B. El biomarcador de CDx observado en la muestra del paciente. El uso puede mostrarse como **Indicated** (Indicado) o **See Note** (Ver nota). Si procede, una nota en la columna Details (Detalles) proporciona información adicional acerca de la variante, tal como la información acerca de la posible resistencia a fármacos.
- C. La sección de Companion Diagnostics QC (CC de la prueba diagnóstica acompañante) proporciona información de CC a nivel de posición sobre los biomarcadores de CDx. Si no se enumeran posiciones, hay cobertura suficiente a lo largo de las variantes y las regiones de interés. Para obtener más información, consulte [CC de la prueba diagnóstica acompañante, en la página 29](#).
- D. La sección Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated (Usos previstos / Evaluado de la prueba diagnóstica acompañante) enumera todos los usos previstos para CDx e indica si se evaluaron en esta muestra. Consulte las *Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (n.º de documento 200080934) para obtener más información sobre el uso previsto de TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). El tipo de cáncer, biomarcadores y tratamiento provienen de la declaración de uso previsto.
- E. La evaluación se produce si el tipo de tumor es adecuado para una CDx y la muestra superó las categorías de CC necesarias. Para obtener más información acerca de los criterios requeridos para las muestras a evaluar en una CDx, consulte [Llamada de prueba diagnóstica acompañante, en la página 18](#).
 - **Evaluated** (Evaluado): se evaluó la muestra para el biomarcador de uso previsto. Los resultados específicos se identifican en la sección Resultados de prueba diagnóstica acompañante del informe.
 - **Not Evaluated** (No evaluado): no se evaluó la muestra para este biomarcador de uso previsto y un comentario explica el motivo.

- F. Variant Types Evaluated (Tipos de variantes evaluados) indican los tipos de variantes o biomarcadores que se evalúan para las muestras de pacientes al pasar los resultados de CC y control. Para obtener más información, consulte [Tipos de variantes evaluados, en la página 34](#).
- G. Para obtener información específica sobre el ensayo TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN), incluidas las limitaciones y los detalles informáticos, consulte las *Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (n.º de documento 200080934).

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	---

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™5500x 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: CNIPRAZAB (pazopanar). For further information about the test, including the limitations and information 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.

N.º de documento 200080937 v00

68

PARA USO DIAGNÓSTICO IN VITRO. SOLO PARA EXPORTACIÓN.

Apéndice D Ejemplos de información de muestras

Sample Data

A Add 1 Rows +

	Sample ID*	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	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	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	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	
7	DNA-NTControl		DNA	DNA No-Template Control	NA	Unknown	HRD	

* Required Fields

- A. Asegúrese de añadir el número correcto de filas.
B. Incluya controles positivos y negativos para ADN al añadir filas.

NOTA Una muestra procesada con TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) solo requiere una línea de ADN. No se requiere una línea de HRD independiente. La HRD debe asignarse a las muestras de ADN y a los controles de ADN en la columna Sample Feature (Función de la muestra) en la pantalla Sample Settings (Configuración de la muestra).

- C. Introduzca un ID de muestra único.
D. Seleccione un ID de conjunto de índices único.
- Los ID del conjunto de índices deben ser únicos para todas las genotecas y controles de muestras.
 - Para una genoteca de muestras de ADN y controles de ADN, seleccione un ID de índice único (índices UPxx o CPxx) de la lista desplegable de ID de índices de ADN.
 - Si hay un total de tres genotecas en el experimento, siga las guías para la selección de índices que se exponen en *Instrucciones de uso de TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (n.º de documento 200080934).
- E. Seleccione **HRD** para las muestras procesadas con el ensayo TSO Comprehensive HRD (DRAGEN).
F. Si se aplica una función de muestra a una muestra, también debe aplicarse a los controles asociados.

Apéndice E Ciberseguridad

Descripción general

Illumina recomienda a los clientes que apliquen lo siguiente a los productos de Illumina.

Requisitos de seguridad recomendados

Para mantener continuamente una postura de seguridad protegida para los productos Illumina implementados en el centro del cliente, Illumina recomienda seguir los requisitos de seguridad enumerados a continuación para evitar la elevación de los riesgos de ciberseguridad.

1. Asegúrese de que el instrumento Illumina esté colocado en una red protegida y bien segmentada, interna a la organización del cliente, con acceso restringido solo al personal autorizado.
2. Asegúrese de que el instrumento Illumina esté físicamente ubicado en entornos restringidos dentro de las instalaciones del cliente, con acceso restringido solo al personal autorizado.
3. Asegúrese de que la comunicación con el almacenamiento en red/servidor/PC proporcionado por el cliente esté configurada para utilizar uno de los protocolos seguros más recientes proporcionados en el instrumento Illumina. Los protocolos seguros garantizarán la autenticación de la conexión y proporcionarán protección para la integridad y confidencialidad de los datos transferidos. Un ejemplo de protocolo de seguridad sólido sería SMB v3.1.1 o posterior con cifrado y firma habilitados.
4. Asegúrese de que no hay conexiones adicionales configuradas en el instrumento Illumina, excepto las descritas en la documentación específica del instrumento y las configuraciones predeterminadas descritas a continuación.
 - a. Para los instrumentos que ejecutan Illumina Run Manager, asegúrese de que la conexión entrante a la consola local del módulo Illumina Run Manager en el software operativo del instrumento, que se utiliza para preconfigurar el experimento de secuenciación, solo se permite en TLS 1.2 o superior.
 - b. La conexión saliente al almacenamiento en red proporcionado por el cliente solo se permite a través de protocolos seguros. La conexión se utiliza para poner a disposición del cliente los resultados y los análisis producidos por el instrumento Illumina.
 - c. La conexión de salida unidireccional opcional al servidor en la nube Illumina, utilizada para enviar telemetría en el instrumento Illumina, solo se permite en TLS 1.2 o superior.
5. Asegúrese de que el instrumento Illumina no se utiliza como PC de uso general, en el que el acceso a nivel del sistema operativo se utiliza de forma indebida para realizar acciones, como navegar por Internet, descargar e instalar software adicional no procedente de Illumina, etc.

6. Illumina sugiere tener precaución al unir el producto a Active Directory. Esto puede sobrescribir los controles de seguridad del producto de Illumina con políticas de Active Directory. Si se toma la decisión de unirse el producto de Illumina a Active Directory, asegúrese de que la configuración de seguridad enviada a través de objetos de directiva de grupo (GPO) no sobrescriba la configuración de seguridad del instrumento.
7. Si cree que su instrumento se ha visto afectado por un posible evento de ciberseguridad, póngase en contacto con Illumina en techsupport@illumina.com e informe lo antes posible.

Protocolo seguro de retirada/reventa del dispositivo

Illumina proporciona las siguientes directrices para retirar de forma segura los dispositivos eliminando del instrumento Illumina los datos y software sensibles, confidenciales y de propiedad exclusiva.

- En el caso de un cliente que desee retirar un instrumento Illumina, el cliente debe extraer el disco duro y conservarlo para archivar los datos de acuerdo con las políticas del cliente, o debe destruirse físicamente. Para obtener ayuda, póngase en contacto con el servicio técnico de Illumina en techsupport@illumina.com para solicitar una visita facturable al centro.
- Si el instrumento Illumina se va a revender, los clientes deben ponerse en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina en techsupport@illumina.com, ya que se deben realizar las tareas de desinfección del software y los datos confidenciales y de propiedad exclusiva.

Parches

Illumina se compromete a proporcionar soporte continuo de ciberseguridad para sus productos, incluidas comunicaciones oportunas sobre el mantenimiento y las actualizaciones del software compatible y parches para aplicaciones de Illumina específicos para ciberseguridad. En el caso de los instrumentos de IVD, el equipo de servicio de campo de Illumina entregará e instalará actualizaciones de software y parches de ciberseguridad para el software del instrumento Illumina. Para los parches del sistema operativo (por ejemplo, Microsoft, Oracle) que han sido probados por Illumina y puestos a disposición a través de la página de Illumina para [actualizaciones de seguridad del sistema operativo](#), trabaje con su departamento de TI para aplicar parches a los productos de Illumina. Illumina se compromete a proporcionar este soporte en la versión más reciente del software del instrumento hasta que el producto esté en su fecha de fin de vida útil (EoSL).

La aplicación de actualizaciones de seguridad críticas de forma regular ayuda a proteger los instrumentos de Illumina de las últimas amenazas y vulnerabilidades de seguridad.

Posición de seguridad

Los instrumentos Illumina se envían con un conjunto de software, funciones y configuraciones, lo que permite una postura de seguridad sólida a nivel del sistema operativo, como:

- Firewall configurado para permitir únicamente las conexiones necesarias.
- El registro de auditoría de seguridad está habilitado con registros almacenados de forma protegida para los instrumentos Dx.

Illumina recomienda a los clientes:

- Seguir las instrucciones proporcionadas en la sección de software antivirus en *Seguridad y conexión de red del ordenador de control del instrumento de Illumina (n.º de documento 1000000085920)* y habilitar la herramienta antivirus en el modo de escaneo manual.
- No modificar ninguna configuración de seguridad una vez que la herramienta antivirus esté habilitada y configurada o, si es necesario, ponerse en contacto con el servicio técnico de Illumina para realizar una consulta antes de hacerlo para evitar la introducción de riesgos de ciberseguridad adicionales en el producto.

El instrumento Illumina se envía con una funcionalidad de gestión de usuarios que sigue las mejores prácticas de seguridad e incluye:

- Sólida utilización del control de acceso basado en roles y separación de roles de usuario y administrador (consulte gestión de usuarios Illumina Run Manager).
- Introducción y aplicación de reglas de complejidad de contraseñas.
- Introducción y aplicación de la protección contra ataques de fuerza bruta.
- Capacidad para mantener cuentas basadas en la identidad.
- Almacenamiento de contraseñas.
- Registro de auditoría de seguridad basado en identidad para instrumentos habilitados para Illumina Run Manager.

Illumina recomienda utilizar las funciones de gestión de usuarios del sistema proporcionadas en su totalidad y solo utilizando cuentas no compartidas, con cuentas de inicio de sesión y contraseñas únicas asociadas a cada usuario. Illumina también recomienda utilizar las mejores prácticas de seguridad, incluidas las convenciones de contraseñas recomendadas por el Instituto Nacional de Estándares y Tecnología (NIST). Estas prácticas incluyen no reutilizar contraseñas de otro sistema, no utilizar palabras del diccionario como parte de la contraseña y utilizar contraseñas de suficiente longitud y complejidad (al menos 10 caracteres, con una mayúscula, una minúscula, un número y un carácter especial).

Configuración del certificado de Illumina Run Manager

Para garantizar una comunicación segura al acceder a Illumina Run Manager, siga los pasos siguientes para gestionar la certificación.

Tras la instalación, un ingeniero de servicio de campo (FSE) de Illumina configurará el certificado para el Servidor DRAGEN. Si utiliza su propio certificado, esta configuración la realizará un FSE durante la instalación. Para configurar un certificado después de la instalación, póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina para obtener ayuda. Si no se proporciona uno, se generará un certificado de autofirma durante la instalación.

Cuando se conecte al Illumina Run Manager desde otro ordenador que no sea el instrumento y se utilice un certificado autofirmado, debe añadir el certificado autofirmado al almacenamiento de certificados de confianza del ordenador. Para obtener un certificado de instalación de asistencia adicional, póngase en contacto con su departamento de TI.

Historial de revisiones

Documento	Fecha	Descripción del cambio
N.º de documento 200080937 v00	Mayo de 2026	Publicación inicial.

Asistencia técnica

Si necesita asistencia técnica, póngase en contacto con el servicio de asistencia técnica de Illumina.

Sitio web: www.illumina.com

Correo electrónico: techsupport@illumina.com

Fichas de datos de seguridad (SDS): disponibles en el sitio web de Illumina, support.illumina.com/sds.html.

Documentación del producto: disponible para su descarga de support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 (EE. UU.)
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (fuera de Norteamérica)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797

IVD

EC REP



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

PARA USO DIAGNÓSTICO IN VITRO. SOLO PARA EXPORTACIÓN.

© 2026 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados.

illumina®