

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

Työnkulkuopas

Tämä asiakirja ja sen sisältö ovat Illumina, Inc:n ja sen tytäryhtiöiden ("Illumina") omaisuutta, ja ne on tarkoitettu ainoastaan Illuminan asiakkaiden sopimuskäyttöön tässä kuvattujen tuotteiden käyttöön liittyen eikä mihinkään muuhun tarkoitukseen. Tätä asiakirjaa ja sen sisältöä ei saa käyttää tai jakaa missään muussa tarkoituksessa ja/tai välittää, paljastaa tai jäljentää millään muulla tavoin ilman Illumina-yhtiöltä ennakoon saatua kirjallista lupaa. Illumina ei tällä asiakirjalla luovuta mitään käyttöoikeuksia sen patentti-, tavaramerkki-, tekijänoikeus- tai tapaoikeuksien nojalla eikä vastaavien kolmansien osapuolten oikeuksien nojalla.

Tässä asiakirjassa kuvattuja ohjeita saa käyttää vain pätevä ja asianmukaisesti koulutettu henkilökunta noudattamalla täsmällisesti tässä asiakirjassa annettuja ohjeita, jotta tässä kuvattujen tuotteiden asianmukainen ja turvallinen käyttö voidaan taata. Asiakirjan sisältö on luettava ja ymmärrettävä kokonaisuudessaan ennen näiden tuotteiden käyttöä.

MIKÄLI KAIKKIA TÄSSÄ ANNETTUJA OHJEITA EI LUETA JA NOUDATETA TÄSMÄLLISESTI, SEURAUKSENA VOI OLLA TUOTTEIDEN VAURIOITUMINEN, HENKILÖVAHINKOJA JOKO KÄYTTÄJILLE TAI MUILLE JA MUITA OMAISUUSVAHINKOJA, MINKÄ LISÄKSI TUOTTEITA MAHDOLLISESTI KOSKEVAT TAKUUT MITÄTÖITYVÄT.

ILLUMINA EI OLE VASTUUSSA TÄSSÄ KUVATTUJEN TUOTTEIDEN VÄÄRINKÄYTÖSTÄ (MUKAAN LUKIEN TUOTTEEN OSAT JA OHJELMISTO).

© 2026 Illumina, Inc. Kaikki oikeudet pidätetään.

Kaikki tavaramerkit ovat Illumina, Inc. -yhtiön tai niiden vastaavien omistajien omaisuutta. Tarkemmat tavaramerkkitiedot ovat verkkosivustolla www.illumina.com/company/legal.html.

Sisällysluettelo

Yleiskatsaus	1
Tietoa tästä oppaasta	2
Ajotietojen syöttäminen	3
TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -sovelluksen määrittäminen	3
Ajon määrittäminen manuaalisesti	4
Näytetiedostojen tuonti	8
Analyysimenetelmät	12
Ajon laadunvalvonta	12
FASTQ-tiedostojen tuottaminen	12
DNA:n kohdistus ja virheiden korjaus	12
Pienten varianttien tunnistus	13
Pienten varianttien merkintä	14
Suuren uudelleenjärjestymän tunnistus	14
Suuren uudelleenjärjestymän merkintä	14
Genomin instabiliteettipisteytys	15
DNA-näytekirjastojen laadunvalvonta	15
DNA-näytekirjastojen Matalan syvyyden raportti -raportit	16
Kontrolliraportit	16
Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävällä ohjelmalla tapahtuva tunnistus	16
Analyysin tulos	18
Tulosraportit	18
TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportti	18
Kontrollituloraportti	42
Mittaustulokset	46
Matalan syvyyden raportti	49
Analyysiraportin tarkastelu	51
Ajon tiedot -näyttö	51
Analyysin asettaminen uudelleen jonoon	53
Vianmäärittäminen	54
Liite A: Laadunvalvonnan mittarien vuokaavio	55
Liite B: Laadunvalvonnan mittarit	57

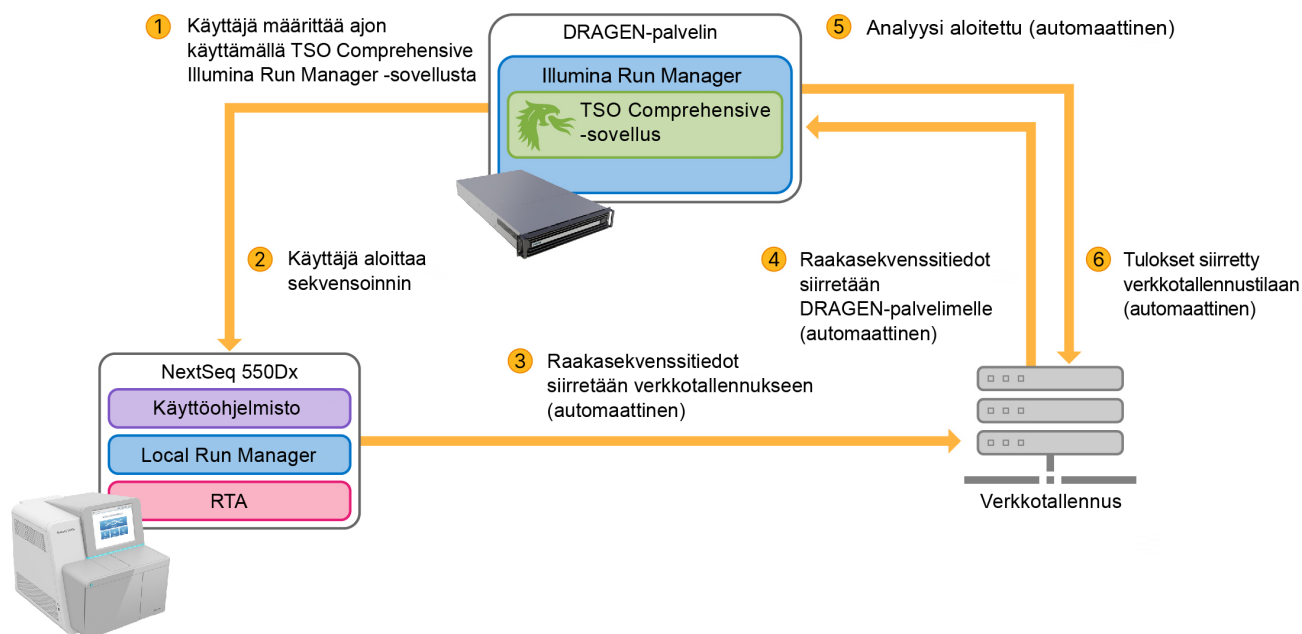
Ajon laadunvalvontamittarit	57
DNA-kirjaston laadunvalvontamittarit ja -rajat	57
DNA-kirjastojen pienten varianttien tunnistusta ja TMB:tä koskevat laadunvalvontamittarit ja -rajat	57
DNA-kirjaston GIS-laadunvalvontamittarit ja -rajat	58
DNA-kirjaston CNV-laadunvalvontamittarit ja -rajat	58
DNA-lisämittarit	58
Liite C TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) Raporttiviite	60
Liite D Esimerkkejä näytetiedoista	62
Liite E Kyberturvallisuus	63
Yleiskatsaus	63
Suosittelut tietoturva vaatimukset	63
Suojatun laitteen käytöstä poiston / jälleenmyynnin protokolla	64
Korjauspäivitykset	64
Tietoturvallisuuden taso	65
Illumina Run Manager -varmenteen määrittäminen	66
Versiohistoria	67
Tekninen tuki	68

Yleiskatsaus

Illumina® Connected Run TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN) -analyysimoduuli analysoi sekvensoinnin readeja DNA- ja RNA-kirjastoista, jotka on valmistettu TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)) -tuotetta käyttäen.

- Käytä Illumina Run Manager -ohjelmistoa ajon määrittämiseen NextSeq 550Dx instrument -laitteelle, tilan valvontaan, sekvensointitietojen analyysin määrittämiseen ja raakatietojen luomiseen TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) -määritystä varten. Katso lisätietoja asiakirjasta *Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx -ohjelmisto-opas (asiakirja nro 200025239)*.
- Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module on ohjelmistosovellus, joka toimii DRAGEN Server for NextSeq 550Dx -palvelimella ja tukee valmisteltujen DNA-kirjastojen analysointia ja raportointia.

Kuva 1 TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) -ajon yleiskuvaus käyttäen Illumina Run Manager -ohjelmistoa



Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module luo potilasnäytteille seuraavat raportit:

- TruSight Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportti jokaiselle potilasnäytteelle. Tämä raportti sisältää lääkehoidon ja diagnostiikan sisältävän ohjelman tulokset ja laadunvalvontatulokset. Tämä raportti on saatavilla PDF- ja JSON-muodoissa.

- Low Depth Report -raportti jokaiselle potilasnäytteelle. Tämä raportti sisältää luettelon genomisijainneista (merkitty geenisymboleilla), joiden sekvensointisyvyys ei riitä sulkemaan pois pienen variantin esiintymistä DNA-kirjastossa.
- Quality Control Metrics -tiedosto (*.tsv). Tämä raportti sisältää kaikkien sekvensointiajon potilasnäytteiden analyysitilan ja laadunvalvonnan mittarit.

Kontrollinäytteille analyysimoduuli luo kontrollin tuotosraportin (*.tsv). Tämä raportti sisältää sekvensointiajon kaikkien kontrollinäytteiden laadunvalvontatulokset.

Tietoa tästä oppaasta

Tässä oppaassa annetaan ohjeet ajoparametrien määrittämiseksi sekvensointia ja analysointia varten TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -moduulille. Ohjelmiston käyttö edellyttää Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx -ohjelmiston tuntemusta. Tietoja TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -moduulista ja järjestelmäasetuksista on asiakirjassa *Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx -käyttöpaikan valmistelu- ja asennusopas (asiakirja nro 200025560)* ja *Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx -ohjelmisto-opas (asiakirja nro 200025239)*.

Ajotietojen syöttäminen

Määritä TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) -ajo avaamalla verkkoselain verkon DRAGEN Server -palvelimella, jotta voit käyttää Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -ohjelmistoa. Katso lisätietoja asiakirjasta *NextSeq 550Dx -laitteen käyttöopas (asiakirja nro 1000000009513)*.

TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -sovelluksen määrittäminen

TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -sovelluksen määrittämisnäytössä on sovelluksen, tietämiskannan (KB) ja Claims Package -paketin tiedot. Pääset näihin tietoihin seuraavasti.

1. Avaa Illumina Run Manager ja kirjaudu sisään.
2. Valitse sivun siirtymispalkista **Applications** (Sovellukset), jotta voit siirtyä Sovellukset-näyttöön ja tarkastella asennettuja sovelluksia.
Jos sovelluksen nimeä on lyhennetty, loitonna ikkunassa.
3. Valitse Applications (Sovellukset) -näytöstä **TSO Comp (EU, DRAGEN)**, niin pääset kyseisen sovelluksen asetuksiin.

Määrittämisnäytössä on myös tietoja sovelluksen asennetuista resursseista. TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -moduulia varten tarvittavat KB:n ja Claims Package -paketin resurssit määritetään Analysis (Analyysi) -osiossa. Vain yksi KB ja yksi Claims Package -paketti voidaan asentaa kerralla.

- **KB** –TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module tarvitsee asennetun KB-tietämiskannan analyysin suorittamiseen. Asennettu KB-paketti näkyy Application Configuration (Sovelluksen määrittäminen) -näytön Analysis (Analyysi) -osiossa.
- **Claims Package** –TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module tarvitsee asennetun Claims Package -paketin analyysin suorittamiseen. Claims Package sisältää lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoituksilmoitukset, jotka ovat käytettävissä analyysiä varten. Asennettu Claims Package -paketti näkyy Application Configuration (Sovelluksen määrittäminen) -näytön Analysis (Analyysi) -osiossa.

Ajojen määrittäminen

Määritä näytteet suunniteltua ajoa varten käyttämällä jotakin seuraavista vaihtoehtoista:

- **[Set up run manually]** (Määritä ajo manuaalisesti) Katso ajoparametrien asettaminen manuaalisesti kohdasta [Ajojen määrittäminen manuaalisesti sivulla 4](#).

- **[Import sample sheet]** (Tuo näytearkki) Katso ulkoisen tiedoston tuomista muodossa, jossa arvot on eroteltu toisistaan pilkulla (CSV), kohdasta [Näytetiedostojen tuonti sivulla 8](#).

HUOM Tallennusta varten analyysin tuotos vaatii vähintään 600 Gt vapaata levytilaa valitussa tuotossijainnissa. Voit määrittää tallennussijainnin Illumina Run Manager -ohjelmistossa valitsemalla vasemmasta avattavasta ylävalikosta External Storage for Analysis Results (Ulkoinen tallennustila analyysituloksia varten).

Ajon määrittäminen manuaalisesti

Määritä ajon parametrit manuaalisesti valitsemalla Runs (Ajot) -näytön Planned (Suunnitellut) -välilehdeltä **Create Run** (Luo ajo). Create Run (Luo ajo) -työnkulussa voit valita sovelluksen ja muokata ajoasetuksia, näytetietoja ja näyteasetuksia.

Sovelluksen valitseminen

- Valitse **TSO Comp (EU, DRAGEN)** ja sitten **Next** (Seuraava).

Jos sovelluksen nimi on lyhennettynä sovellusnäytössä, loitonna ikkunassa.

Ajoasetukset

Määritä ajoparametrit Run Settings (Ajoasetukset) -näytössä seuraavasti.

1. **Run Name** (Ajon nimi) –Anna ajolle seuraavat kriteerit täyttävä nimi, jonka perusteella ajo tunnustetaan sekvensoinnin ja analyysin aikana:
 - Merkkejä saa olla 1–40.
 - Käytä vain aakkosnumeerisia merkkejä, välilyöntejä, alaviivoja tai väliviivoja.
 - Käytä aakkosnumeerista merkkiä juuri ennen välilyöntejä, alaviivoja ja väliviivoja sekä niiden jälkeen.
 - Nimen on oltava yksilöllinen laitteen kaikissa ajoissa.
2. **[Valinnainen] Run Description** (Ajon kuvaus) –Lisää seuraavat kriteerit täyttävä ajon kuvaus ajon tunnistamisen helpottamiseksi.
 - Merkkejä saa olla 1–150.
 - Käytä vain aakkosnumeerisia merkkejä tai välilyöntejä.
 - Käytä aakkosnumeerista merkkiä juuri ennen välilyöntejä ja niiden jälkeen.

Seuraavat lisäkentät on lueteltu Run Settings (Ajoasetukset) -näytössä. Näitä kenttiä ei voi muokata.

- **Library Prep Kit** (Kirjaston valmistelusarja) –Kirjaston valmistelusarja on luettelossa (TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN) Kit).

- **Index Adapter Kit** (Indeksiadapterisarja) –Indeksiadapterisarja on luettelossa (TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN) Kit).
- **Read and Index Lengths** (Read- ja indeksipituudet) –Readien ja indeksien pituudet (sekä 1 että 2) luetellaan seuraavien arvojen kanssa:
 - Read 1 = 101
 - Indeksi 1 = 8
 - Read 2 = 101
 - Indeksi 2 = 8

Näytetiedot

Näytetietonäyttö on ensimmäinen kahdesta näytöstä, jotka kaappaavat näytetietoja. Syötä näytetiedot manuaalisesti tai käytä CSV-mallia ladataksesi näytetiedot Sample Data (Näytetiedot)- ja Sample Settings (Näyteasetukset) -näyttöihin. Lataa CSV-malli Sample Data (Näytetiedot) -näytön Download Template (Lataa malli) -kohdan kautta. Malli sisältää tuontia varten tarvittavat sarakeotsikot ja muodon. Katso kohdasta [Liite D Esimerkkejä näytetiedoista sivulla 62](#) esimerkkejä Sample Data (Näytetiedot)- ja Sample Settings (Näyteasetukset) -näytöistä.

1. Määritä syötettävien näytteiden määrä, mukaan lukien DNA:n positiiviset ja negatiiviset kontrollit. HRD-rikastetut näytteet vaativat vain yhden rivin DNA:ta varten. Erillistä HRD-riviä ei tarvita. HRD on määritettävä DNA-näytteille ja DNA-kontrolleille Sample Settings (Näyteasetukset) -näytön Sample Feature (Näyteominaisuus) -sarakeessa.
2. **Sample ID** (Näytetunnus) –Syötä seuraavat kriteerit täyttävä ainutkertainen näytetunnus.
 - Merkkejä saa olla 1–40.
 - Käytä vain aakkosnumeerisia merkkejä, alaviivoja tai väliviivoja.
 - Käytä aakkosnumeerista merkkiä juuri ennen alaviivoja ja väliviivoja ja niiden jälkeen.
3. **Index Set ID** (Indeksijoukon tunnus) –Valitse näytteestä valmistellun DNA-kirjaston indeksijoukon tunnus.
 - Valitse DNA-näytekirjastolle ja DNA-kontrolleille ainutkertainen indeksitunnus (UPxx- tai CPxx-indeksit) avattavasta DNA Index ID (DNA-indeksitunnus) -luettelosta.
 - Jos ajossa on kaikkiaan kolme kirjastoa, noudata indeksinvalintaohjeita, jotka annetaan kohdassa *TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 200080934)*.

Sample Data (Näytetiedot) -näytössä on seuraavat lisäkentät:

- **I7 Index** (I7-indeksi) –Tämä kenttä täytetään automaattisesti avattavassa Index Set ID (Indeksijoukon tunnus) -valikossa tehdyn valinnan perusteella.
- **Index 1** (Indeksi 1) –Tämä kenttä täytetään automaattisesti avattavassa Index Set ID (Indeksijoukon tunnus) -valikossa tehdyn valinnan perusteella.

- **I5 Index** (I5-indeksi) –Tämä kenttä täytetään automaattisesti avattavassa Index Set ID (Indeksijoukon tunnus) -valikossa tehdyn valinnan perusteella.
- **Index 2** (Indeksi 2) –Tämä kenttä täytetään automaattisesti avattavassa Index Set ID (Indeksijoukon tunnus) -valikossa tehdyn valinnan perusteella.
- **[Valinnainen] Library Name** (Kirjaston nimi) –Valinnainen kenttä, joka voidaan jättää tyhjäksi. Jos se jätetään tyhjäksi, sovellus täyttää arvon automaattisesti ajon lähettämisen jälkeen.

Näyteasetukset

Sample Settings (Näyteasetukset) -näytössä näkyvät seuraavat sarakkeet:

1. **Sample ID** (Näytetunnus) –Tämän kentän arvo siirretään Sample Data (Näytetiedot) -näytön Sample ID (Näytetunnus) -sarakkeen syötteistä.
2. **[Valinnainen] Case ID** (Tapaustunnus) –Tapaustunnuksen antamista ei tarvita, ja se täytetään automaattisesti, kun siirrytään seuraavalle sivulle.
3. **Sample Type** (Näytetyyppi) –DNA valitaan automaattisesti.
4. **Specimen Type** (Näytetyyppi) –Valitse näytteelle näytetyyppi tai kontrollityyppi asennetun Claims Package -pakkauksen määrittämien vaihtoehtojen luettelosta. Vaihtoehtoja voivat olla seuraavat:
 - Solid-FFPE
 - DNA:n positiivinen kontrolli
 - Templaattia sisältämätön DNA-kontrolli

HUOM TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) edellyttää DNA TruSight Oncology Control v2:n käyttöä. DNA:n positiivisen kontrollin ja DNA:n ei templaattia sisältävän kontrollin on sisällyttävä jokaiseen ajoon. Lisätietoja DNA TruSight Oncology Control v2:sta on kohdassa *TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 200080934)*.

5. **Cancer Type** (Syöpätyyppi) –Käytä tätä kenttää kasvaintyyppin määrittämiseen kullekin näytteelle. Valitse spesifisin saatavilla oleva kasvaintyyppi.
 - Kontrollien osalta ainoa vaihtoehto on N/A (–), ja se valitaan automaattisesti.
 - Hae käytettävissä olevien syöpätyyppien luettelosta. Valitse avattavasta valikosta, käytä avainsanahakua tai käytä Search (Hae) -painiketta. Katso kohta [Syöpätyypin valinta sivulla 10](#).
6. **Sex** (Sukupuoli) –Määritä sukupuoli kullekin näytteelle. Vaihtoehdot ovat Male (Mies), Female (Nainen) tai Unknown (Tuntematon).
 - Kontrollien osalta ainoa vaihtoehto on Unknown (Tuntematon), ja se valitaan automaattisesti.
7. **Sample Feature** (Näyteominaisuus) –Valitse näyteominaisuuden arvo kullekin näytteelle. Asennettu Claims Package -paketti määrittää näyteominaisuuden vaihtoehdot.
 - Valitse **HRD** näytteille, jotka on käsiteltävä TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) -määrityksellä.

- Jos näyteominaisuutta käytetään näytteeseen, sitä on käytettävä myös siihen liittyvissä kontroleissa.

8. **[Valinnainen] Sample Description** (Näytteen kuvaus) –Lisää seuraavat kriteerit täyttävä näytteen kuvaus:

- Merkkejä saa olla 1–50.
- Käytä vain aakkosnumeerisia merkkejä, välilyöntejä, alaviivoja tai väliviivoja.
- Käytä aakkosnumeerista merkkiä juuri ennen välilyöntejä, alaviivoja ja väliviivoja sekä niiden jälkeen.

Analyyysiasetukset

Analysis Settings (Analyyysiasetukset) -näytössä on tietoja analyyysiasetuksista, asennetusta KB:stä ja Claims Package -paketista.

KB-tiedot sisältävät seuraavat tiedot:

- Nimi
- Versio
- Kuvaus
- Julkaisupäivä
- RefSeq-versio

Claims Package -paketin tiedot sisältävät seuraavat tiedot:

- Nimi
- Versio
- Kuvaus – Luettelo biomarkkeri-, hoito- ja syöpätyypistä kaikille Claims Package -pakettiin sisältyville CDx-ilmoituksille.

Ajon tarkastelu

Run Review (Ajon tarkastelu) -näyttö on ajoasetusten työnkulun viimeinen vaihe. Tämä osio sisältää yhteenvedon kaikista aiemmista näytöistä:

- Sovelluksen tiedot
- Ajoasetukset
- Näytetiedot
- Näyteasetukset
- Analyyysiasetukset

Valitse **Takaisin** muokataksesi ajoa, **Exit** (Poistu) poistuaksesi ajon asetustyönkulusta tallentamatta ajoa tai **Save** (Tallenna) ajon tallentamiseksi.

Näytetiedostojen tuonti

Näytearkit sisältävät ajon määrittystietoja ja sisältävät luettelon näytteistä ja niihin liittyvistä indeksisekvensseistä kirjaston valmistelussa. Katso indeksiaptereita koskevat tiedot kohdasta *TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 200080934)*.

Luo ajo näytearkkia käyttäen seuraavasti.

1. Valitse Runs (Ajot) -näytön Planned (Suunnitellut) -välilehdestä **Import Sample Sheet** (Tuo näytearkki).
2. Siirry kohtaan ja valitse ulkoinen tiedosto CSV-muodossa.
3. Valitse seuraavista vaiheista:
 - Poistu tuontiprosessista.
 - Yritä tuontia uudelleen.
 - Tallenna ajo.
 - Jatka Create Run (Luo ajo) -näyttöjen läpi valitsemalla **Next** (Seuraava). Tarkista ajotiedot ja korjaa mahdolliset näytearkin validoinnin aikana havaitut virheet.

Virheilmoitus tulee näkyviin, kun virheellinen syöte on syötetty. Voit kohdata useita ryhmiteltyjä virheviestejä.

Näytearkin määrittäminen

Seuraavissa vaiheissa kuvataan, miten v2-näytearkki määritetään toimimaan TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -laitteen kanssa.



HUOMIO

Näytteiden ja indeksialukkeiden väliset yhteensopimattomuudet voivat johtaa virheellisen tuloksen raportointiin positiivisen näytteen tunnistuksen menetyksen vuoksi. Lisää näytetunnukset ja määritä indeksit näytearkissa ennen kirjaston valmistelun aloittamista. Kirjaa näytetunnukset, indeksit ja levysyvennyksen suunta kirjaston valmistelun yhteydessä.

1. Avaa näytearkki laskentataulukkosovelluksessa.
2. Syötä kunkin näytteen tiedot **[appName_Data]** -osioon. Seuraavassa taulukossa kuvataan käytettävissä olevat näyteparametrit.

Tietosarake	Pakollinen	Kuvaus
Sample_ID	K	Näytteelle annettu tunnus. Tämä arvo ei erottele isoja ja pieniä kirjaimia. Tunnuksen on täytettävä seuraavat kriteerit: • Yksilöllinen ajoa varten. • Pituus 1–40 merkkiä. • Käytä aakkosnumeerisia merkkejä, alaviivoja ja väliviivoja. Käytä aakkosnumeerista merkkiä juuri ennen alaviivoja ja väliviivoja ja niiden jälkeen. Välilyöntejä ei sallita. • Sovita yhteen BCLConvert_Data -osiossa luetellut Sample_ID-tiedot.
Index_ID	K	Näytteeseen käytetyn indeksisovittimen tunnus. On oltava yksilöllinen jokaista näytettä kohden. Indeksit UPxx ja CPxx kelpaavat DNA-näytteille.
Specimen_Type	K	Kelvolliset arvot ovat seuraavat. • Solid-FFPE • DNAPositiveControl • NTCDNAControl
Cancer_Type	K	Kelvollinen ja spesifisin syöpätyypikoodi KB- tai Claims Package -paketista. N/A (–) on ainoa hyväksyttävä arvo kontrollinäytteille. Jotkin syöpätyypit on rajoitettu tiettyihin Specimen_Types -näytetyyppeihin. Katso lisätietoja kohdasta Syöpätyypin valinta sivulla 10 .
Sukupuoli	K	Näytteen sukupuoli. Kelvolliset arvot ovat seuraavat. • Nainen • Mies • Unknown (tuntematon) Positiivisen kontrollin ja NTC:n arvon on oltava Unknown (Tuntematon).
Sample_Type	K	Kelvollinen arvo on seuraava: • DNA
Case_ID	K	Tyhjät arvot tulkitaan samoiksi kuin Sample_ID.
Sample_Description	N	Näytteen kuvaus. Tunnuksen on täytettävä seuraavat kriteerit: • Pituus 1–50 merkkiä. • Aakkosnumeerisia merkkejä, alaviivoja, väliviivoja ja välilyöntejä. Käytä aakkosnumeerista merkkiä juuri ennen alaviivoja, väliviivoja ja välilyöntejä sekä niiden jälkeen.
Sample_Feature	K	Kelvollinen arvo on seuraava: • HRD

3. Syötä **[BCLConvert_Data]** -osioon kunkin näytteen tiedot. Seuraavassa taulukossa kuvataan vaaditut kentät.

Tietosarake	Pakollinen	Kuvaus
Sample_ID (Näytetunnus)	K	Täytyy vastata [appName_Data] -osiossa lueteltuja Sample_ID -tietoja.
Index1	K	Indeksin 1 sekvenssi, joka on kelvollinen näytteelle määritetylle Index_ID -tiedolle [appName_Data] -osiossa. Indeksisekvenssi löytyy kohdasta <i>TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 200080934)</i> .

Tietosarake	Pakollinen	Kuvaus
Index2	K	Indeksin 2 sekvenssi, joka on kelvollinen näytteelle määritetylle Index_ID -tiedolle [appName_Data] -osiossa. Indeksisekvenssi löytyy kohdasta <i>TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 200080934)</i> .

- Poista **[BCLConvert_Settings]** -osio näytearkista. Tämän osan sisällyttäminen estää TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -laitetta tuomasta näytearkkia onnistuneesti.
- Varmista, että näytearkkitiedosto päättyy CSV-tietojen viimeiseen riviin eikä tiedoston lopussa ole tyhjiä rivejä.

HUOM Jos näytteen kokonaismäärä ajoon on kolme (pois lukien NTC DNA Control -näyte), noudata indeksin valintaohjeita asiakirjassa *TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 200080934)*.

Syöpätyypin valinta

Kullekin näytteelle on määritettävä syöpätyyppi. Käytettävissä olevat syöpätyypit ovat peräisin asennetusta KB:stä.



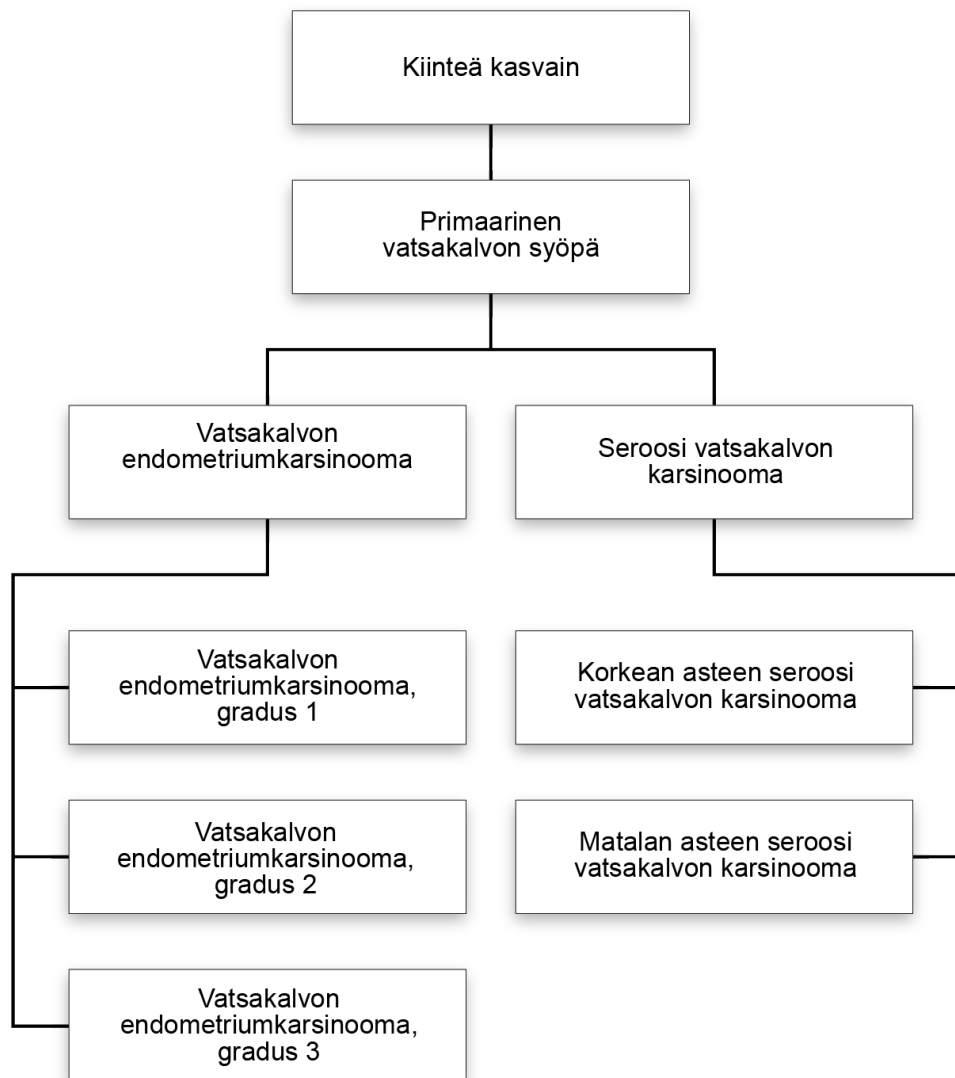
HUOMIO

Syöpätyypin virheellinen valinta voi aiheuttaa virheellisiä tuloksia.

Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelmat tiedot ovat usein syövän alatyypille spesifisiä. Ole mahdollisimman tarkka valitessasi kasvaintyyppiä, jotta saat oikeat tiedot variantin ja biomarkkerin tunnistamista ja tulkintaa varten. Potilasnäytteen valittu syöpätyyppi vaikuttaa näytteisiin, joiden lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukset arvioidaan. Ainoastaan ne potilasnäytteet, joiden kasvaintyyppi vastaa tarkalleen syöpätyyppiä tai on sen alimuotoa lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitusta varten, arvioidaan.

Esimerkiksi termi vatsakalvon seroosi karsinoma on primaarisen vatsakalvosyövän alatermi, koska vatsakalvon seroosi karsinoma on eräs primaarisen vatsakalvosyövän tyyppi. [Kuva 2](#) kuvaa esimerkkisairausten ontologian alajoukkoa, jossa näytetään kiinteää kasvainta juuritason terminä, ja termejä, jotka liittyvät primaariseen vatsakalvosyöpään (muuta kasvaintyyppiä ei näytetä). Termi, joka yhdistyy pää- ja alisuhteiden kautta alempiin termeihin, on päätermi. Yhdistetyt alemman tason termit ovat päätermin alitermejä. Esimerkiksi primaari vatsakalvosyöpä on vatsakalvon endometriadikarsinoman ja vatsakalvon matalan asteen seroosin karsinoman päätermi. Vatsakalvon seroosi karsinoma on sekä primaarisen vatsakalvosyövän että kiinteän kasvaimen alitermi.

Kuva 2 Esimerkki sairauden ontologian alajoukosta



Import Sample Sheet (Tuo näytearkki) -vaihtoehdolla luotujen ajojen on sisällettävä syöpätyyppejä, jotka vastaavat asennetun KB:n kasvaintyyppikoodia. Seuraavassa taulukossa on joitakin esimerkkejä sallituista syöpätyypeistä näytearkin tuontia varten.

Syöpä	Cancer_Type
Munanjohtimen syöpä	363444001_00340
Pahanlaatuinen epiteliaalinen munasarjasyöpä	254849005_00315
Primaarinen vatsakalvosyöpä	372016004_00341

Analyysimenetelmät

Kun sekvensointitiedot on kerätty, TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module käsittelee ne seuraaviin tarkoituksiin:

- Laadunvalvonnan suorittamiseksi
- Varianttien tunnistukseen
- Genomisen instabiliteetin (GIS) tilan määrittämiseen.
- Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulosten määrittämiseen
- Tulosten raportointiin.

Analyysimenetelmät kuvataan seuraavissa osissa.

Ajon laadunvalvonta

Sekvensointiajon laatumittareilla saatuja arvoja arvioidaan, jotta voidaan määrittää, ovatko arvot sallitun alueen sisällä. Suodattimien läpäisevien sekvenssifragmentin kokonaisprosenttimäärää verrataan minimikynnysarvoon. Lukemien 1 ja 2 osalta emästen $\geq$ Q30 keskimääräistä prosenttiosuutta verrataan vähimmäiskynnysarvoon. Q30 on ennustus virheellisen emäksen tunnistamisen todennäköisyydestä (Q-pistemäärä). Jos kaikki näillä kolmella mittarilla saadut arvot täyttävät vaatimukset, ajon laadunvalvonnan tilaksi raportoidaan PASS (HYVÄKSYTTY) ja analyysi jatkuu. Jos jokin mittareilla saatu arvo ei täytä vaatimuksia, ajon laadunvalvonnan tilaksi raportoidaan FAIL (HYLÄTTY) eikä analyysiä jatketa. Ks. lisätietoja asiakirjasta [Ajon laadunvalvontamittarit sivulla 57](#).

FASTQ-tiedostojen tuottaminen

BCL-muodossa tallennetut sekvensointitiedot demultipleksoidaan käyttäen kirjaston valmistelun yhteydessä määritettyjä ainutkertaisia indeksisekvenssejä klusterien määrittämiseksi kirjastoon, josta ne ovat peräisin. Kukin klusteri sisältää kaksi indeksiä (i5- ja i7-sekvenssit, yksi kirjastofragmentin kummassakin päässä). Näiden indeksisekvenssien yhdistelmää käytetään yhdistettyjen kirjastojen demultipleksointiin.

Demultipleksoinnin jälkeen luodaan FASTQ-tiedostoja. Nämä tiedostot sisältävät sekvensointisekvenssifragmentit kullekin yksittäiselle näytekirjastolle ja asiaankuuluvat laatupisteet kullekin emästunnistukselle, pois lukien sekvenssifragmentit klustereista, jotka eivät läpäisseet suodatinta.

DNA:n kohdistus ja virheiden korjaus

DNA:n kohdistus ja virheiden korjaus kohdistaa DNA-näytekirjastoista saatujen sekvensointi-readit viitegenomiin ja korjaa sekvensointi-readien virheitä ennen varianttitunnistusta.

DRAGENin yksilöllisen molekyylitunnisteen (UMI) virheenkorjaus koostuu seuraavista päävaiheista:

1. DRAGEN UMI käyttää laitteistokiihdytettyä kartoitusohjelmaa (perustuu hajautustaulukon toteutukseen) kohdistukseen FASTQ-tiedostojen DNA-sekvenssit hg19-viitegenomiin. Näitä kohdistuksia ei kirjoiteta BAM-tiedostoon.
2. Raakakohdistukset käsitellään virheiden poistamiseksi (mukaan lukien FFPE:n säilytyksen, PCR-monistuksen ja sekvensoinnin aikana tehdyt virheet). Samasta alkuperäisestä DNA-molekyylistä peräisin olevat readit merkitään samalla UMI:llä kirjaston valmistelun aikana. UMI-merkkien avulla DRAGEN voi verrata niihin liittyviä lukemia, poistaa poikkeavia signaaleja ja tiivistää nämä useat readit yhteen korkealaatuiseen sekvenssiin.
3. DRAGEN suorittaa lopullisen kohdistusvaiheen UMI-tiivistetyille readeille. Nämä lopulliset kohdistukset kirjoitetaan BAM-tiedostoon ja vastaava BAM-indeksitiedosto luodaan. DRAGEN käyttää näitä lopullisia kohdistuksia syötteenä pienten varianttien tunnistamisessa (SNV:t, insertiot, deleetiot, MNV:t), suurten uudelleenjärjestymien tunnistamisessa, genomisen instabiliteettipisteistyksen (GIS) määrittämisessä ja DNA-kirjaston laadunvalvonnassa.

Pienten varianttien tunnistus

DRAGEN tukee SNV:iden, insertioiden, deleetioiden (mukaan lukien delinit, jotka ovat näiden kahden yhdistelmiä, joissa on nukleotidien nettomuutos, joka on joko insertio tai deleetio) ja MNV:iden tunnistamista pelkissä kasvainnäytteissä ottamalla syötteenä kartoitetut ja kohdistetut DNA-readit kasvainnäytteestä. Variantit havaitaan sekä sarakkeittaisen kasauma-analyysin että haplotyyppien paikallisen *de novo* -kokoelman kautta. *De novo* -haplotyyppit mahdollistavat suurempien MNV:iden ja delinien havaitsemisen kuin mitä on mahdollista vain sarakkeittaisen kasauma-analyysin avulla. Pelkkä kasvain -jakso tuottaa VCF-tiedoston, joka sisältää sekä ituradan variantteja että somaattisia variantteja, joita voidaan analysoida edelleen kasvainmutaatioiden tunnistamiseksi. Jakso ei tee ploidiaoletuksia, mikä mahdollistaa vähäisen esiintymistiheyden alleelien havaitsemisen.

DRAGENin pienten varianttien tunnistuksessa käytetyt päävaiheet ovat seuraavat.

1. Tunnistettavissa olevien alueiden havaitseminen (alueet, joilla on riittävä readien kattavuus).
2. Aktiivisten alueiden havaitseminen (alueet, joissa readit poikkeavat referenssistä ja joissa on ituradan tai somaattisen tunnistuksen mahdollisuus).
3. Haplotyyppikokoelma (*de novo* -kaavion haplotyyppit kootaan readeista).
4. Tapahtumat (mahdolliset somaattiset tai ituradan tunnistukset) poimitaan sarakkekohtaisesta kasauma-analyysistä.
5. Readin emäsominaisuudet kalibroidaan vastaamaan FFPE-kohinaa.
6. Readin todennäköisyydet lasketaan kullekin read-/haplotyyppiparille.
7. Mutaatiotunnistus suoritetaan laskemalla yhteen genotyypin todennäköisyydet kaikkien read-/haplotyyppiparien välillä.
8. Lisäsuodatus tehdään varianttintunnistuksen tarkkuuden parantamiseksi, mikä käsittää systemaattisen kohinan tiedoston käytön. Systemaattisen kohinan tiedosto osoittaa kohinan tilastollisen todennäköisyyden tietyissä genomisijainneissa. Tämä kohinatiedosto konstruoidaan

puhtaita (normaaleja) näytteitä käyttäen. Alueilla, joilla kohina on yleistä (esimerkiksi vaikeasti kartoitettavat alueet), on suuremmat kohinan arvot näissä sijainneissa. Pienen variantin tunnistaja rankaisee näitä alueita, mikä vähentää väärin positiivisten tunnistusten todennäköisyyttä.

Pienten varianttien merkintä

Havaittuihin pieniin variantteihin merkitään Nirvana-merkintämoduulilla tietoja RefSeq-tietokannasta ja useista populaatietietokannoista (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes ja gnomAD). Pienten varianttien merkintä suoritetaan useita kertoja erikseen seuraavassa osiossa kuvatulla tavalla.

Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävällä ohjelmalla tapahtuvan tunnistuksen staattiset merkintätietokannat

Nirvana merkitsee suodatettujen pienten varianttien tunnistuksia staattisilla (ei päivitettävillä) merkintätietokannoilla, joita käytetään myöhemmin tapahtuvan lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tunnistuksen yhteydessä (katso kohta [Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävällä ohjelmalla tapahtuva tunnistus sivulla 16](#)). Syötteenä käytetään VCF:tä pienten varianttien tunnistusvaiheesta (katso kohta [Pienten varianttien tunnistus sivulla 13](#)).

Suuren uudelleenjärjestymän tunnistus

BRCA:n suuren uudelleenjärjestymän vaihe luo BRCA1- ja BRCA2-geenien segmentoinnin eksonitason kopiolukuvariantin (CNV) havaitsemiseksi DNA-kohdistuksen ja virheenkorjauksen aikana tuotetusta BAM-tiedostosta. Suuren uudelleenjärjestymän algoritmi laskee paneelin kunkin kohdevälin kattavuuden, suorittaa normalisoinnin ja laskee kertamuutosarvot kullekin koettimelle BRCA-geenien yli. Normalisointi sisältää GC-poikkeamakorjauksen, sekvensointisyvyyden ja koettimen tehokkuuden käyttämällä normaalien genomisten FFPE-DNA-näytteiden kokoelmaa. Ensimmäinen segmentointi suoritetaan jokaiselle geenille sirkulaarisella binaarisegmentoinnilla. Vierekkäisten segmenttien amplitudi, kohina ja varianssi, jotka määritetään *in silico* -tiedoista määritetyillä kynnyksarvoilla, määrittävät segmenttien yhdistämisen. Suuri uudelleenjärjestymä tunnistetaan, kun segmenttien yhdistäminen tuottaa useamman kuin yhden erillisen segmentin geeniä kohti. Uudelleenjärjestämistapahtumaksi määritetyn segmentin aloitus- ja lopetuskoordinaatit sekä segmentin keskimääräinen log2-kertamuutos sisältyvät tämän vaiheen tuotokseen.

Suuren uudelleenjärjestymän merkintä

Nirvana-merkintämoduuli merkitsee BRCA1:n ja BRCA2:n havaitut suuret uudelleenjärjestymät RefSeq-tietokannasta sekä useista populaatietietokannoista (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes ja gnomAD) saaduilla tiedoilla. Suuren uudelleenjärjestymien merkintä suoritetaan itsenäisesti kohdassa [Suuren uudelleenjärjestymän tunnistus sivulla 14](#) kuvatulla tavalla.

Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävällä ohjelmalla tapahtuvan tunnistuksen staattiset merkintätietokannat

Nirvana merkitsee suuria uudelleenjärjestymiä staattisilla (ei päivitettävillä) merkintätietokannoilla, joita käytetään myöhemmin tapahtuvan lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tunnistuksen yhteydessä (katso [Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävällä ohjelmalla tapahtuva tunnistus sivulla 16](#)). Suurten uudelleenjärjestymien tunnistuksen VCF:ää käytetään syöteenä (katso [Suuren uudelleenjärjestymän tunnistus sivulla 14](#)).

Genomin instabiliteettipisteytys

Genomin instabiliteettipisteytys (Genomic Instability Score, GIS) on koko genomin tunnusmerkki homologiselle rekombinaation puutteelle (HRD). GIS koostuu kolmen komponentin summasta: heterotsygositeetin menetys, telomeerien alleliepätasapaino ja laajamittainen tilan muutos. Nämä komponentit arvioidaan käyttämällä GIS-algoritmia, joka käyttää b-alleelin taajuuden ja kattavuuden syötettä yhden nukleotidin genominlaajuiseen paneeliin yli. Normaalinäytteiden paneelia käytetään sekä poikkeaman vähentämiseen että normalisointiin ennen GIS-arviointia.

DNA-näytekirjastojen laadunvalvonta

Kontaminointianalyysivaihe havaitsee vierasta ihmisen DNA-kontaminaatiota käyttämällä SNP-virhetiedostoa ja kasautumatiedostoa, jotka luodaan pienen variantin tunnistamisen aikana, sekä TMB-jäljitystiedostoa. Ohjelmisto määrittää kontaminaatiopisteiden avulla, onko näytteessä vierasta DNA:ta. Kontaminoiduissa näytteissä SNP:iden VAF:t siirtyvät pois odotetuista arvoista 0 %, 50 % tai 100 %. Algoritmi kerää kaikki asemat, jotka ovat päällekkäisiä yleisten SNP:iden kanssa, joiden VAF:t ovat < 25 % tai > 75 %. Sitten algoritmi laskee todennäköisyyden, että asemat ovat virhe tai todellinen mutaatio. Kontaminointipisteytys on kaikkien log-todennäköisyyspisteiden summa ennalta määritetyissä SNP-asemissa, joiden alleelitiheys näytteessä on < 25 % ja jotka eivät todennäköisesti johdu CNV-tapahtumista.

Mitä suuremmat kontaminaatiopisteet ovat, sitä todennäköisemmin on vieraan DNA:n kontaminaatiota. Jos kontaminaatiopistemäärä arvo on ennalta määritettyjen laatukynnysten yläpuolella, näyte katsotaan kontaminoituneeksi. Jos kontaminaatiota havaitaan, DNA-kirjaston laadunvalvonnan tulokseksi ilmoitetaan FAIL (HYLÄTTY) ja pienen varianttien, suurten uudelleenjärjestymien tai GIS:n tuloksia ei ole saatavilla. Kontaminaatiopisteiden havaittiin olevan myös suuria näytteissä, joissa oli erittäin uudelleenjärjestyneitä genomeja (eli HRD-näytteitä), ja 1 %:n HRD-näytteistä havaittiin olevan kynnysarvon yläpuolella ilman näyttöä todellisesta kontaminaatiosta.

Laadunvalvontamittareita käytetään pienen variantin tunnistuksen, suurten uudelleenjärjestymien ja GIS:n kelpoisuuden arviointiin DNA-näytekirjastoille, jotka läpäisevät kontaminaatiolaadunvalvonnan. Jos näytekirjasto ei läpäise yhtä tai useampaa laatumittaria, vastaavaa varianttityyppiä tai biomarkkeria ei raportoida ja asianmukaisen laadunvalvontaluokan kohdalla raportin otsikossa näkyy FAIL (HYLÄTTY).

DNA-kirjaston laadunvalvontatulokset ovat saatavilla `MetricsOutput.tsv`-tiedostossa (katso kohta [Mittaustulokset sivulla 46](#)).

DNA-näytekirjastojen Matalan syvyyden raportti - raportit

Jokaiselle DNA-kirjastolla varustetulle potilasnäytteelle luodaan matalan syvyyden raportti. Raportti sisältää luettelon genomisista sijainneista, joiden sekvensointisyvyys on < 100 ja joiden osalta hyväksyttyä pientä varianttia ei ole havaittu. Näiden sijaintien sekvensointisyvyys ei riitä sulkemaan pois pienen variantin läsnäoloa. Jos varianttialleelin sekvensointisyvyys on riittävä, kokonaissekvensointisyvyydeltään < 100 olevien varianttien havaitseminen on edelleen mahdollista.

Jos matalasyvyyksiset vierekkäiset sijainnit osuvat päällekkäisiin geeneihin, ne yhdistetään Matalan syvyyden raportti -raportissa yhdeksi genomisiin alueisiin. Jokainen raportin genomialue merkitään yhdellä tai useammalla RefSeq-geenisymbolilla. RefSeq-merkintä perustuu RefSeq-tietokantaan, joka on osa KB-tietämyskantaan.

Lisätietoja sisällöstä on kohdassa [Matalan syvyyden raportti sivulla 49](#).

Kontrolliraportit

Jokaiselle analyysille luodaan kontrollitulosraportti, joka sisältää arvioinnin jokaisesta ajoon sisältyneestä kontrollinäytteestä. TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module mitätöi automaattisesti potilasnäytteet kontrollinäytteen tulosten perusteella. Katso lisätietoja kohdasta [TSO Comprehensive \(EU, DRAGEN\) -raportti sivulla 18](#).

Kontrollitulosraportti on saatavilla `ControlOutput.csv`-tiedostona (katso kohta [Kontrollitulosraportti sivulla 42](#)).

Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävällä ohjelmalla tapahtuva tunnistus

TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module määrittää kunkin asennettuna olevan lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman (CDx) käyttötarkoituksen osalta, kuinka se soveltuu kuhunkin potilasnäytteeseen potilasnäytteen kasvaintyyppiin perusteella. Jos potilasnäytteen kasvaintyyppi vastaa tarkalleen lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitusta tai on sen alamuoto, sen katsotaan soveltuvan kyseiseen lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukseen. Katso lisätietoja sairauden ontologiasta kohdasta [Syöpätyypin valinta sivulla 10](#). Jos potilasnäytteen kasvaintyyppi ei sovellu lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukseen, ohjelman käyttötarkoitusta ei arvioida kyseisen näytteen osalta.

Jos lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman vaadittua sekvensointikirjastoa ei ole sekvensoitu tai se ei läpäise DNA-kirjaston laadunvalvonnan kontaminaatiopisteitä, potilasnäytettä ei arvioida kyseisen lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoituksen osalta. Jos lääkehoidon

ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukseen vaadittu varianttityyppi (esimerkiksi pienet variantit) tai biomarkkeri ei läpäise laadunvalvontaa, potilasnäytettä ei arvioida kyseisen lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoituksen osalta. Jos vähintään yksi lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukseen vaadittu varianttityyppi tai biomarkkeri läpäisee laadunvalvonnan ja kontrollit, potilasnäyte arvioidaan kyseisen lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoituksen osalta. Katso lisätietoja siitä, mikä laadunvalvonta ja kontrolli on läpäistävä kunkin varianttityypin tai lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman biomarkkerin osalta, kohdasta [Taulukko 5](#).

Sen jälkeen kun lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitus on todettu soveltuvaksi kyseiseen potilasnäytteeseen, vaaditut kirjastot on sekvensoitu ja vaaditut laadunvalvontatoimet läpäisty, lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitus arvioidaan kyseisen potilasnäytteen osalta. Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitusta koskeva tulos määritetään arvioimalla potilasnäytteessä tunnistetut variantit ja/tai biomarkkerit. Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoituksen erikoisalgoritmi arvioi käyttötarkoitusta vastaavien varianttien/biomarkkereiden esiintyvyyttä ja/tai puuttumista.

Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tunnistustulokset ovat saatavilla TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -raportissa. Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman positiiviset käyttötarkoitukset raportoidaan *Companion Diagnostics Results* (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset) -osassa TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -raportissa. Katso lisätietoja kohdasta [Taulukko 3](#).

Analyysin tulos

Kun analyysi on valmis, TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module luo määritettyyn tuotuskansioon analyysitiedoston, jolla on seuraava rakenne:

- IVD_Reports
 - ControlOutput.tsv–Kontrollin tulokset.
 - MetricsOutput.tsv–Mittarien tulokset.
 - {Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.pdf–TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportti (PDF-muoto) potilasnäytettä kohti.
 - {Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.json–TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportti (JSON-muoto) potilasnäytettä kohti.
 - {Case ID}_LowDepthReport.tsv*–Matalan syvyyden raportti potilasnäytettä kohti.
- Logs_Intermediates–Lokit ja välitiedostot, jotka on luotu analyysin työnkulun aikana.
Välitiedostot on tarkoitettu vain vianmäärityksen avuksi. Välitiedostojen sisältämiä tietoja ei ole tarkoitettu käytettäväksi kliiniseen raportointiin tai potilashallintaan. Suorituskykyä ei ole osoitettu näissä tiedostoissa tunnistettujen varianttien osalta, validoituja variantteja lukuun ottamatta. Validoituja variantteja ovat variantit, joiden suorituskykyominaisuudet on osoitettu. Kukin kansio edustaa yhtä analyysin työnkulun vaihetta.

Voit tarkastella analyysin tulosta seuraavasti:

1. Selaa hakemistoon, jossa analyysikansio on.
2. Avaa analyysikansio ja tarkastele tulostiedostoja.

Tulosraportit

Kaikille potilasnäytteille, joiden analyysi on suoritettu onnistuneesti, luodaan PDF- ja JSON-muotoiset TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -raportit. Kaikkien valmiiden näytteiden TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportit ovat analyysin tulostekansiossa.

TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportti

Seuraavissa taulukoissa kuvataan kullekin potilasnäytteelle luotavien PDF- ja JSON-muotoisten TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raporttien osat. PDF-raportti on ihmisen luettavissa olevassa muodossa. JSON-raportti käsittää tietorakenteita, jotka on tarkoitettu koneiden jäsennettäviksi. PDF-raportissa on merkintä N/A (–) sellaisten tietojen kohdalla, jotka näkyvät vain JSON-raportissa, mutta eivät PDF-raportissa. Raportteihin ei sisälly variantteja, joita ei ole raportoitu lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tuloksissa.

Katso kohdasta *TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 200080934)* tulosten tulkinta.

- **Sample, Run, and Analysis Information** (Näyte-, ajo- ja analyysitiedot) – sisältää potilasnäytettä ja raporttia koskevia yleisiä tietoja.

Taulukko 1 Näyte-, ajo- ja analyysitiedot

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Report Date (Raportin päivämäärä)	reportDate (raportin päivämäärä)	Raportin luontipäivämäärä
N/A (Ei sovellu)	reportTime (raportin kellonaika)	Raportin luontikellonaika
Case ID (Tapauksen tunnus)	sampleInformation / sampleId (näytetiedot/-tunnus)	Näytteen tunniste, ei sisällä potilaiden demografisia tietoja
Cancer Type (Syövän tyyppi)	sampleInformation / cancerType (näytetiedot / syöpätyyppi)	Potilasnäytteeseen liitetty syöpätyyppi.
N/A (Ei sovellu)	sampleInformation / cancerTypeCode (näytetiedot / syöpätyypin koodi)	Potilasnäytteeseen liitetty syöpätyypin koodi.
N/A (Ei sovellu)	sampleInformation / cancerTypePath (näytetiedot / syöpätyypin polku)	Potilasnäytteeseen liitetyn syöpätyypin polku (sairauden ontologiaan liittyen).
N/A (Ei sovellu)	sampleInformation / cancerTypeCodePath (näytetiedot / syöpätyypin koodin polku)	Potilasnäytteeseen liitetyn syöpätyypin koodin polku (sairauden ontologiaan liittyen).
Sample Type (Näytetyyppi)	sampleInformation / sampleType (näytetiedot/-tyyppi)	Potilasnäytteen näytetyyppi.
Specimen Type (Näytteen tyyppi)	sampleInformation / specimenType (näytetiedot/näytetyyppi)	Potilasnäytteen näytetyyppi.
Sex (Sukupuoli)	sampleInformation / sex (näytetiedot/sukupuoli)	Potilaan sukupuoli (Male [Mies], Female [Nainen] tai Unknown [Tuntematon])
Sample Feature (Näytteen ominaisuus)	sampleInformation / sampleFeature (näytetiedot/-ominaisuus)	Potilasnäytteen näyteominaisuus.
Analysis Date (Analyysin päivämäärä)	sampleInformation / analysisDate (näytetiedot / analyysin päivämäärä)	Toissijaisen analyysin suorituspäivä
N/A (Ei sovellu)	sampleInformation / analysisTime (näytetiedot / analyysin kellonaika)	Toissijaisen analyysin suorituskellonaika

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Run ID (Ajon tunnus)	sampleInformation / analysisRunId (näytetiedot / analyysin ajon tunnus)	Sekvensointiajon tunnus
N/A (Ei sovellu)	sampleInformation / analysisRunName (näytetiedot / analyysin ajon nimi)	Sekvensointiajon nimi

- **TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module and Knowledge Base Configuration** (TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -analyysimoduulin ja tietämyskannan määrittäminen) –Sisältää tietoja ohjelmisto- ja KB-versioista, jotka olivat käytössä raportin luonnin aikaan.

Taulukko 2 TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module ja tietämyskannan määrittäminen

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Knowledge Base Version (Tietämyskannan versio)	softwareConfiguration / knowledgeBaseVersion (ohjelmistokokoonpano / tietämyskannan versio)	TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -ohjelmiston kanssa asennetun tietämyskannan versio.
Knowledge Base Published Date (Tietämyskannan julkaisupäivä)	softwareConfiguration / knowledgeBasePublished Date (ohjelmistokokoonpano / tietämyskannan julkaisun päivämäärä)	Raportin luontiin käytettyyn tietämyskantaan liitetty päivämäärä.
Module Version (Moduuliversio)	softwareConfiguration / moduleSoftwareVersion (ohjelmistokokoonpano / moduulin ohjelmistoversio)	Raportin luomiseen käytetty TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -moduulin versio.
Claims Package Version (Claims Package -versio)	softwareConfiguration / claimsPackageVersion (ohjelmistokokoonpano / Claims Package -versio)	TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -ohjelmiston kanssa asennetun Claims Package -paketin versio.

- **Companion Diagnostic Results** (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset) –PDF- ja JSON-raporteissa esitetään sellaiset lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitusten tulokset, joiden osalta niihin liittyvä variantti tai biomarkkeri havaittiin. Muut lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukset, joiden osalta niihin liittyvää varianttia tai biomarkkeria ei havaittu tai ei arvioitu, esitetään vain JSON-raportissa. Katso kohta [Taulukko 5](#).

Taulukko 3 Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
[Message box] (Viestiruutu)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / noEntryText (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / tulokset / ei syötetekstiä)	Tässä osassa näkyy vaihtoehtoisesti viesti. Seuraava viesti on mahdollinen: Kyseiselle näytteen kasvaintyyppille ei havaittu lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman biomarkkereita. Tämä viesti näkyy, kun jokin seuraavista pätee kaikkiin CDx:n käyttötarkoituksiin: • Näyte läpäisee laadunvalvonnan, mutta liittyvää varianttia tai biomarkkeria ei havaittu tai sen syöpätyyppi ei sovellu CDx:n käyttötarkoitukseen. • Näyte ei läpäise vaadittua kontrollin laadunvalvontaa. • Näyte ei läpäise vaadittuja laadunvalvontamittareita.
[Message box] (Viestiruutu)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / message (raportin löydäksset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / tulokset / viesti)	Tässä osassa näkyy vaihtoehtoisesti viesti. Seuraava viesti on mahdollinen: One or more Companion Diagnostic claims not evaluated.(Yhtä tai useampaa lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman ilmoitusta ei ole arvioitu.) See Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated. (Katso lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman arvioidut käyttötarkoitukset.) Tämä viesti näytetään, kun vähintään yhtä CDx:n tarkoitettua käyttöä ei voitu arvioida kontrollin epäonnistumisen, laadunvalvonnan epäonnistumisen, kasvaintyyppin yhteensopimattomuuden tai vaaditun DNA-sekvensointikirjaston puuttumisen vuoksi. Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman havaitut biomarkkerit näkyvät taulukossa tämän viestin alapuolella. Katso kohdasta Taulukko 5 syyt, miksi CDx:n käyttötarkoitusta ei arvioitu.

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
N/A (Ei sovellu)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / companionDiagnostic Name (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / tulokset / genomilöydökset / (CDx:n käyttötarkoituksen yksittäinen ruudukkoarvo) / lääkehoidon ja diagnotiikan yhdistävän ohjelman nimi)	Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoituksen nimi. Sisältää biomarkkerin kuvauksen, hoidon ja kasvaintyyppin.
Detected Variants/ Biomarkers (tunnistetut variantit/biomarkkerit)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / tulokset / genomilöydökset / (CDx:n käyttötarkoituksen yksittäinen ruudukkoarvo) / variantit) reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / biomarkers (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / tulokset / genomilöydökset / (CDx:n käyttötarkoituksen yksittäinen ruudukkoarvo) / biomarkkerit)	Luettelo havaituista varianteista tai biomarkkereista, jotka liittyvät näytteestä havaittuun lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukseen. JSON-raportissa tämä kenttä on tyhjä lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitusten osalta, jos tulos ei vastaa havaittua.

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Therapy (Hoito)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / therapy (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / tulokset / genomilöydökset / (CDx:n käyttötarkoituksen yksittäinen ruudukkoarvo) / hoito)	CDx:n käyttötarkoitukseen liitetty hoito.
Usage (Käyttö)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / usage (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / tulokset / genomilöydökset / (CDx:n käyttötarkoituksen yksittäinen ruudukkoarvo) / käyttö)	Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman hoidon käyttö (Indicated [Indisoitu] tai See Note [Katso huomautus]) JSON-raportissa tämä kenttä on näkyvissä lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitusten osalta, kun tulos havaitaan. • Indicated (Indisoitu) –liittyvä hoito on indisoitu käytettäväksi. • See Note (Katso huomautus) –huomautuksessa kuvataan hoidon käyttö.

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Details (Tiedot)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / note (raportin löydökset /lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset/ tulokset / genomilöydökset / (CDx:n käyttötarkoituksen yksittäinen ruudukkoarvo) / huomautus) reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants / (array item for variant in genomic finding) (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset/ tulokset / genomilöydökset / (CDx:n käyttötarkoituksen yksittäinen ruudukkoarvo) / variantit / (yksittäinen ruudukkoarvo variantille genomilöydöksessä)) reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / biomarkers / (array item for variant in genomic finding) (raportin löydökset /lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset/ tulokset / genomilöydökset / (CDx:n käyttötarkoituksen yksittäinen ruudukkoarvo) / biomarkerit / (yksittäinen ruudukkoarvo variantille genomilöydöksessä))	Sisältää valinnaisen huomautuksen ja luettelon variantin ja/tai biomarkerin tiedoista. PDF-raportissa variantin/biomarkerin tietojen järjestys vastaa Havaitut variantit/biomarkerit -kentässä lueteltujen varianttien järjestystä. Luettelo varianttitietokentistä esitellään taulukoissa Taulukko 8, Taulukko 9 ja Taulukko 10. JSON-raportissa nämä kentät ovat tyhjiä lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitusten osalta, jos tulos ei vastaa havaittua.

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
N/A (Ei sovellu)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / detailedResult / result (raportin löydökset /lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset/ tulokset / genomilöydökset /(CDx:n käyttötarkoituksen yksittäinen ruudukkoarvo) / yksityiskohtainen tulos / tulos)	Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoituksen tuloksen koodattu arvo. Mahdollisia arvoja ovat seuraavat: • detected (havaittu) –Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitus soveltuu näytteen syöpätyypille, ja näytteessä havaittiin yksi tai useampia CDx:n käyttötarkoitukseen liittyvistä varianteista tai biomarkkereista. • notDetected (ei havaittu) –Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitus soveltuu näytteen syöpätyypille, mutta näytteessä ei havaittu CDx:n käyttötarkoitukseen liittyviä variantteja tai biomarkkereita. • tumorTypeNonMatch (vastaamaton kasvaintyyppi) –Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitus ei sovellu näytteen syöpätyyppiin. • nucleicAcidNA (nukleiinihappo ei sovellu) –Näytteellä ei ollut sekvensoitua DNA-kirjastoa, jota lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitus edellyttää. • qcFail (laadunvalvonta hylätty) – lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitusta ei arvioitu laadunvalvonnan hylkäyksen vuoksi. • didNotCompleteAnalysis (analyysi ei onnistunut) – näytteen analyysi ei onnistunut. • controlFail (kontrolli hylätty) –Yksi tai useampi tähän lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukseen tarvittava kontrollinäyte epäonnistui. • partialControlFail (osittainen kontrollin hylkäys) –Vähintään yksi tähän lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukseen liittyvä kontrolliluokka ei läpäissyt eikä mitään lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukseen liittyvää varianttia tai biomarkkeria havaittu. Katso kohdasta Taulukko 5 tämän lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoituksen kannalta olennaiset kontrolliluokat. • partialQcFail (osittainen laadunvalvonnan hylkäys) –Vähintään yksi tähän lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukseen liittyvä laadunvalvontaluokka ei läpäissyt eikä mitään lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukseen liittyvää varianttia tai biomarkkeria havaittu. Katso kohdasta Taulukko 5 tämän lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoituksen kannalta olennaiset kontrolliluokat. • negative (negatiivinen) – paikkamerkkiarvo myöhempää käyttöä varten.

- **Companion Diagnostics QC** (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman laadunvalvonta) –Tässä osassa luetellaan CDx:n käyttötarkoitukseen liitetyt genomisijainnit, joiden syvyys on riittämätön varman viitetunnistuksen tekemiseksi. Luettelo sisältää vain sellaiset lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukset, joihin liittyy pieniä variantteja ja jotka arvioitiin näytteen osalta.

Taulukko 4 Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman laadunvalvonta

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
[Position list] (Sijaintiluettelo)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / insufficientQuality / entries / (array item for CDx intended use) / positions (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / laadunvalvonta / riittämätön laatu / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo CDx:n käyttötarkoitukselle) / sijainnit)	Tässä luetellaan lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukseen liitetyt genomisijainnit, joiden kattavuus on riittämätön.

- **Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated** (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman arvioidut käyttötarkoitukset) –Tässä osassa luetellaan kaikki asennetun lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukset, ja osa sisältää kentän, joka ilmaisee, arvioitiinko lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitus näytteen osalta. Jos lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitusta ei arvioitu, syy siihen esitetään.

Taulukko 5 Arvioidut oheisdiagnostiikan käyttötarkoitukset

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Cancer Type (Syövän tyyppi)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / cancerType (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / laadunvalvonta / arvioidut käyttötarkoitukset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman taulukko / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo CDx:n käyttötarkoitukselle) / syöpätyyppi)	Ilmoitetun käyttötarkoituksen mukaisesti.
Biomarkers (Biomarkkerit)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / biomarkers (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / laadunvalvonta / arvioidut käyttötarkoitukset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman taulukko / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo CDx:n käyttötarkoitukselle) / biomarkkerit)	Ilmoitetun käyttötarkoituksen mukaisesti.

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Therapy (Hoito)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / therapy (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / laadunvalvonta / arvioidut käyttötarkoitukset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman taulukko / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo CDx:n käyttötarkoitukselle) / hoito)	Ilmoitetun käyttötarkoituksen mukaisesti.
CDx Intended Use Evaluated (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman arvioitu käyttötarkoitus)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / laadunvalvonta / arvioidut käyttötarkoitukset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman taulukko / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo CDx:n käyttötarkoitukselle) / arvioitu käyttötarkoitus)	Tämä osoittaa, arvioitiinko lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitus näytteen osalta (Evaluated [Arvioitu] / Not Evaluated [Ei arvioitu]). Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoituksen arviointi edellyttää, että kyseiseen käyttötarkoitukseen liitetty nukleiinihappoa tai variantti- /biomarkkerityyppiä koskevat erityiset laadunvalvonta- ja kontrolliluokat on läpäisty. Muut geeni- ja varianttityyppikohtaiset arviointitilat osoittavat, arvioitiinko kukin CDx:ään soveltuva biomarkkeri kyseisen näytteen osalta.

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
CDx Intended Use Evaluated (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman arvioitu käyttötarkoitus) (jatkuu)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / laadunvalvonta / arvioidut käyttötarkoitukset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman taulukko / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo CDx:n käyttötarkoitukselle) / arvioitu käyttötarkoitus)	CDx:n käyttötarkoitukset, jotka liittyvät HRD-biomarkkerin havaitsemiseen FFPE-näytetyypeissä, edellyttävät DNA:n käsittelyä TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) -määrittelyllä, laadunvalvonnan suorittamista hyväksytysti, DNA-kirjaston laadunvalvontaa hyväksytysti ja vähintään yhtä seuraavista: - DNA:n pienen variantin & TMB:n laadunvalvonta, DNA:n templaattia sisältämätön kontrolli ja DNA:n positiivisen kontrollin pienet variantit, kaikki läpäistään hyväksytysti. Geenitason kontrollin validointia varten DNA:n positiivisessa kontrollissa on oltava vähintään yksi edustava pieni variantti biomarkkerille. - DNA-kopiolukuvariantin laadunvalvonta, DNA:n templaattia sisältämätön kontrolli ja DNA:n positiivisen kontrollin geeniamplifikaatio, kaikki läpäistään hyväksyttävästi. - DNA:n GIS-laadunvalvonta, DNA GIS:n templaattia sisältämätön kontrolli ja DNA GIS:n positiivinen kontrolli, kaikki läpäistään hyväksytysti.
Comment (Huomautus)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / comment (raportin löydökset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset / laadunvalvonta / arvioidut käyttötarkoitukset / lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman taulukko / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo CDx:n käyttötarkoitukselle) / huomautus)	Jos CDx Intended Use Evaluated (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitus arvioitu) -kentän arvo on Evaluated (Arvioitu) ja muita huomautuksia ei tarvita, tässä kentässä näkyy väliviiva. Jos CDx Intended Use Evaluated (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitus arvioitu) -kentän arvo on Evaluated (Arvioitu) ja on olemassa muita mainittavia kommentteja, näkyvissä saattaa olla seuraavan kaltainen kommentti. Esimerkki: - Some genomic positions associated with the CDx claim had insufficient coverage. Katso lisätietoja kohdasta Taulukko 4. Jos CDx Intended Use Evaluated (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitus arvioitu) -kentän arvo on Not Evaluated (Ei arvioitu), näkyvissä voi olla seuraavan kaltainen huomautus sen osoittamiseksi, miksi CDx:n käyttötarkoitusta ei arvioitu. Esimerkkejä: - Näytteen kasvaintyyppi ei vastaa lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman vastaavaa kasvaintyyppiä. - CDx:n biomarkkeriin liittyvän DNA:n tietoja ei ole käytettävissä.

- **Variant Types Evaluated** (Arvioidut varianttityypit) –Sisältää tietoja siitä, mitkä variantti- tai biomarkkerityypit voidaan raportoida laadunvalvonta- ja kontrollitulosten vuoksi.

Taulukko 6 Arvioidut varianttityypit

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Variant Type (Varianttityyppi)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / variantType (laadunvalvonta / variantin tulokset / varianttitulosten taulukko / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo variantti- tai biomarkkerityypille) / varianttityyppi)	Variantti- tai biomarkkerityyppi. Mahdollisia arvoja ovat seuraavat: • Pienet variantit • Suuret uudelleenjärjestymät • GIS
Control QC (Kontrollin laadunvalvonta)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries/ (array item for Variant or Biomarker type) / controlResult (laadunvalvonta / variantin tulokset / varianttitulosten taulukko / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo variantti- tai biomarkkerityypille) / kontrollin tulos)	Kontrollin laadunvalvonta (PASS [HYVÄKSYTTY], FAIL [HYLÄTTY] tai N/A [–]) variantti- tai biomarkkerityypille. • PASS (HYVÄKSYTTY) – Kaikki tarvittavat kontrollit läpäisty. • FAIL (HYLÄTTY) –Yksi tai useampi vaadittu kontrolli hylättiin. • N/A (–) –Varianttityyppi ei ole käytettävissä näytteelle tai ajon laadunvalvonnan arvo on FAIL (HYLÄTTY). Pienet variantit edellyttävät, että DNA:n templaattia sisältämätön kontrolli ja DNA:n positiivisen kontrollin pienet variantit ja TMB läpäistään hyväksytysti. Suuret uudelleenjärjestymät edellyttävät, että DNA:n templaattia sisältämätön kontrolli ja DNA:n positiivisen kontrollin geeniamplifikaatiot läpäistään hyväksytysti. GIS edellyttää, että DNA GIS:n templaattia sisältämätön kontrolli ja DNA GIS:n positiivinen kontrolli läpäistään hyväksytysti. Lisätietoja kontrollitulosten arvioinnista on kohdassa Kontrollitulosityöraportti sivulla 42 .

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Library QC (Kirjaston laadunvalvonta)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries/ (array item for Variant or Biomarker type) / qcResult (laadunvalvonta / variantin tulokset / varianttitulosten taulukko / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo variantti- tai biomarkkerityypille) / laadunvalvonnan tulos)	Laadunvalvonnan tulos (PASS [HYVÄKSYTTY], FAIL [HYLÄTTY] tai N/A [-]) variantti- tai biomarkkerityypille. • PASS (HYVÄKSYTTY) –Kaikki vaaditut laadunvalvontaluokat läpäisty. • FAIL (HYLÄTTY) –Yksi tai useampi vaadittu laadunvalvontaluokka hylättiin. • N/A (-) –Varianttityyppi ei ole käytettävissä näytteelle tai ajon laadunvalvonnan arvo on FAIL (HYLÄTTY). Pienet variantit edellyttävät, että DNA-kirjaston laadunvalvonta ja DNA:n pienen variantin ja TMB:n laadunvalvonta läpäistään hyväksytysti. Suuret uudelleenjärjestymät edellyttävät, että DNA-kirjaston laadunvalvonta ja DNA CNV:n laadunvalvonta läpäistään hyväksytysti. GIS edellyttää, että DNA-kirjaston laadunvalvonta ja DNA GIS:n laadunvalvonta läpäistään hyväksytysti. Lisätietoja laadunvalvonnan arvioinnista on kohdassa Liite A: Laadunvalvonnan mittarien vuokaavio sivulla 55.
Evaluated (Arvioitu)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / reported (laadunvalvonta / variantin tulokset / varianttitulosten taulukko / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo variantti- tai biomarkkerityypille) / raportoitu)	Ilmaisee, raportoidaanko varianttityyppi (TRUE [TOSI], FALSE [EPÄTOSI] vai N/A [-]). • TRUE (TOSI) –Kontrollitulos ja laadunvalvontatulos ovat molemmat PASS (HYVÄKSYTTY). • FALSE (EPÄTOSI) –Joko kontrollitulos tai sekä kontrollitulos että laadunvalvontatulos ovat FAIL (HYLÄTTY). • N/A (-) –Varianttityyppi ei ole käytettävissä näytteelle tai ajon laadunvalvonnan arvo on FAIL (HYLÄTTY).
Comment (Huomautus)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / comment (laadunvalvonta / variantin tulokset / varianttitulosten taulukko / syötteet / (yksittäinen ruudukkoarvo variantti- tai biomarkkerityypille) / huomautus)	Jos Raported (Raportoitu) -kenttä on TRUE (TOSI), tässä kentässä näkyy väliviiva. Jos Raported (Raportoitu) -kenttä on FALSE (EPÄTOSI), näkyviin tulee kommentti, jossa luetellaan hylätyt laadunvalvonta- ja kontrolliluokat. Mahdollisia arvoja ovat: • DNA-kirjastoa ei ole saatavilla. • Kontrollin hylkäys –Luettelo kaikista vaadituista kontrolleista, jotka hylättiin. • Laadunvalvonnan hylkäys –Luettelo kaikista vaadituista laadunvalvontaluokista, jotka hylättiin.

- **About the Test** (Tietoja testistä) –Sisältää yleisiä tietoja testistä.

Taulukko 7 Tietoja testistä

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
About the Test (Tietoja testistä)	about / description (tietoja / kuvaus)	Testin kuvaus

- **Small Variant Details in Report** (Pienen variantin tiedot -raportti) –Tässä osiossa on tietoja havaituista pienistä varianteista.

Taulukko 8 Raportin pientä varianttia koskevat tiedot

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Type (Tyyppi)	type / value (tyyppi / arvo)	Variantin yksityiskohtainen tyyppi. Pienten varianttien mahdollisia arvoja ovat seuraavat: • SNV –yksittäinen nukleotidivariantti • Insertion (Insertio) –enintään 25 emäsparin nukleotidin lisäys • Deletion (Deleetio) –enintään 25 emäsparin nukleotidin poistaminen • MNV –multinukleotidivariantti, mikä tarkoittaa kahden tai kolmen nukleotidin korvaamista samalla määrällä nukleotideja. • Indel (Indeli) –yksi tai useampi nukleotidi, jotka on korvattu yhdellä tai useammalla nukleotidilla ja joka ei ole SNV tai MNV. Tästä variantista käytetään yleisesti nimitystä ”delin”.
VAF	additionalInfo / (array item having label property = “VAF”) / value (lisätietoja) / (yksittäinen ruudukkoarvo, jolla on merkintä = “VAF”) / arvo)	Variantin alleellitaajuus (prosentteina).
Consequence (Seuraus)	additionalInfo / (array item having label property = “Consequence”) / value (lisätietoja) / (yksittäinen ruudukkoarvo, jolla merkintä = [Seuraus]) / arvo)	Variantin seuraus sekvenssiontologiasta.

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Nucleotide Change (Nukleotidimuutos)	(lisätietoja / (yksittäinen ruudukkoarvo, jolla merkintä = "Nucleotide Change" [Nukleotidimuutos]) / value (arvo)	Muutos koodaavan DNA:n viitesekvenssiin (RefSeq-transkriptiin) HGVS-nimikkeistössä. Jos variantti ei vaikuta transkriptiin, muutos genomiviitesekvenssiin HGVS-nimikkeistössä sisällytetään tähän.
Genomic Position (Genomisijainti)	additionalInfo / (array item having label property = "Genomic Position") / value (lisätietoja / (yksittäinen ruudukkoarvo, jolla merkintä = Genomisijainti) / arvo)	Genomisijainti (hg19) kromosomi:sijainti-muodossa. Tämä viittaa ensimmäisen emäksen sijaintiin viitealleelissa.
Reference Allele (Viitealleeli)	additionalInfo / (array item having label property = "Reference Allele") / value (lisätietoja / (yksittäinen ruudukkoarvo, jolla merkintä = "Viitealleeli") / arvo)	Viitealleeli
Alternate Allele (Vaihtoehtoinen alleeli)	additionalInfo / (array item having label property = "Alternate Allele") / value (lisätietoja / (yksittäinen ruudukkoarvo, jolla merkintä = "vaihtoehtoinen alleeli") / arvo)	Vaihtoehtoinen alleeli
Liittyvä vaiheistettu variantti	additionalInfo / (array item having label property = "Related Phased Variant") / value (lisätietoja / (yksittäinen ruudukkoarvo, jolla merkintä = "liittyvä vaiheistettu variantti") / arvo)	Geenisymbolin ja proteiinin muutos, transkriptin muutos tai genomimuutos HGVS-muodossa liittyvälle vaiheistetulle variantille soveltuvin osin.
N/A (Ei sovellu)	cosmic-tunnukset	Luettelo genomimutaatiotunnuksista, jotka on liitetty varianttiin Catalogue of Somatic Mutations In Cancer (COSMIC) -tietokannasta, soveltuvin osin. Ei sisälly lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tuloksiin.
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / vcfChromosome (pienen variantin tarkat tiedot / vcf-kromosomi)	Kromosomi

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / vcfPosition (pienen variantin tarkat tiedot / vcf-sijainti)	Genomisijainti (hg19). Tämä viittaa ensimmäisen emäksen sijaintiin viitealleelissa (pienää varianttia koskevat tarkat tiedot / viitealleeli -kenttä).
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / vcfRefAllele (pienen variantin tarkat tiedot / vcf-viitealleeli)	Viitealleeli
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / vcfVariantFrequency (pienen variantin tarkat tiedot / vcf-variantin esiintymistiheys)	Variantin alleelitaajuus
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit)	Nämä ovat transkriptin transkriptitason merkintöjä (soveltuvien osien). Vain yksi haluttu transkripti sisällytetään tähän.
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / transcript (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / transkripti)	Transkriptin tunnus.
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / source (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / lähde)	Transkriptin lähde (RefSeq).

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / bioType (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / biotyyppi)	Transkriptin Ensembl-biotyyppiluokitus
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / aminoAcids (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / aminohapot)	Muutos aminohapoissa, soveltuvin osin (esimerkiksi G/D)
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdnaPos (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / cdna:n sijainti)	cDNA-sijainti
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / codons (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / kodonit)	Kodonisekvenssin muutos (esimerkiksi gGt/gAt), soveltuvin osin.
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdsPos (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / cds:n sijainti)	Koodaavan sekvenssin sijainti, soveltuvin osin

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / exons (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / eksonit)	Variantin vaikutuksen alaiset eksonit ja eksonien kokonaismäärä, soveltuvin osin. Esimerkiksi 4-6/7 tarkoittaa, että vaikutuksen alaisina olivat eksonit 4, 5 ja 6 ja että transkriptissä on yhteensä 7 eksonia.
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / introns (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / intronit)	Intronit, joihin variantti vaikuttaa, soveltuvin osin.
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / geneld (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / geenitunnus)	Yhdysvaltain kansallisen bioteknologian tiedotuskeskuksen (NCBI) antama geenitunnus
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgnc (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / hgnc)	HUGO-geeninimikkeistökomitean (HGNC) geenisymboli
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / consequence (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / seuraukset)	Variantin seuraukset sekvenssiontologiasta

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvs (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / hgvs)	Muutos koodaavan DNA:n viitesekvenssiin (RefSeq-transkriptiin) HGVS-nimikkeistössä, soveltuvin osin.
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvp (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / hgvp)	Muutos proteiinisekvenssiin HGVS-nimikkeistössä, soveltuvin osin
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / isCanonical (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / on kanoninen)	Tämän arvona näytetään ”tosi”, jos tämä transkripti katsotaan geenin kanoniseksi transkriptiksi. Muussa tapauksessa arvona on ”epätosi”. Geenin kanoninen transkripti määritetään seuraavasti: Vain NM- ja NR-transkriptit sisällytetään. Geenin transkriptit lajitellaan seuraavassa järjestyksessä: • Locus Reference Genomic (lokuksen viitegenominen, LRG) -merkinnät tulevat ennen ei-LRG-merkintöjä. • Laskeva CDS-pituus • Laskeva transkriptipituus • Viitenumero Tämän lajittelun kanssa ensimmäinen transkripti katsotaan kanoniseksi.
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinId (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / proteiinin tunnus)	Proteiinitunnus

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
N/A (Ei sovellu)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinPos (pienen variantin tarkat tiedot / merkintä / transkriptit / (ensimmäinen yksittäinen ruudukkoarvo) / proteiinin sijainti)	Proteiinin sijainti

- **Large Rearrangement Details in Report for Companion Diagnostics Results** (Suuren uudelleenjärjestymän tiedot lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulosraportissa –Tässä osiossa on tietoja havaituista suurista uudelleenjärjestymistä (eksonitason CNV:t).

Taulukko 9 Suuren uudelleenjärjestymän tiedot raportissa

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Type (Tyyppi)	type / value (tyyppi / arvo)	Variantin yksityiskohtainen tyyppi. Suurten uudelleenjärjestymien mahdollisia arvoja ovat: • Large Rearrangement (Suuri uudelleenjärjestymä).
Affected Exon(s) (Vaikutuksen alaiset eksonit)	additionalInfo / (array item having label property = "Affected Exon(s)") (lisätietoja / yksittäinen ruudukkoarvo, jolla merkintä = "Vaikutuksen alaiset eksonit))	Eksoni(t), joihin suuri uudelleenjärjestymä vaikuttaa. Esimerkiksi 4–6 tarkoittaisi, että vaikutuksen alaisia olivat eksonit 4, 5 ja 6.
Transkripti	additionalInfo / (array item having label property = "Transcript") (lisätietoja / yksittäinen ruudukkoarvo, jolla merkintä = Transkripti))	Transkriptin tunnus (RefSeq).
Genomisijainti	additionalInfo / (array item having label property = "Genomic Position") (lisätietoja / yksittäinen ruudukkoarvo, jolla merkintä = Genomisijainti))	Suuren uudelleenjärjestymän genomisen sijainti, joka esitetään alueena. Kromosomisijainti - sijaintimuoto (hg19).
N/A (Ei sovellu)	exonLevelCnvVariant Details / gene (eksonitason Cnv-variantin tiedot / geeni)	Geenisymboli.
N/A (Ei sovellu)	exonLevelCnvVariant Details / chromosome (eksonitason Cnv-variantin tiedot / kromosomi)	Suuren uudelleenjärjestymän kromosomi.
N/A (Ei sovellu)	exonLevelCnvVariant Details / begin (eksonitason Cnv-variantin tiedot / alku)	Suuren uudelleenjärjestymän aloitusasema (hg19).

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
N/A (Ei sovellu)	exonLevelCnvVariant Details / end (eksonitason Cnv-variantin tiedot /loppu)	Suuren uudelleenjärjestymän lopetusasema (hg19).
N/A (Ei sovellu)	exonLevelCnvVariant Details / cnvType (eksonitason Cnv-variantin tiedot / cnv-tyyppi)	Arvo on LOSS (MENETYS).
N/A (Ei sovellu)	exonLevelCnvVariant Details / annotation / source (eksonitason Cnv-variantin tiedot / merkintä / lähde)	Transkriptin lähde (RefSeq).
N/A (Ei sovellu)	exonLevelCnvVariant Details / annotation / affectedExons (eksonitason Cnv-variantin tiedot / merkintä / vaikutuksen alaiset eksonit)	Eksoni(t), joihin suuri uudelleenjärjestytymä vaikuttaa. Esimerkiksi 4–6 tarkoittaisi, että vaikutuksen alaisia olivat eksonit 4, 5 ja 6.
N/A (Ei sovellu)	exonLevelCnvVariant Details / annotation / transcript (eksonitason Cnv-variantin tiedot / merkintä / transkripti)	Transkriptin tunnus.

- **Genomic Instability Score Details in Report for Companion Diagnostics Results** (Genomisen instabiliteetin pistemäärän tiedot lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulosraportissa) –Tässä osiossa on tietoja genomisen instabiliteetin pistemäärästä.

Taulukko 10 Genomisen instabiliteetin pistemäärän tiedot raportissa

PDF-raporttikenttä	JSON-raporttikenttä	Kuvaus
Type (Tyyppi)	type / value (tyyppi / arvo)	Biomarkkerityypin kuvaus. Genomisen instabiliteettipisteytyksen mahdollisia arvoja ovat: • Biomarker (Biomarkkeri)
N/A (Ei sovellu)	genomicInstability / additionalInfo / (array item having label property = "GIS Score") / value (genominen instabiliteetti / lisätietoja / yksittäinen ruudukkoarvo, jolla on merkintä = "GIS-pisteet") / arvo)	Genomisen instabiliteetin pisteytysarvo.

Kontrollitulosraportti

Tiedostonimi: ControlOutput.tsv

Kontrollitulosraportti on sarkaineroteltu tiedosto, joka sisältää ajoon sisältyneiden kontrollinäytteiden laadunvalvontatiedot. TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module mitätöi automaattisesti potilasnäytteiden tulokset kontrollinäytteen tulosten perusteella.

Katso kohdasta *TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 200080934)* ohjeita ajon kelpoisuudesta ja potilasnäytteen kelpoisuudesta kontrollien tulosten perusteella.

Kontrollitulosraportti sisältää seuraavat osat ja liittyvät kentät (ajon tunnus näkyy ennen ensimmäistä osaa):

- **Analysis Details** (Analyysin tiedot) – tietoja analyysista

Kenttä	Kuvaus
Raportin päivämäärä	Kontrolliraportin luontipäivämäärä
Raportin kellonaika	Kontrolliraportin luontikellonaika
Moduuliversio	TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -ohjelmiston versio
Jakson versio	Analyysin jakson/työnkulun versio
Claims Package -versio	Claims Package -paketin versio.

- **Sequencing Run Details** (Sekvensointiajon tiedot) – tietoja sekvensointiajosta

Kenttä	Kuvaus
Ajon nimi	Sekvensointiajon nimi
Ajon päivämäärä	Sekvensointiajon päivämäärä
Laitetunnus	Sekvensointilaitteeseen liitetty yksilöllinen tunnus
Laitteen ohjausohjelmiston versio	NextSeq Operating Software (NOS) -versio, joka on käytössä ajoa varten.
Laitetyyppi	Sekvensointilaitteen tyyppi
RTA Version (RTA-versio)	Real-Time Analysis (RTA) -ohjelmistoversio, joka on käytössä sekvensointiajoa varten.
Reagenssikasetin eränumero	Ajossa käytetyn reagenssikasetin eränumero

- **Analysis Status** (Analyysin tila) – tietoja siitä, onko kunkin kontrollinäytteen analyysi suoritettu ja onko jotkin näytteistä hylätty ohjelmistovirheen vuoksi

Kenttä	Kuvaus
Sample_ID (Näytetunnus)	Tämä on kontrollinäytteen näytetunnus. Arvo on (Not Run [Ei ajettu]) kontrollityypille (-tyypeille), joka ei sisälly aioon.
COMPLETED_ALL_STEPS	Tämä ilmaisee, saatiinko kontrollinäytteen kaikki analyysivaiheet suoritettua. Mahdollisia arvoja ovat TRUE (TOSI), FALSE (EPÄTOSI) ja N/A (-). Jos arvo on FALSE (EPÄTOSI), pyydä lisätietoja Illuminan teknisestä tuesta.
FAILED_STEPS	Tämä sisältää luettelon ohjelmistovirheen vuoksi epäonnistuneista analyysivaiheista. Kysy lisätietoja Illuminan teknisestä tuesta, jos jokin analyysivaihe on epäonnistunut.
STEPS_NOT_EXECUTED (Suorittamatta jääneet vaiheet)	Tämä sisältää luettelon analyysivaiheista, joita ei suoritettu ohjelmistovirheen vuoksi. Ota yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen saadaksesi lisätietoja, jos on jokin vaihe, joita ei suoritettu.

- **DNA NTC Library QC Metrics** (Mallittomien DNA-kontrollien kirjaston laadunvalvonnan mittausarvot) – tämä sisältää tietoja mallittomalle DNA-kontrollille määritetyistä laadunvalvonnan mittausarvoista. Jos tilana on PASS (HYVÄKSYTTY), mittausarvo on alarajan (LSL) ja ylärajan (USL) välisellä alueella. Jos tilana on FAIL (HYLÄTTY), mittausarvo on ala- ja ylärajan välisen alueen ulkopuolella. Luettelo sisältää N/A (-) -arvoja, jos sekvensointiajioon ei sisältynyt DNA No-Template Control (Templaattia sisältämätön DNA-kontrolli) -tyyppistä kontrollia.

Mittari	Kuvaus	Yksiköt	Laatukynnys
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Eksonifragmentin mediaanikattavuus kaikissa eksonin emäksissä.	Lukumäärä	≤ 8

- **DNA—GIS NTC Library QC Metrics** (Templaattia sisältämättömien DNA GIS -kontrollien kirjaston laadunvalvonnan mittausarvot) –Sisältää tietoja siitä, läpäisikö GIS-kontrolli DNA No-Template Control (Templaattia sisältämätön DNA GIS) -kontrollin. Jos tilana on PASS (HYVÄKSYTTY), mittausarvo on alarajan (LSL) ja ylärajan (USL) välisellä alueella. Jos tilana on FAIL (HYLÄTTY), mittausarvo on ala- ja ylärajan välisen alueen ulkopuolella. Luettelo sisältää N/A (-) -arvoja, jos sekvensointiajioon ei sisältynyt DNA—GIS No-Template Control (Templaattia sisältämätön DNA GIS -kontrolli) -tyyppistä kontrollia. Nämä kontrollitulokset koskevat vain potilasnäytteiden GIS-tuloksia.

Mittari	Kuvaus	Yksiköt	Laatukynnys
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	Kohteen mediaanikattavuus kaikissa eksonin emäksissä.	Lukumäärä	≤2

- **RNA NTC Library QC Metrics** (Mallittomien RNA-kontrollien kirjaston laadunvalvonnan mittausarvot) – tämä sisältää tietoja mallittomalle RNA-kontrollille määritetyistä laadunvalvonnan mittausarvoista. Tämä ei koske tuotetta TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-arvot luetellaan.

- **No-Template Control Types** (Templaattia sisältämättömät kontrollityypit) –Sisältää tietoja ajoon sisältyneestä templaattia sisältämättömästä kontrollinäytteestä.

Kenttä	Kuvaus
Control Type (Kontrollityyppi)	Tämä on kontrollinäytteen kontrollityyppi. Mahdollisia arvoja ovat: • Templaattia sisältämätön DNA-kontrolli • Templaattia sisältämätön DNA-GIS-kontrolli
Sample_ID (Näytetunnus)	Tämä on kontrollinäytteen näytetunnus. Arvona on (Not Run) (Ei ajoa), jos ajoon ei sisältynyt tätä kontrollityyppiä.
AnalysisComplete (Analyysi valmis)	Tämä osoittaa, onko kyseisen kontrollinäytteen analyysi suoritettu. Mahdollisia arvoja ovat TRUE (TOSI), FALSE (EPÄTOSI) ja N/A (–).
Overall Result (Kokonaistulos)	Kontrollinäytteen laadunvalvontatulos niihin liittyvien NTC-kirjaston laadunvalvontamittarien perusteella. Mahdollisia arvoja ovat PASS (HYVÄKSYTTY), FAIL (HYLÄTTY) ja N/A (–).

- **Positiiviset kontrollityypit – [Näytetyyppi]**–Sisältää tietoja ajon sisältämisestä positiivisista kontrollinäytteistä, jotka soveltuvat potilasnäytteille, jotka vastaavat osan otsikossa olevaa näytetyyppiä (esimerkiksi Solid-FFPE). Tämä osio toistetaan jokaiselle sekvensointiajoon sisällytetylle näytetyypille.

Kenttä	Kuvaus
Control Type (Kontrollityyppi)	Tämä on kontrollinäytteen kontrollityyppi. Mahdollisia arvoja ovat: • DNA Positive Control (DNA:n positiivinen kontrolli) –Pienet variantit ja TMB • DNA Positive Control (DNA:n positiivinen kontrolli) –Geenin amplifikaatiot • DNA-GIS Positive Control (DNA-GIS:n positiivinen kontrolli)
Sample_ID (Näytetunnus)	Tämä on kontrollinäytteen näytetunnus. Arvona on (Not Run) (Ei ajoa), jos ajoon ei sisältynyt tätä kontrollityyppiä.
AnalysisComplete (Analyysi valmis)	Tämä osoittaa, onko kyseisen kontrollinäytteen analyysi suoritettu. Mahdollisia arvoja ovat TRUE (TOSI), FALSE (EPÄTOSI) ja N/A (–).
Overall Result (Kokonaistulos)	Tämä tarkoittaa kontrollinäytteen laadunvalvontatulosta. Mahdollisia arvoja ovat PASS (HYVÄKSYTTY), FAIL (HYLÄTTY) ja N/A (–).
Sensitivity Value (Herkkyyssarvo)	Tämä on kontrollinäytteelle laskettu herkkyysarvo. Se edustaa kontrollinäytteessä havaittujen kontrollivarianttien suhdetta odotettujen kontrollivarianttien kokonaismäärään nähden. Koskee vain DNA:n positiivista kontrollia.
Sensitivity Threshold (Herkkyyssynnys)	Tällä tarkoitetaan kontrollinäytteeltä vaadittua pienintä herkkyysarvoa, jotta laadunvalvonnan tulos olisi PASS (HYVÄKSYTTY). Koskee vain DNA:n positiivista kontrollia.

- **DNA-GIS Positive Control Results—[Specimen Type]** (DNA-GIS:n positiivisen kontrollin tulokset – [Näytetyyppi]) –Sisältää tietoja siitä, läpäisikö GIS-kontrolli DNA:n positiivisen kontrollin. Jos tilana on PASS (HYVÄKSYTTY), mittausarvo on alarajan (LSL) ja ylärajan (USL) välisellä alueella. Jos tilana on FAIL (HYLÄTTY), mittausarvo on ala- ja ylärajan välisen alueen ulkopuolella. Luettelo sisältää N/A (–) -arvoja, jos sekvensointiajonaan ei sisällynyt DNA-GIS Positive Control (DNA-GIS:n positiivinen kontrolli) -tyyppistä kontrollia.

Mittari	Kuvaus	Yksiköt	Laatukynnys
PCT_TARGET_HRD_50X	HRD-koetinten prosenttiosuus, joiden fragmenttikattavuus on 50-kertainen.	%	≥ 50

- **Small Variants Truth Table Results—[Specimen Type]** (Pienten varianttien totuustaulukon tulokset—[Näytetyyppi]) –Sisältää tietoja siitä, mitä kontrolli-DNA:n pieniä variantteja, jotka soveltuvat näytetyypin, havaittiin tai ei havaittu DNA:n positiivisessa kontrollissa (yksi rivi kontrollivarianttia kohti). Luettelo sisältää N/A (–) -arvoja, jos sekvensointiajonaan ei sisällynyt DNA Positive Control (DNA:n n positiivinen kontrolli) -tyyppistä kontrollia. Tämä osio toistetaan jokaiselle sekvensointiajonaan sisällytetylle näytetyypille.

Kenttä	Kuvaus
Detected (Havaittu)	Osoittaa, havaittiinko kontrollinäytteessä kontrolli-DNA:n pientä varianttia. Mahdollisia arvoja ovat TRUE (TOSI), FALSE (EPÄTOSI) ja N/A (–).
HGNC Gene Name (HGNC-geeninimi)	Kontrolli-DNA:n pieneen varianttiin liitetty HUGO -geeninimikkeistökomitean (HGNC) geenisymboli
Chromosome (Kromosomi)	Kontrolli-DNA:n pienen variantin kromosomi
Position (Sijainti)	Kontrolli-DNA:n pienen variantin sijainti (hg19)
Reference Allele (Viitealleeli)	Kontrolli-DNA:n pienen variantin viitealleeli
Alternative Allele (Vaihtoehtoinen alleeli)	Kontrolli-DNA:n pienen variantin vaihtoehtoinen alleeli

- **Gene Amplification Truth Table Results—[Specimen Type]** (Geenimonistustotuustaulukon tulokset – [Näytetyyppi]) –Sisältää tietoja siitä, mitä kontrolli-DNA:n geeniamplifikaatioita DNA:n positiivisessa kontrollissa havaittiin tai ei havaittu (yksi rivi kontrollivarianttia kohti). Luettelo sisältää N/A (–) -arvoja, jos sekvensointiajon näytteisiin ei sisällynyt DNA Positive Control (DNA:n n positiivinen kontrolli) -tyyppistä kontrollia.

Kenttä	Kuvaus
Detected (Havaittu)	Osoittaa, havaittiinko kontrollissa kontrolli-DNA:n geeniamplifikaatiota. Mahdollisia arvoja ovat TRUE (TOSI), FALSE (EPÄTOSI) ja N/A (–).
Type (Tyyppi)	Kontrolli-DNA-geeniamplifikaation tyyppi.
HGNC Gene Name (HGNC-geeninimi)	Kontrolli-DNA:n geeniamplifikaatioon liitetty HUGO-geeninimikkeistökomitean (HGNC) geenisymboli

- **MSI Truth Table Results** (MSI:n totuustaulukon tulokset) –Sisältää tietoja siitä, havaittiinko DNA:n positiivisen kontrollin MS-tilaa vai ei. Tämä ei koske tuotetta TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-arvot luetellaan.
- **Splice Variants Truth Table Results** (Silmukointivarianttien totuustaulukon tulokset) –Sisältää tietoja siitä, mitä näytetyyppeihin soveltuvia kontrolli-RNA:n silmukointivariantteja RNA:n positiivisessa kontrollissa havaittiin tai ei havaittu (yksi rivi kontrollivarianttia kohti). Tämä ei koske tuotetta TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-arvot luetellaan.
- **Fusions Truth Table Results** (Fuusioiden totuustaulukon tulokset) – tämä sisältää tietoja siitä, mitä kontrolli-RNA:n fuusiovariantteja RNA External Control -kontrollissa (positiivinen RNA-kontrolli) havaittiin tai ei havaittu (yksi rivi kontrollivarianttia kohti). Tämä ei koske tuotetta TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-arvot luetellaan.

Mittaustulokset

Tiedostonimi: `MetricsOutput.tsv`

Mittaustulostiedosto on sarkaineroteltu tiedosto, joka sisältää ajoon sisältyvien potilasnäytteiden laadunvalvontatiedot.

Mittaustulostiedosto sisältää seuraavat osat ja liittyvät kentät:

- **Header** (Otsikko) – tämä sisältää tiedostoa ja ajoa koskevia yleisiä tietoja.

Kenttä	Kuvaus
Output Date (Tulostuspäivämäärä)	Tämän tiedoston luontipäivämäärä.
Output Time (Tulostuskellonaika)	Tämän tiedoston luontikellonaika.
Workflow Version (Työnkulun versio)	Analyysin jakson/työnkulun versio.
Module Version (Moduuliversio)	TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -ohjelmiston versio
Run ID (Ajon tunnus)	Sekvensointiajon tunnus.
Run Name (Ajon nimi)	Sekvensointiajon nimi.

- **Run QC Metrics** (Ajon laadunvalvontamittarit) – tämä sisältää sekvensointiajoa koskevia laadunvalvontatietoja. Tämä osa vastaa TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportin Run QC status (Ajon laadunvalvonnan tila) -osaa ja sisältää yhden rivin kohti kutakin laadunvalvontamittaria, jota ajon laadunvalvontatilan määrittämiseen käytetään. Kaikki tässä osassa esitetyt laadunvalvontamittarit on läpäistävä, jotta ajon laadunvalvonnan tulos on hyväksyttävä. Katso analyysin tietoja kohdasta [Ajon laadunvalvonta sivulla 12](#).

Sarake	Kuvaus
Metric (UOM) (Mittari (UOM))	Laadunvalvontamittarin nimi ja mittayksikkö.
LSL	Alaraja (inklusiivinen).
USL	Yläraja (inklusiivinen).
Value (Arvo)	Laadunvalvontamittarin arvo
PASS/FAIL (HYVÄKSYTTY/HYLÄTTY)	Tämä osoittaa, läpäisikö näyte laadunvalvontamittarin. Mahdollisia arvoja ovat PASS (HYVÄKSYTTY), FAIL (HYLÄTTY) ja N/A (-).

- **Analyysin tila – [Näytteen tyyppi]**–Sisältää tietoja siitä, onko analyysi suoritettu kullekin potilasnäytteelle, joka vastaa osan otsikossa olevaa näytetyyppeä, ja siitä, epäonnistui jokin näistä näytteistä ohjelmistovirheen vuoksi. Kukin tämän osan sarake vastaa yhtä potilasnäytettä (sarakkeen nimenä käytetään tapaustunnusta). Tämä osio toistetaan jokaiselle sekvensointiajoon sisällytetylle näytetyypille.

Kenttä	Kuvaus
COMPLETED_ALL_STEPS (Kaikki vaiheet suoritettu)	Tämä ilmaisee, saatiinko näytteen kaikki analyysivaiheet suoritettua. Mahdollisia arvoja ovat TRUE (TOSI) ja FALSE (EPÄTOSI). Jos arvo on FALSE (EPÄTOSI), katso Vianmääritys sivulla 54 .
FAILED_STEPS (Epäonnistuneet vaiheet)	Tämä sisältää luettelon ohjelmistovirheen vuoksi epäonnistuneista analyysivaiheista. Katso kohta Vianmääritys sivulla 54 , jos mikä tahansa vaihe on lueteltu tässä.
STEPS_NOT_EXECUTED (Suorittamatta jääneet vaiheet)	Tämä sisältää luettelon ohjelmistovirheen vuoksi suorittamatta jääneistä analyysivaiheista. Katso kohta Vianmääritys sivulla 54 , jos mikä tahansa vaihe on lueteltu tässä.

- **Potilasnäytteiden laadunvalvontamittarien osat**–Seuraavassa taulukossa kerrotaan, miltä osin laadunvalvontatila TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportissa vastaa kyseistä osaa. Jokaista potilasnäytteissä käytettyä laadunvalvontatyyppiä kohden on oma osansa.

Osa	Kuvaus	Raportin laadunvalvontaluokka
DNA-kirjaston laadunvalvonta Mittarit – [Näytetyyppeä]	Tämä osio toistetaan jokaiselle sekvensointiajoon sisällytetylle näytetyypille. Sisältää laadunvalvonnan mittarit, joita käytetään kelpoisuuskriteereinä DNA-näytekirjastoille, jotka on käsitelty osion otsikossa määritetyillä näytetyypeillä. Katso analyysin tietoja kohdasta DNA-näytekirjastojen laadunvalvonta sivulla 15 .	DNA-kirjaston laadunvalvonta

Osa	Kuvaus	Raportin laadunvalvontaluokka
DNA-kirjastojen pienten varianttien tunnistusta ja TMB:tä koskevat laadunvalvontamittarit – Solid-FFPE	Nämä ovat laadunvalvontamittareita, joita käytetään pienten varianttien ja TMB:n kelpoisuuskriteereinä DNA-näytekirjastolle, jonka näytetyyppi on Solid-FFPE. Katso analyysin tietoja kohdasta DNA-näytekirjastojen laadunvalvonta sivulla 15 . Katso mittarien kuvaukset ja kynnysarvot kohdasta DNA-kirjastojen pienten varianttien tunnistusta ja TMB:tä koskevat laadunvalvontamittarit ja -rajat sivulla 57 .	DNA:n pientä varianttia ja TMB:tä koskeva laadunvalvonta
DNA-kirjaston MSI:tä koskevat laadunvalvontamittarit – Solid-FFPE	Ei koske tuotetta TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-arvot luetellaan.	DNA:n MSI-laadunvalvonta
DNA-kirjaston CNV:tä koskevat laadunvalvontamittarit – Solid-FFPE	Nämä ovat laadunvalvontamittareita, joita käytetään suurten uudelleenjärjestymien kelpoisuuskriteereinä DNA-näytekirjastolle, jonka näytetyyppi on Solid-FFPE. Katso analyysin tietoja kohdasta DNA-näytekirjastojen laadunvalvonta sivulla 15 . Katso mittarien kuvaukset ja kynnysarvot kohdasta DNA-kirjaston CNV-laadunvalvontamittarit ja -rajat sivulla 58 .	DNA-kopiomäärävariantin laadunvalvonta
DNA-kirjaston GIS:iä koskevat laadunvalvontamittarit – Solid-FFPE	Nämä ovat laadunvalvontamittareita, joita käytetään GIS:n kelpoisuuskriteereinä DNA-näytekirjastolle, jonka näytetyyppi on Solid-FFPE. Katso analyysin tietoja kohdasta DNA-näytekirjastojen laadunvalvonta sivulla 15 .	DNA:n GIS-laadunvalvonta
DNA-lisämittarit	DNA-lisämittarit annetaan vain taustatiedoksi, ja ne eivät suoraan osoita DNA-kirjastojen laatua. Katso analyysin tietoja kohdasta DNA-näytekirjastojen laadunvalvonta sivulla 15 . Katso mittarien kuvaukset kohdasta DNA-lisämittarit sivulla 58 .	N/A (Ei sovellu)
RNA-kirjaston laadunvalvontamittarit – Solid-FFPE	Nämä ovat laadunvalvontamittareita, joita käytetään kelpoisuuskriteereinä RNA-näytekirjastoille, joiden näytetyyppi on Solid-FFPE. Tämä ei koske tuotetta TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-arvot luetellaan.	RNA-kirjaston laadunvalvonta
RNA-lisämittarit	RNA-lisämittarit annetaan vain taustatiedoksi, ja ne eivät suoraan osoita RNA-kirjastojen laatua. Tämä ei koske tuotetta TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-arvot luetellaan.	N/A (Ei sovellu)

Jokainen osa sisältää seuraavat sarakkeet:

- Jokaista näytettä kohti on yksi rivi (nimetty näytetunnuksella).
- **Metric (UOM)**–Laadunvalvontamittarin nimi ja mittayksikkö.
- **LSL**–Alaraja (inklusiivinen).
- **USL**–Yläraja (inklusiivinen).

Jokainen osa sisältää seuraavat rivit:

- Jokaista laadunvalvontamittaria kohti on yksi rivi.
- **PASS/FAIL (HYVÄKSYTTY/HYLÄTTY)** –Osoittaa, läpäisikö näyte laadunvalvontatyypin vai ei. Jos tilana on PASS (HYVÄKSYTTY), mittarilla arvioidut näytearvot ovat ala- ja ylärajojen välisellä alueella. Jos tilana on FAIL (HYLÄTTY), yhdellä tai useammalla mittarilla mitatut näytearvot ovat ala- ja ylärajan välisen alueen ulkopuolella. Tämä rivi ei sisällä DNA Expanded Metrics (DNA-lisämittarit)- tai RNA Expanded Metrics (RNA-lisämittarit) -osiin.
- **Notes** (Huomautukset) – tämä sisältää luettelon huomautuksista, jotka kuvaavat tiedoston sisältöä.

Matalan syvyyden raportti

Tiedostonimi: {SAMPLE_ID}_LowDepthReport.tsv

Matalan syvyyden raportti on sarkaineroteltu tiedosto, joka on luotu kullekin potilasnäytteelle. Raportti sisältää luettelon genomisista sijaintialueista, joiden kokonaissekvensointisyvyys on < 100 ja joiden osalta hyväksyttyä varianttia ei ole havaittu. Näiden sijaintien sekvensointisyvyys ei riitä sulkemaan pois pienen variantin läsnäoloa. Estoluettelossa olevat sijainnit jätetään raportista pois.

Matalan syvyyden raportti -raporttia ei luoda uudelleen raportin uudelleen luonnin yhteydessä.

Matalan syvyyden raportti sisältää seuraavat osat ja liittyvät kentät:

- **Header** (Otsikko) – tämä sisältää tiedostoa ja ajoa koskevia yleisiä tietoja.

Kenttä	Kuvaus
Report Title (Raportin otsikko)	Raportin nimi.
Product Title (Tuotteen otsikko)	Tuotteen nimi.
Sample ID (Näytetunnus)	Potilasnäytteen näytetunnus.
Report Date (Raportin päivämäärä)	Matalan syvyyden raportin luontipäivämäärä.
Run ID (Ajon tunnus)	Sekvensointiajon tunnus.
Run Date (Ajon päivämäärä)	Sekvensointiajon päivämäärä.
Knowledge Base version (Tietämyskannan versio)	Matalan syvyyden raportin luontihetkellä asennettuna olleen tietämyskannan versio.

Kenttä	Kuvaus
Knowledge Base published date (Tietämyskannan julkaisupäivä)	Matalan syvyyden raportin luontihetkellä asennettuna olleeseen tietämyskantaan liitetty päivämäärä.
Module Version (Moduulin versio)	Illumina Run Manager -ohjelmiston analyysissä käytetty versio.
Regulatory statement (Sääntelyä koskeva lausunto)	Sääntelyä koskeva lausunto, jossa määritellään raportin asianmukainen käyttö.

- **Genomic Range List** (Genomialuettelo) – tämä sisältää luettelon syvyydeltään matalista genomisijaintialueista. Jos matalasyvyyksiset vierekkäiset genomisijainnit osuvat päällekkäisiin geeneihin, ne yhdistetään samalle riville.

Sarake	Kuvaus
Krom.	Kromosomi
Aloit.	Aloitussijainti (hg19).
Lopetus	Lopetussijainti (hg19).
Geeni	Genomialueen kanssa päällekkäiset geenisymbolit KB-tietämyskantaan sisältyvän RefSeq-tietokannan perusteella.

Analyysiraportin tarkastelu

Voit tarkastella analyysituloksia valitsemalla ajon nimen Runs (Ajot) -näytön Completed (Valmis) -välilehdeltä.

Ajon tiedot -näyttö

Run Details (Ajon tiedot) -näytössä näkyvät valittuun ajoon liittyvät analyysitulokset, minkä lisäksi se sisältää vaihtoehtoon ajon uudelleenanalysointia varten eri parametreilla. Näytön yläosassa on ajon tiedot, kuten ajon nimi, ajon kuvaus ja sovelluksen tiedot. Tila-osio päivittyy ajon vaiheiden aloitus- ja lopetusajoilla.

HUOM Analyses Complete (Analyysi valmis) -tila osoittaa, että analyysi on suoritettu, mutta ei osoita, että analyysi onnistui. Sample Level Metrics (Näytetason mittarit) -taulukon Analysis Status (Analyysin tila) -kenttä osoittaa, ovatko jakson kaikki vaiheet suoritettu onnistuneesti. Katso mahdollisten epäonnistuneiden vaiheiden tietoja kohdasta [Mittautulokset sivulla 46](#).

Näytössä näkyvät sekvensointitiedot, kuten laitteen nimi, kirjaston valmisteluserja, indeksisovitinsarja, readin tyyppi ja readin pituudet. Käyttäjät voivat myös päättää asettaa analyysin jonoon tässä osiossa (katso [Analyysin asettaminen uudelleen jonoon sivulla 53](#)).

Tulokset-osio

Results (Tulokset) -osiossa on linkit ajon kunkin potilasnäytteen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raporttiin. Tässä osiossa on myös analyysin tuotoskansion polku. Siirry tähän sijaintiin päästäksesi tuloksiin ja välitiedostoihin. Tulokset-osion laadunvalvonta- ja kontrollitilat ovat peräisin kohdista [Mittautulokset sivulla 46](#) ja [Kontrollitulosraportti sivulla 42](#).

Ajotason mittarit

Samples & Results (Näytteet ja tulokset) -näytön Run Level Metrics (Ajotason mittarit) -osassa näkyy PASS (HYVÄKSYTTY) - tai FAIL (HYLÄTTY) -tila kullekin ajotason mittarille, myös kontrollinäytteelle. Katso seuraavasta taulukosta, miten tulosarvoja tulee tulkita.

Mittari	Tulos	Tulkinta
RunQc	HYVÄKSYTTY	Sekvensointiajo on kelvollinen.
	HYLÄTTY	Sekvensointiajon laatumittareita ei ole täytetty. Sekvensointiajon näytteet eivät kelpaa.

Mittari	Tulos	Tulkinta
DNA:n positiivinen kontrolli – Pienet variantit ja TMB	HYVÄKSYTTY	Odotetut variantit on havaittu.
	HYLÄTTY	Varianttien tunnistusvaatimukset eivät ole täyttyneet, ja sekvensointiajon pienet variantit eivät kelpaa.
DNA:n positiivinen kontrolli – Geeniampifikaatiot ja suuret uudelleenjärjestymät	HYVÄKSYTTY	Odotetut variantit on havaittu.
	HYLÄTTY	Varianttien tunnistusvaatimukset eivät ole täyttyneet, ja sekvensointiajon suuret uudelleenjärjestymät eivät kelpaa.
DNA:n positiivinen kontrolli –MSI Tämä ei koske tuotetta TSO Comprehensive HRD (DRAGEN).	HYVÄKSYTTY	Odotetut variantit on havaittu.
	HYLÄTTY	Varianttien tunnistusvaatimukset eivät ole täyttyneet, ja sekvensointiajon MSI-pistemäärät eivät kelpaa.
Templaattia sisältämätön DNA- kontrolli	HYVÄKSYTTY	Kirjastojen välillä ei ole osoitettu olevan ristikontaminaatiota.
	HYLÄTTY	Kirjastojen välillä on osoitettu olevan ristikontaminaatiota. Kirjaston valmistelutapahtumassa ja kaikissa siihen liittyvissä sekvensointiajoissa käytetyt DNA-näytteet eivät kelpaa.
DNA-GIS:n positiivinen kontrolli	HYVÄKSYTTY	Riittävä sekvensoinnin kattavuus ja yhdenmukaisuus GIS:n laskemiseksi.
	HYLÄTTY	Riittämätön sekvensoinnin kattavuus ja yhdenmukaisuus sekvensointiajon GIS:n laskemiseksi.
Templaattia sisältämätön DNA- GIS-kontrolli	HYVÄKSYTTY	Kirjastojen välillä ei ole osoitettu olevan ristikontaminaatiota.
	HYLÄTTY	Kirjastojen välillä on osoitettu olevan ristikontaminaatiota. Sekvensointiajon GIS ei kelpaa.

Näytetason mittarit

Run Details (Ajon tiedot) -näytön Sample Level Metrics (Näytetason mittarit) -osa sisältää laadunvalvontatietoja ajoon sisältyneistä potilasnäytteistä. Näytetason mittarit arvioidaan ajotason mittareista riippumatta.

- **Sample** (Näyte) – tässä näkyy näytetunnus.
- **Analysis Status** (Analyysin tila) –Mahdollisia arvoja ovat PASS (HYVÄKSYTTY) ja FAIL (HYLÄTTY). Osoittaa, onko kaikki vaiheet suoritettu onnistuneesti näytteen osalta. Katso mahdollisten epäonnistuneiden vaiheiden tietoja kohdasta [Mittaustulokset sivulla 46](#).
- **DNA Library QC Metrics** (DNA-kirjaston laadunvalvonta) –Mahdollisia arvoja ovat PASS (HYVÄKSYTTY) ja FAIL (HYLÄTTY). Tämä osoittaa, läpäisikö näyte DNA-kirjaston laadunvalvonnan, joka koskee sekvensoitua DNA-kirjastoa. Tämä vastaa TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportin DNA Library QC (DNA-kirjaston laadunvalvonta) -osaa. Sarakkeessa näkyy N/A (–), jos DNA-kirjastoa ei sekvensoitu tai jos ajon laadunvalvonnan arvona on FAIL (HYLÄTTY).
- **RNA Library QC Metrics** (RNA-kirjaston laadunvalvontamittarit) –Osoittaa, läpäisikö näyte RNA-kirjaston laadunvalvonnan vai hylättiinkö se. Tämä ei koske tuotetta TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-arvot luetellaan.

- **DNA Library QC Metrics for GIS** (DNA-kirjaston laadunvalvontamittarit GIS:lle) –Mahdollisia arvoja ovat PASS (HYVÄKSYTTY) ja FAIL (HYLÄTTY). Tämä osoittaa, läpäisikö näyte DNA-kirjaston GIS-laadunvalvonnan. Tämä vastaa TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportin sisältämää DNA GIS -laadunvalvontaa. Sarakkeessa näkyy N/A (–), jos DNA-kirjastoa ei sekvensoitu tai jos ajon tai DNA-kirjaston laadunvalvonnan arvona on FAIL (HYLÄTTY).
- **DNA Library QC Metrics for MSI** (DNA-kirjaston laadunvalvontamittarit MSI:lle) –Osoittaa, läpäisikö näyte DNA-kirjaston MSI-laadunvalvonnan. Tämä ei koske tuotetta TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-arvot luetellaan.
- **DNA Library QC Metrics for CNV** (DNA-kirjaston laadunvalvontamittarit CNV:lle) –Mahdollisia arvoja ovat PASS (HYVÄKSYTTY) ja FAIL (HYLÄTTY). Tämä osoittaa, läpäisikö näyte DNA-kirjaston suuria uudelleenryhmittymiä koskevan laadunvalvonnan. Tämä vastaa TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportin DNA Copy Number Variant QC (DNA-kopiolukuvariantin laadunvalvonta) -osaa. Sarakkeessa näkyy N/A (–), jos DNA-kirjastoa ei sekvensoitu tai jos ajon tai DNA-kirjaston laadunvalvonnan arvona on FAIL (HYLÄTTY).
- **DNA Library QC Metrics for Small Variants and TMB** (DNA-kirjaston laadunvalvontamittarit pienille varianteille ja TMB:lle) –Mahdollisia arvoja ovat PASS (HYVÄKSYTTY) ja FAIL (HYLÄTTY). Tämä osoittaa, läpäisikö näyte DNA-kirjaston pienten varianttien ja TMB:n laadunvalvonnan. Tämä vastaa TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportin DNA Small Variant and TMB QC (DNA:n pientä varianttia ja TMB:tä koskeva laadunvalvonta) -osaa. Sarakkeessa näkyy N/A (–), jos DNA-kirjastoa ei sekvensoitu tai jos ajon tai DNA-kirjaston laadunvalvonnan arvona on FAIL (HYLÄTTY).

Analyysin asettaminen uudelleen jonoon

Voit asettaa valmiin analyysiajon uudelleen jonoon TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) Analysis Module -moduulissa.

1. Voit tarkastella analyysituloksia valitsemalla ajon nimen Runs (Ajot) -näytön Completed (Valmis) -välilehdeltä.
2. Valitse Run Details (Ajon tiedot) -sivun alaosasta **Requeue Analysis** (Aseta analyysiuudelleen jonoon).
3. Valitse yksi seuraavista uudelleen jonoon lisäämisen vaihtoehtoista:
 - Analyysin asettaminen uudelleen jonoon ilman muutoksia
 - Muokkaa ajon asetuksia ja aseta analyysi uudelleen jonoon. Ajon nimeä ei voi muokata.
 - Aseta analyysi uudelleen jonoon toisessa sovelluksessa.
Katso tarkat ohjeet analyysisovelluksesi sovelluksen työnkulun oppaasta.
4. Valitse ulkoisen tallennuksen määrittäminen, jossa nykyiset sekvensointitiedot sijaitsevat (automaattisesti täyttyvä, mutta muokattavissa).
5. Anna uudelleenanalysoinnin syy.
6. Valitse **Requeue Analysis** (Aseta analyysi uudelleen jonoon).

Vianmääritys

Seuraavassa taulukossa luetellaan ohjelmisto-ongelmia, joita voit kohdata TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -määritysohjelmistoa käyttäessäsi.

Kun näyteraportti osoittaa, että analyysi epäonnistui ohjelmistovirheen vuoksi, käytä seuraavia tiedostoja ongelman vianmääritystä varten kyseisen epäonnistuneen vaiheen perusteella. Molemmat tiedostot sijaitsevat IVD_Reports-kansiossa.

- `MetricsOutput.tsv`—Osoittaa analyysivaiheen, jota ei suoritettu loppuun potilasnäytteille kohdassa FAILED_STEPS.
- `ControlOutput.tsv`—Osoittaa analyysivaiheen, jota ei suoritettu loppuun potilasnäytteille kohdassa FAILED_STEPS.

Seuraavan taulukon avulla voit tehdä työnkulun ongelmien vianmäärityksen:

Havainto	Suosittelut toimenpiteet
Analyysi pysyy <i>Analysis in Progress</i> (Analyysi käynnissä) -tilassa yli 3 tuntia.	Valitse Active Runs (Aktiiviset ajot) -sivun Actions (Toiminnot) -sarakeesta Cancel Analysis (Peruuta analyysi). Kun ajo on peruutettu, siirry Completed Runs (Valmiit ajot) -sivulle ja aseta peruutetun ajon analyysi uudelleen jonoon. Lisätietoja uudelleen jonoon asettamisesta on kohdassa Analyysin asettaminen uudelleen jonoon sivulla 53 .
Virhe FastqValidation-vaiheessa.	Mahdollisia syitä ovat seuraavat: • Virheellinen tai olematon indeksi, jonka seurauksena näytteelle ei ole sekvenssifragmentteja. Jos virheellistä indeksia epäillään, toista analyysi valitsemalla oikea indeksitunniste. Muussa tapauksessa toista TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -työnkulku nukleiinihapon uudella uuttamisella <i>TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkauseloste (asiakirja nro 200080934)</i> -ohjeiden mukaisesti. • Ajon suorituskky. Arvioi ajon suorituskky Sequencing Analysis Viewer (SAV) -ohjelmalla ja ota yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen saadaksesi apua.

Muiden epäonnistuneiden vaiheiden osalta tarkista `LogitIntermediates/run.log` ja `Logs_Intermediates`-kansion asianmukaisen vaihekohtaisen alakansion lokit ja välitiedostot. Ota yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen saadaksesi lisäapua.

Liite A: Laadunvalvonnan mittarien vuokaavio

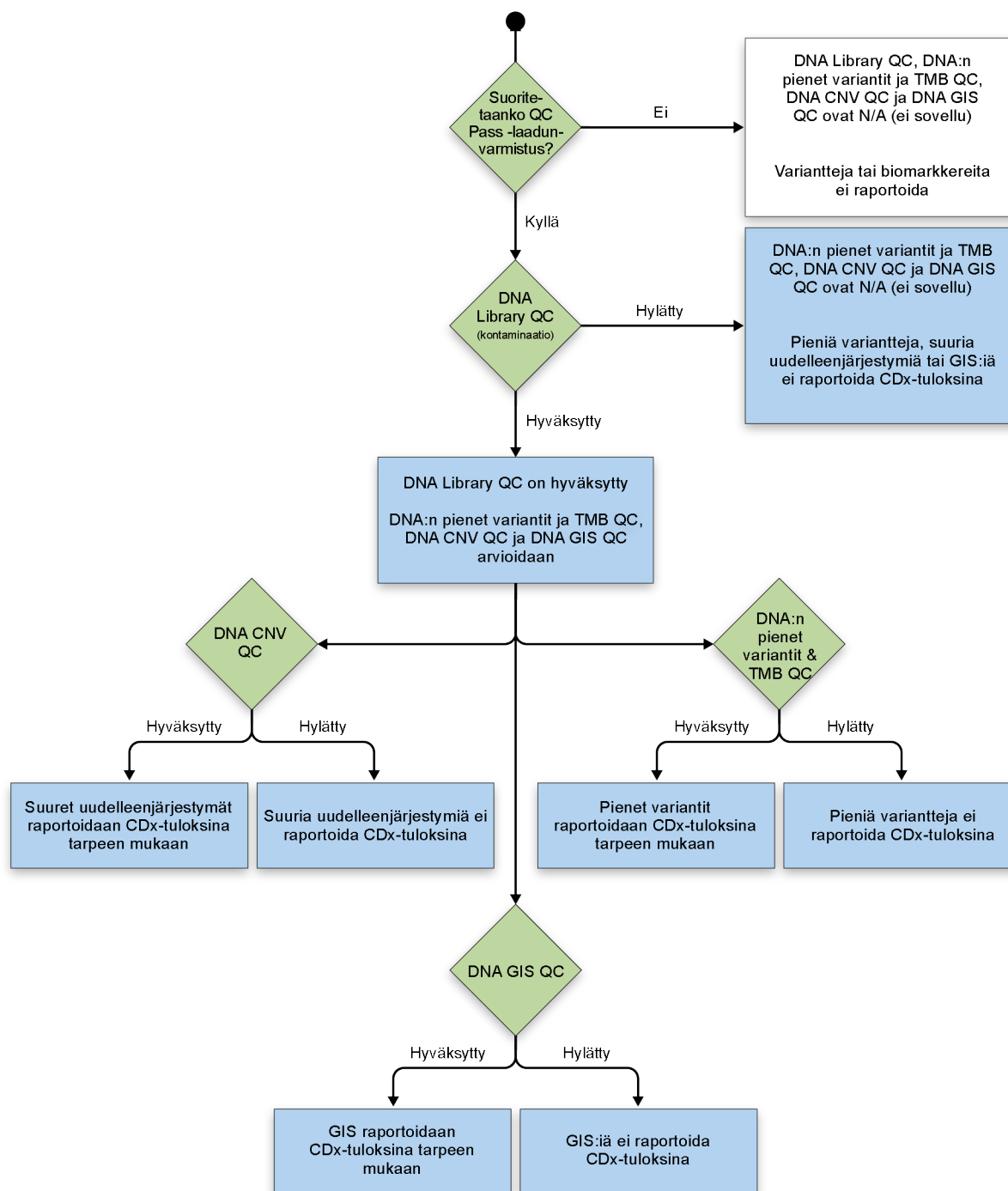
Seuraavassa vuokaaviossa kuvataan TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -raportissa luetellut laadunvalvontamittarit. Jos ajon laadunvalvontaa ei läpäistä, muita laadunvalvontavaiheita ei suoriteta ja kaikkien kohdalla näkyy merkintä N/A (–). Jos DNA:ta tai RNA:ta ei sekvensoitu tai ne eivät läpäise kirjaston laadunvalvontaa, tällöin vastaavia varianttityyppejä ei sisällytetä lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tuloksiin. DNA-kirjaston laadunvalvonta mittaa kontaminaatiota. Jos DNA-kirjaston laadunvalvontaa ei läpäistä, myöhempien DNA-laadunvalvontamittarien (DNA MSI -laadunvalvonta, DNA:n pienten varianttien ja TMB:n laadunvalvonta, DNA CNV -laadunvalvonta ja DNA GIS -laadunvalvonta) kohdalle merkitään N/A (–). Lisätietoja on seuraavissa kappaleissa ja taulukoissa:

- [Analyysimenetelmät sivulla 12](#)
- [TSO Comprehensive \(EU, DRAGEN\) -raportti sivulla 18](#)
- [DNA-näytekirjastojen laadunvalvonta sivulla 15](#)
- [Mittaustulokset sivulla 46](#)
- [Liite B: Laadunvalvonnan mittarit sivulla 57](#)

Vuokaavio ei sisällä kontrollinäytteitä. Kontrollinäytteistä saadut tulokset eivät vaikuta TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) -määrityksen PDF- tai JSON-raporttien laadunvalvontamittareihin. Kontrollinäytteiden epäonnistuminen mitätöi näytetulokset riippumatta laadunvalvontatuloksista, kuten kohdassa [Kontrollitulokset sivulla 42](#) kuvataan. Lisätietoja kontrollinäytteitä koskevista tiedoista on kohdassa *TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 200080934)*.

Vuokaavio ei sisällä sijaintitason laadunvalvontatuloksia. Nämä tulokset ovat osa lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tuloksia, jotka kuvataan kohdassa [Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman laadunvalvonta sivulla 26](#).

Kuva 3 Laadunvalvontamittarien vuokaavio



Liite B: Laadunvalvonnan mittarit

Ajon laadunvalvontamittarit

Mittari	Kuvaus	Yksiköt	Laatukynnys
PCT_PF_READS	Suodattimen läpäisevien readien prosenttiosuus.	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R1	Emäksen tunnistusten keskimääräinen prosenttiosuus laatupesteytyksen ollessa vähintään Q30 Read 1:n osalta.	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R2	Emäksen tunnistusten keskimääräinen prosenttiosuus laatupesteytyksen ollessa vähintään Q30 Read 2:n osalta.	%	≥ 80 %

DNA-kirjaston laadunvalvontamittarit ja -rajat

Mittari	Kuvaus	Yksiköt	Laatukynnys (FFPE)
CONTAMINATION_SCORE	Kontaminaatiopistemäärä, joka perustuu SNP-varianttien alleelitiheyden (VAF) jakautumiseen.	N/A (Ei sovellu)	≤ 1 457

DNA-kirjastojen pienten varianttien tunnistusta ja TMB:tä koskevat laadunvalvontamittarit ja -rajat

Mittari	Kuvaus	Yksiköt	Laatukynnys (FFPE)
MEDIAN_INSERT_SIZE	Näytteen mediaanifragmenttipituus.	Emäspareja	≥ 70,0
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Eksonifragmentin mediaanikattavuus kaikissa eksonin emäksissä.	Lukumäärä	≥ 150,0
PCT_EXON_50X	Sellaisten eksoniemästen prosenttiosuus, joiden fragmenttikattavuus on 50-kertainen.	%	≥ 90,0
PCT_CHIMERIC_READS	Kimeeristen sekvenssifragmenttien prosenttimäärä.	%	≤ 8,0

DNA-kirjaston GIS-laadunvalvontamittarit ja -rajat

Mittari	Kuvaus	Yksiköt	Laatukynnys (FFPE)
PCT_TARGET_HRD_50X	HRD-koetinten prosenttiosuus, joiden fragmenttikattavuus on 50-kertainen.	%	≥ 50,0
EXCESSIVE_TF	Virhetilan mittari, joka osoittaa, onko kasvainfraktio niin suuri, että normaaleja ja kasvainsignaaleja ei voida enää erotella GIS:n laskentaa varten.	N/A (Ei sovellu)	≥ 0

DNA-kirjaston CNV-laadunvalvontamittarit ja -rajat

Mittari	Kuvaus	Yksiköt	Laatukynnys (FFPE)
GENE_SCALED_MAD	Absoluuttisten poikkeamien mediaani kunkin CNV-kohdealueen normalisoidun lukumäärän mediaanista.	Lukumäärä	$0 \leq x \leq 0,134$
MEDIAN_BIN_COUNT_CNV_TARGET	Säilöjen raakamäärän mediaani CNV-kohdetta kohti.	Lukumäärä	≥ 1,0

DNA-lisämittarit

DNA-lisämittarit on tarkoitettu vain taustatiedoksi. Nämä mittarit voivat olla informatiivisia tehtäessä vianmääritystä, mutta ne annetaan ilman selkeitä määrittämissä rajoja ja niitä ei käytetä suoran näytteiden laadunvalvontaan. Lisäohjeita saat ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Mittari	Kuvaus	Yksiköt
TOTAL_PF_READS	Suodattimen läpäisevien sekvenssifragmenttien määrä yhteensä.	Lukumäärä
MEAN_FAMILY_SIZE	Sekvenssifragmenttien summa kussakin perheessä jaettuna perheiden määrällä sen jälkeen, kun tukevat sekvenssifragmentit on korjattu, kutistettu ja suodatettu.	Lukumäärä
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	Emästen mediaani kattavuus.	Lukumäärä
PCT_EXON_100X	Kattavuudeltaan yli 100X eksonin emästen prosenttimäärä.	%
PCT_READ_ENRICHMENT	Sellaisten readien prosenttiosuus, jotka ylittävät kohdealueen minkä tahansa osan, verrattuna readien kokonaismäärään. Tämän mittarin laskennassa otetaan huomioon vain ei-HRD-koettimet. Siten jos näytteelle käytetään HRD-koettimia, voidaan havaita pienempiä arvoja.	%

Mittari	Kuvaus	Yksiköt
PCT_USABLE_UMI_READS	Sekvenssifragmenttien prosenttimäärä, joilla käyttökelpoiset UMI-tunnisteet	%
MEAN_TARGET_COVERAGE	Emästen keskikattavuus.	Lukumäärä
PCT_ALIGNED_READS	Viitegenomiin kohdistettujen sekvenssifragmenttien prosenttimäärä.	%
PCT_CONTAMINATION_EST	Näytteen kontaminaation prosenttimäärä.	%
PCT_PF_UQ_READS	Suodattimen läpäisevien yksilöllisten sekvenssifragmenttien prosenttiosuus.	%
PCT_TARGET_0.4X_MEAN	Sellaisten kohde-emästen prosenttimäärä, joiden kohdekattavuus on suurempi kuin 0,4 kertaa keskiarvo.	%
PCT_TARGET_100X	Kattavuudeltaan yli 100X kohde-emästen prosenttimäärä.	%
PCT_TARGET_250X	Kattavuudeltaan yli 250X kohde-emästen prosenttimäärä.	%
MEDIAN_TARGET_HRD_COVERAGE	Kohteen fragmentin keskimääräinen kattavuus genomin kaikkien kohdesijaintien välillä. Kattavuus on päällekkäisten ei-kaksoisparikohdistusten kokonaismäärä.	Lukumäärä

Liite C TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) Raporttiviite

Illumina TruSight [™] Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)		FOR IN VITRO DIAGNOSTIC USE		Report Date 2008-04-13
Case ID	HRD1_DNA	Run ID	200803_NKDP181_0008_A07WMB00XX	
Cancer Type	Malignant epithelial ovarian cancer	Analysis Date	2008-04-13	
Specimen Type	FFPE	Knowledge Base Version	6.30.0.0007	
Sex	Unknown	Knowledge Base Published Date	2004-10-08	
Sample Type	DNA	Module Version	1.5.0	
Sample Feature	HRD	Claims Package Version	1.0.1.1	

Companion Diagnostic Results (Level 1)			
Detected Variants/Biomarkers	Therapy	Usage	Details
BRCA2 p.(Gln179Ter)	LYNPARZAB (olaparib)	Indicated	Type: SNV VAF: 18.4% (Consequence: Stop Gained Nucleotide Change: NM_000059.4:c.4135G>T Genomic Position: chr13:52912627 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) - LYNPARZAB (olaparib) - Epithelial ovarian, fallopian tube or primary peritoneal cancer (chr-pos)			
chr13:52,893,213-52,893,213	chr13:52,860,139-52,860,253	chr13:52,860,189-52,860,270	chr13:52,860,372
chr13:52,953,578-52,953,631	chr13:52,953,354	chr13:52,953,058	chr13:52,953,467-52,953,617
chr13:52,967,374-52,967,417	chr13:52,967,359-52,967,386	chr13:52,915,400-52,910,458	chr13:52,912,353-52,912,381
chr13:52,953,963-52,960,081	chr13:52,953,959-52,958,987	chr13:52,926,426-52,929,427	chr13:52,937,314-52,937,327
chr13:52,953,893-52,960,806	chr13:52,972,297-52,972,311	chr17:41,248,259-41,248,377	chr17:41,256,276-41,256,280

Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated			
The table below includes a column that indicates whether that Companion Diagnostic Intended use was evaluated for this sample. If an Intended use was not evaluated, a reason is listed. The columns shaded in gray below indicate the information that is sample-specific.			
Cancer Type	Biomarkers	Therapy	CDx Intended Use Evaluated
Epithelial ovarian, fallopian tube or primary peritoneal cancer	Homologous Recombination Deficiency (HRD)	LYNPARZAB (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.

- A. Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulos osoittaa, että potilasnäytteellä on kasvaintyyppi ja biomarkkeri, jotka ovat indisoidun hoidon kohteena. Katso lisätietoja kohdasta [Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävällä ohjelmalla tapahtuva tunnistus sivulla 16](#). Jos lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tuloksia ei ole, raportissa ilmoitetaan, että kyseiselle näytekasvaintyyppille ei havaittu lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman biomarkkereita.
- B. Tässä ilmoitetaan potilasnäytteessä havaittu lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman biomarkkeri. Usage (Käyttö) -kohdan arvo voi olla **Indicated** (Indisoitu) tai **See Note** (Katso huomautus). Tapauksen mukaan Details (Tiedot) -sarake sisältää lisätietoja variantista, kuten tietoja mahdollisesta lääkeresistenssistä.
- C. Companion Diagnostics QC (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman laadunvalvonta) -osa sisältää sijaintitason laadunvalvontatietoja lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman biomarkkereista. Jos sijainteja ei mainita, kohdevarianttien ja -alueiden kattavuus oli kauttaaltaan riittävä. Ks. lisätietoja asiakirjasta [Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman laadunvalvonta sivulla 26](#).
- D. Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman arvioidut käyttötarkoitukset) -kohdassa luetaan kaikki lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman käyttötarkoitukset ja kerrotaan, arvioitiinko käyttötarkoitukset näytteen osalta. Lisätietoja *TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 200080934)* -järjestelmän käyttötarkoituksesta on kohdassa TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Cancer type (Syöpätyyppi), Biomarker (Biomarkkeri) ja Therapy (Hoito) saadaan ilmoitetusta käyttötarkoituksesta.
- E. Arviointi tehdään, jos kasvaintyyppi on oikea lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävälle ohjelmalle ja näyte on läpäissyt vaaditut laadunvalvontaluokat. Lisätietoja kriteereistä, joiden on täyttyttävä, jotta näytteet voidaan arvioida lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävällä ohjelmalla, on kohdassa [Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävällä ohjelmalla tapahtuva tunnistus sivulla 16](#).
- Evaluated** (Arvioitu) –Näyte arvioitiin tämän biomarkkerin osalta. Asianmukaiset tulokset yksilöidään raportin Companion Diagnostics Results (Lääkehoidon ja diagnostiikan yhdistävän ohjelman tulokset) -osassa.
 - Not Evaluated** (Ei arvioitu) –Näytettä ei arvioitu tämän biomarkkerin käyttötarkoituksen osalta, ja huomautuksessa kerrotaan, miksi.

- F. Variant Types Evaluated (Arvioidut varianttityypit) osoittavat variantti- tai biomarkerityypit, jotka arvioidaan potilasnäytteille johtuen laadunvalvonta- ja kontrollitulosten läpäisemisestä. Katso lisätietoja kohdasta [Arvioidut varianttityypit sivulla 30](#).
- G. Lisätietoja TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -määrityksestä, mukaan lukien rajoitukset ja informatiikkatiedot, on kohdassa *TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 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 method 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™5000x 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: CNP4002AB (olaparib). 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](#).

Asiakirja nro 200080937 v00

61

IN VITRO -DIAGNOSTISEEN KÄYTTÖÖN. VAIN VIENTIIN.

Liite D Esimerkkejä näytetiedoista

Sample Data

A Add 1 Rows +

	Sample ID* C	Index Set ID*	I7 Index	Index 1	I5 Index	Index 2	Library Name
1	SampleA-DNA	CP01	D721	CATCGAGG	D507	ACGTCCTG	
2	SampleB-DNA	CP02	D723	CTCGACTG	D508	GTCAGTAC	
3	SampleC-DNA	UP01 D	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 B	D706	GAATTCGT	D510	TTATGAGT	

Sample Settings

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

* Required Fields

- A. Varmista, että oikea määrä rivejä on lisätty.
 B. Sisällytä DNA:n positiiviset ja negatiiviset kontrollit rivejä lisättäessä.

HUOM TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) -määrittelyllä käsitelty näyte vaatii vain yhden DNA-rivin. Erillistä HRD-riviä ei tarvita. HRD on määritettävä DNA-näytteille ja DNA-kontrolleille Sample Settings (Näyteasetukset) -näytön Sample Feature (Näyteominaisuus) -sarakeessa.

- C. Anna yksilöllinen näytetunnus.
 D. Valitse yksilöllinen indeksisarjan tunnus.
 - Indeksisarjan tunnusten on oltava yksilöllisiä kaikissa näyttekirjastoissa ja kontrolleissa.
 - Valitse DNA-näyttekirjastolle ja DNA-kontrolleille ainutkertainen indeksitunnus (UPxx- tai CPxx-indeksit) avattavasta DNA Index ID (DNA-indeksitunnus) -luettelosta.
 - Jos ajossa on kaikkiaan kolme kirjastoa, noudata indeksinvalintaohjeita, jotka annetaan kohdassa *TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) -pakkausseloste (asiakirja nro 200080934)*.
 E. Valitse TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) -määrittelyllä käsitellyille näytteille **HRD**.
 F. Jos näyteominaisuutta käytetään näytteeseen, sitä on käytettävä myös siihen liittyvissä kontrolleissa.

Liite E Kyberturvallisuus

Yleiskatsaus

Illumina suosittelee, että asiakkaat soveltavat seuraavia Illumina-tuotteisiin.

Suosittelut tietoturva-vaatimukset

Jotta asiakkaan tiloissa käyttöönotettujen Illumina-tuotteiden tietoturvasuojaukset säilyvät hyvinä, Illumina suosittelee jäljempänä lueteltujen turvallisuusvaatimusten noudattamista kyberturvallisuusriskien suurenemisen välttämiseksi.

1. Varmista, että Illumina-laite on sijoitettu suojattuun, hyvin segmentoituun verkkoon, joka on asiakkaan organisaation sisäinen ja johon pääsy on rajoitettu vain valtuutetulle henkilökunnalle.
2. Varmista, että itse Illumina-laite sijaitsee rajoitetuissa ympäristöissä asiakkaan tiloissa, joissa pääsy sen äärelle on rajoitettu vain valtuutetulle henkilökunnalle.
3. Varmista, että tiedonsiirto asiakkaan toimittaman verkkotallennuksen/palvelimen/PC:n kanssa on määritetty käyttämään jotakin Illumina-laitteen uusimmista suojatuista protokollista. Suojatut protokollat varmistavat yhteyden todennuksen ja suojaavat siirrettyjen tietojen eheyden ja luottamuksellisuuden. Esimerkki vankasta turvallisuusprotokollasta on SMB v3.1.1 tai uudempi, jossa on käytössä salaus ja allekirjoitus.
4. Varmista, että Illumina-laitteeseen ei ole määritetty lisäyhteyksiä, paitsi ne jotka kuvataan laitekohtaisissa asiakirjoissa ja määritetään oletusarvoisesti jäljempänä kuvatulla tavalla:
 - a. Varmista Illumina Run Manager -ohjelmistoa käyttävien laitteiden osalta, että saapuva yhteys Illumina Run Manager -moduulin paikalliseen konsoliin (Local Console) laitteen käyttöohjelmistossa, jota käytetään sekvensointiajon esimäärittelyyn, on sallittu vain TLS 1.2:ta tai sitä uudempaa salausprotokollaa käyttäen.
 - b. Lähtevä yhteys asiakkaan toimittamaan verkkotallennuslaitteeseen on sallittu vain suojattujen protokollien kautta. Yhteyttä käytetään Illumina-laitteen tuottamien tulosten ja analyysien tuomiseen asiakkaan saataville.
 - c. Valinnainen yksisuuntainen lähtevä yhteys Illumina-pilvipalvelimeen, jota käytetään Illumina-laitteen telemetriatietojen lähettämiseen, on sallittu vain TLS 1.2:ta tai sitä uudempaa salausprotokollaa käyttäen.
5. Varmista, että Illumina-laitetta ei käytetä yleiskäyttöisenä PC-tietokoneena, jossa käyttöjärjestelmän tason käyttöoikeutta käytetään väärin esimerkiksi internetin selaamiseen, muiden kuin Illumina-ohjelmistojen lataamiseen ja asentamiseen tms.

6. Illumina suosittelee varovaisuutta, kun tuote liitetään Active Directory -palveluun. Tämä voi korvata Illuminan tuoteturvallisuuskontrollit Active Directory -palvelun käytännöillä. Jos tehdään päätös Illuminan tuotteen liittämistä Active Directory -palveluun, varmista, että Group Policy Objectsin (GPO) kautta siirretty suojausmääritys ei korvaa laitteen suojausasetuksia.
7. Jos uskot, että mahdollinen kyberturvallisuustapahtuma on vaikuttanut laitteeseen, ota yhteyttä Illuminaan osoitteeseen techsupport@illumina.com ja ilmoita asiasta mahdollisimman pian.

Suojatun laitteen käytöstä poiston / jälleenmyynnin protokolla

Illumina antaa seuraavat ohjeet laitteiden turvalliseen käytöstä poistoon siten, että Illumina-laitteesta poistetaan arkaluontoiset, luottamukselliset ja omistusoikeudelliset tiedot ja ohjelmistot:

- Jos asiakas haluaa poistaa Illumina-laitteen käytöstä, kiintolevy on irrotettava ja asiakkaan on joko säilytettävä se tietojen arkistointia varten asiakkaan omien käytäntöjen mukaisesti tai se on tuhottava fyysisesti. Jos tarvitset apua, ota yhteyttä Illuminan teknisiin palveluihin osoitteeseen techsupport@illumina.com ja pyydä laskutettavaa käyntiä toimipaikkaasi.
- Jos Illumina-laite myydään uudelleen, asiakkaiden on otettava yhteyttä Illuminan teknisiin palveluihin osoitteeseen techsupport@illumina.com, sillä siitä on poistettava arkaluontoiset, luottamukselliset ja omistusoikeudelliset tiedot ja ohjelmistot.

Korjauspäivitykset

Illumina on sitoutunut tarjoamaan jatkuvaa kyberturvallisuustukea tuotteilleen, joka sisältää ajantasaista tietoa tuettujen ohjelmistojen huollosta ja päivityksistä sekä kyberturvallisuusspesifiset Illumina-sovellusten korjauspäivitykset. Illuminan kenttähuoltotiimi toimittaa ja asentaa IVD-laitteiden ohjelmistopäivitykset ja kyberturvallisuuskorjauspäivitykset Illumina-laiteohjelmistoon. Jos käyttöjärjestelmän korjaustiedostot (esimerkiksi Microsoft, Oracle) on testattu Illumina:n toimesta ja ne ovat saatavilla Illumina:n [Operating System Security Updates](#) (käyttöjärjestelmän tietoturvapäivitykset) -sivulla, tee yhteistyötä IT-osaston kanssa korjaustiedostojen asentamiseksi Illumina:n tuotteisiin. Illumina on sitoutunut tarjoamaan tämän tuen laitteen ohjelmiston uusimmalle versiolle, kunnes tuote on käyttöikänsä lopussa (EoSL).

Kriittisten turvallisuuspäivitysten säännöllinen asentaminen auttaa suojaamaan Illumina-laitteita uusimmilta turvallisuushilta ja haavoittuvuuksilta.

Tietoturvallisuuden taso

Illumina-laitteiden mukana toimitetaan ohjelmistoja, ominaisuuksia ja kokoonpanoja, jotka mahdollistavat vahvat tietoturvasuojaukset käyttöjärjestelmätasolla, kuten:

- Palomuuuri, joka on määritetty sallimaan vain tarvittavat yhteydet.
- Dx-laitteiden osalta on käytössä tietoturva-auditointiloki, ja lokit tallennetaan suojatusti.

Illuminan suositukset asiakkaille:

- Noudata asiakirjan *Illumina-laitteen ohjaustietokoneen tietoturva ja verkkotoiminnot (asiakirjan numero 1000000085920)* virustorjuntaohjelmiston osiossa annettuja ohjeita ja ota virustorjuntatyökalu käyttöön manuaalisessa skannaustilassa.
- Älä muokkaa mitään tietoturvamäärittämiä, kun virustorjuntatyökalu on otettu käyttöön ja määritetty TAI ota tarvittaessa yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen saadaksesi asiantuntija-apua ennen kuin teet niin, jotta tuotteeseen ei kohdistu ylimääräisiä kyberturvallisuusriskejä.

Illumina-laitteen mukana toimitetaan käyttäjähallintatoiminto, joka noudattaa parhaita tietoturvakäytäntöjä ja sisältää seuraavat:

- Roolipohjaisten käyttöoikeuksien valvonnan voimakas hyödyntäminen ja käyttäjä- ja järjestelmänvalvojaroolien erottaminen (katso Illumina Run Manager -ohjelmiston käyttäjähallinta).
- Salasanan monimutkaisuussääntöjen käyttöönotto ja valvonta.
- Väsytyshyökkäyssuojan käyttöönotto ja valvonta.
- Kyky ylläpitää henkilöllisyyspohjaisia tilejä.
- Salasanojen säilytys
- Käytössä olevien Illumina Run Manager-laitteiden tunnistuspohjainen tietoturva-auditointiloki.

Illumina suosittelee järjestelmän käyttäjähallintatoimintojen käyttämistä niiden täydessä laajuudessa ja vain jakamattomien tilien käyttämistä siten, että kullekin käyttäjälle on yksilölliset kirjautumistilit ja salasanat. Illumina suosittelee myös tietoturvan parhaiden käytäntöjen käyttämistä, mukaan lukien National Institute of Standards and Technologyn (NIST) suosittelemat salasanakäytännöt. Näitä käytäntöjä ovat toisen järjestelmän salasanojen käyttämättömyys, sanakirjasanojen käyttämättömyys salasanana osana ja riittävän pitkien ja monimutkaisten salasanojen käyttäminen (vähintään 10 merkkiä, joista yksi on iso kirjain, yksi pieni kirjain, yksi numero ja yksi erikoismerkki).

Illumina Run Manager -varmenteen määrittäminen

Varmista turvallinen viestintä Illumina Run Manager -ohjelmistoa käytettäessä noudattamalla alla olevia ohjeita varmenteen hallitsemiseksi.

Asennuksen yhteydessä Illumina-kenttähuoltoinsinööri (FSE) määrittää varmenteen DRAGEN Server - palvelimelle. Jos käytät omaa varmennettasi, FSE suorittaa tämän asennuksen aikana. Voit määrittää varmenteen asennuksen jälkeen ottamalla yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen. Jos sellaista ei ole toimitettu, asennuksen aikana luodaan itse allekirjoitettu varmenne.

Kun muodostat yhteyden Illumina Run Manager -ohjelmistoon toisesta tietokoneesta, joka ei ole laite ja jossa käytetään itse allekirjoitettua varmennetta, sinun on lisättävä itse allekirjoitettu varmenne tietokoneen luotettuun varmennevarastoon. Jos tarvitset lisätukea varmenteen asentamiseen, ota yhteyttä IT-osastoon.

Versiohistoria

Asiakirja	Päivämäärä	Muutoksen kuvaus
Asiakirja nro 200080937 v00	Toukokuu 2026	Ensimmäinen versio.

Tekninen tuki

Teknisissä kysymyksissä voit ottaa yhteyttä Illuminan tekniseen tukeen.

Verkkosivusto: www.illumina.com

Sähköposti: techsupport@illumina.com

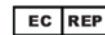
Käyttöturvallisuustiedotteet (SDS) — saatavilla Illuminan verkkosivustolta osoitteesta support.illumina.com/sds.html.

Tuotedokumentaatio — ladattavissa verkkosivustolta support.illumina.com.



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

CE
2797



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

IN VITRO -DIAGNOSTISEEN KÄYTTÖÖN. VAIN VIENTIIN.

© 2026 Illumina, Inc. Kaikki oikeudet pidätetään.

illumina®