

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

Arbeidsflytveiledning

Dette dokumentet og dets innhold er opphavsrettslig beskyttet for Illumina, Inc. og dets tilknyttede selskaper («Illumina»), og er ment utelukkende for kontraktbruk av kunden i forbindelse med bruk av produktene beskrevet her, og for intet annet formål. Dette dokumentet og dets innhold skal ikke brukes eller distribueres til noen andre formål og/eller på annen måte kommuniseres, fremlegges eller reproduseres på noen måte uten forutgående, skriftlig samtykke fra Illumina. Illumina overfører ikke noen lisens under sitt patent, sitt varemerke, sin opphavsrett eller sin sedvanerett eller lignende rettigheter til noen tredjeparter gjennom dette dokumentet.

Instruksjonene i dette dokumentet skal følges nøyaktig og kun av kvalifisert og riktig opplært personell for å sikre riktig og sikker bruk av produktene som er beskrevet i dette dokumentet. Alt innhold i dette dokumentet skal leses fullt ut og være forstått før produktene brukes.

HVIS DET UNNLATES Å LESE FULLSTENDIG OG UTTRYKKELEG FØLGE ALLE INSTRUKSJONENE I DETTE DOKUMENTET, KAN DET FØRE TIL SKADE PÅ PRODUKTENE, SKADE PÅ PERSONER, INKLUDERT BRUKERE ELLER ANDRE, OG SKADE PÅ ANNEN EIENDOM, OG DETTE VIL UGYLDIGGJØRE ENHVER GARANTI SOM GJELDER FOR PRODUKTENE.

ILLUMINA PÅTAR SEG IKKE NOE ANSVAR SOM FØLGE AV FEIL BRUK AV PRODUKTENE SOM ER BESKREVET I DETTE DOKUMENTET (INKLUDERT DELER AV DISSE ELLER PROGRAMVARE).

© 2026 Illumina, Inc. Alle rettigheter forbeholdt.

Alle varemerker tilhører Illumina, Inc. eller deres respektive eiere. For spesifikk informasjon om varemerker, se www.illumina.com/company/legal.html.

Innholdsfortegnelse

Oversikt	1
Om denne veiledningen	2
Oppgi kjøringsinformasjon	3
Applikasjonskonfigurasjon for TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen	3
Sette opp kjøring manuelt	4
Importere prøveark	8
Analysemetoder	12
Kvalitetskontroll for kjøring	12
FASTQ-generering	12
DNA-justering og feilkorrigerings	12
Betegnelse av liten variant	13
Annotering for liten variant	14
Betegnelse av stor omorganisering	14
Annotering av store omorganiseringer	14
Genomisk ustabilitetsscore	15
Kvalitetskontroll for DNA-prøvebiblioteker	15
Rapport om lav dybde for DNA-prøvebiblioteker	16
Kontrollrapportering	16
CDx-bestemmelse	16
Analyseutdata	18
Resultatrapporter	18
TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport	18
Rapport med kontrollutdata	44
Metrikkutdata	49
Rapport om lav dybde	52
Vise analyseresultater	54
Skjermbildet Run Details (Kjøringsdetaljer)	54
Sett analyse tilbake i kø	56
Feilsøking	58
Vedlegg A Flytskjema for kvalitetskontrollmetrikk	59
Vedlegg B Kvalitetskontrollmetrikk	61

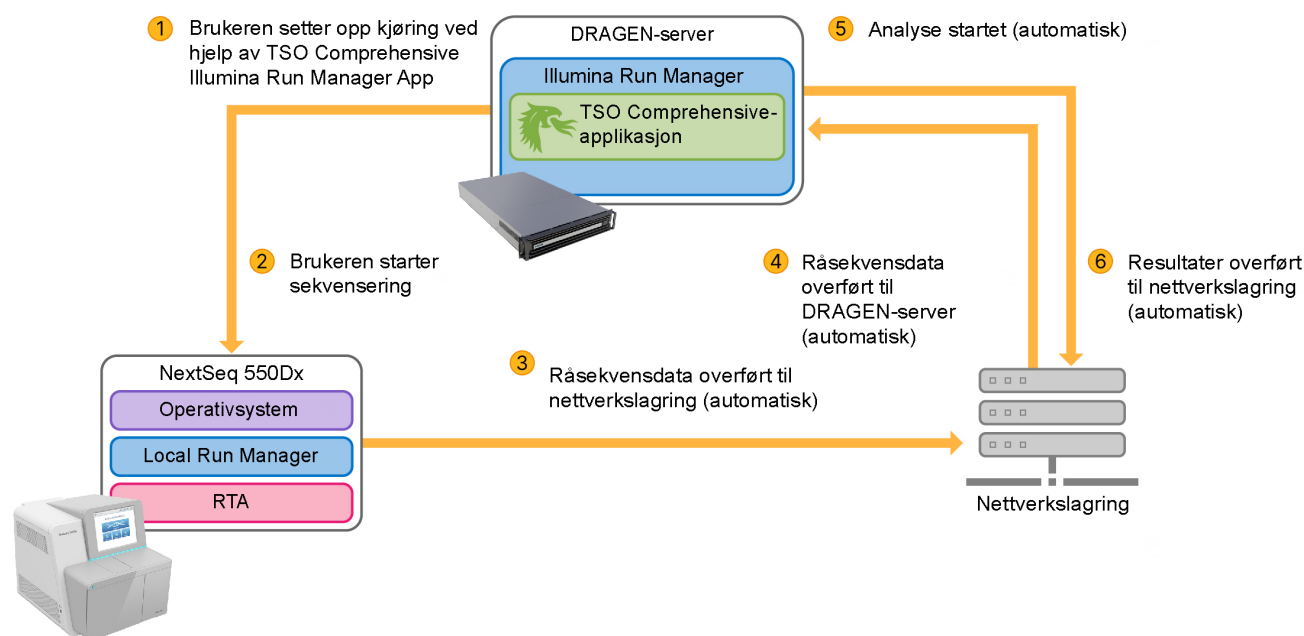
Kvalitetskontrollmetrikk for kjøring	61
Metrikker og grenser for DNA Library QC (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek)	61
Metrikker og grenser for DNA Library QC for Small Variant Calling and TMB (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek for liten variant-bestemmelse og TMB)	61
Metrikk og grenser for DNA Library QC for GIS (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek for GIS)	62
Metrikker og grenser for DNA Library QC for CNV (Kvalitetskontroll for DNA- bibliotek for CNV)	62
DNA Expanded Metrics (DNA utvidet metrikk)	62
Vedlegg C TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-rapportreferanse	65
Vedlegg D Eksempler på prøveinformasjon	67
Vedlegg E Cybersikkerhet	68
Oversikt	68
Anbefalte sikkerhetskrav	68
Protokoll for sikker avvikling/videresalg av enhet	69
Patching	69
Sikkerhetsstilling	69
Oppsett av Illumina Run Manager-sertifikat	70
Revisjonshistorikk	71
Teknisk assistanse	72

Oversikt

Illumina® Connected Run TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen analyserer sekvenseringsavlesninger av DNA-biblioteker som er klargjort ved hjelp av TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)).

- Bruk Illumina Run Manager for å sette opp en kjøring på NextSeq 550Dx-instrumentet, overvåke status, sette opp sekvenseringsdataanalyse og rådatagenerering for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen. Se *Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx Software Guide (dokumentnr. 200025239)* for mer informasjon.
- Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodul er en programvareapplikasjon som kjører på en DRAGEN Server for NextSeq 550Dx og støtter analyse og rapportering for klargjorte DNA-biblioteker.

Figur 1 Oversikt over en TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-kjøring ved hjelp av Illumina Run Manager



For pasientprøver genererer Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodul følgende rapporter:

- En TruSight Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport for hver pasientprøve. Denne rapporten inkluderer CDx-resultater og kvalitetskontrollresultater. Denne rapporten er tilgjengelig i PDF- og JSON-format.

- En rapport om lav dybde for hver pasientprøve. Denne rapporten inkluderer en liste over genomiske posisjoner (annotert med gensymboler) som har utilstrekkelig sekvenseringsdybde for å utelukke tilstedeværelsen av en liten variant i et DNA-bibliotek.
- En kvalitetskontrollmetrikkfil (*.tsv). Denne rapporten inkluderer analysestatus og kvalitetskontrollmetrikk for alle pasientprøver i sekvenseringskjøringen.

For kontrollprøver genererer analysemodulen en kontrollutdatarapport (*.tsv). Denne rapporten inkluderer kvalitetskontrollresultater for eventuelle kontrollprøver i sekvenseringskjøringen.

Om denne veiledningen

Denne veiledningen gir instruksjoner om konfigurering av kjøringsparametere for sekvensering og analyseparametere for TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen. Bruk av programvaren krever kunnskap om Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx. Se *Veiledning for stedsklargjøring og installasjon av Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx (dokumentnr. 200025560)* og *Illumina Run Manager for NextSeq 550Dx Software Guide (dokumentnr. 200025239)* for informasjon om TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen og systeminnstillinger.

Oppgi kjøringsinformasjon

For å sette opp en TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-kjøring åpner du en nettleser på den nettverkstilsluttede DRAGEN Server for å bruke Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodul-programvaren. Se *Referanseveiledning for NextSeq 550Dx-instrumentet* (dokumentnr. 1000000009513) for mer informasjon.

Applikasjonskonfigurasjon for TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen

Skjermbildet TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen Application Configuration (Applikasjonskonfigurasjon for TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen) inneholder informasjon om applikasjonen, kunnskapsbasen (KB) og påstandspakken. Få tilgang til denne informasjonen på følgende måte.

1. Åpne Illumina Run Manager og logg på.
2. I sidenavigasjonsfeltet velger du **Applications** (Applikasjoner) for å navigere til skjermbildet Applications (Applikasjoner) og vise installerte applikasjoner.
Hvis applikasjonsnavnet er avkortet, zoomer du ut i vinduet.
3. Velg **TSO Comp (EU, DRAGEN)** på skjermbildet Applications (Applikasjoner) for å få tilgang til konfigurasjonen for den applikasjonen.

Konfigurasjonsskjermbildet viser også informasjon om installerte ressurser for applikasjonen. For TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen konfigureres de nødvendige KB- og påstandspakkeressursene i delen Analysis (Analyse). Kun én KB og én påstandspakke kan installeres om gangen.

- **KB** – TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen krever en installert KB for å utføre analyser. Delen Analysis (Analyse) på skjermbildet Application Configuration (Applikasjonskonfigurasjon) viser den installerte KB-pakken.
- **Claims Package** (Påstandspakke) – TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen krever en installert påstandspakke for å utføre analyse. Påstandspakken inkluderer påstander for tiltenkt bruk av CDx, som er tilgjengelige for analyse. Delen Analysis (Analyse) på skjermbildet Application Configuration (Applikasjonskonfigurasjon) viser den installerte påstandspakken.

Sette opp kjøring

Bruk ett av følgende alternativer for å spesifisere prøver for den planlagte kjøringen:

- **[Set up run manually]** (Sette opp kjøring manuelt) Se [Sette opp kjøring manuelt på side 4](#) for å angi kjøringsparametere manuelt.

- **[Import sample sheet]** (Importere prøveark) Se [Importere prøveark på side 8](#) for å importere en ekstern fil i et format med kommadelte verdier (CSV).

MERK Av lagringshensyn krever analyseutdata minst 600 GB ledig diskplass på den valgte utdataplasseringen. Hvis du vil sette opp lagringsplasseringen i Illumina Run Manager, velger du External Storage for Analysis Results (Ekstern lagring for analyseresultater) i rullegardinlisten øverst til venstre.

Sette opp kjøring manuelt

Velg **Create Run** (Opprett kjøring) i fanen Planned (Planlagt) på skjermbildet Runs (Kjøringer) for å angi kjøringsparametere manuelt. Arbeidsflyten Create Run (Opprett kjøring) gjør det mulig å velge applikasjon og redigere kjøringsinnstillinger, prøvedata og prøveinnstillinger.

Velg applikasjon

- Velg **TSO Comp (EU, DRAGEN)**, og velg deretter **Next** (Neste).

Hvis navnet på applikasjonen er avkortet på skjermbildet Application (Applikasjon), zoomer du ut i vinduet.

Kjøringsinnstillinger

Angi kjøringsparametere på skjermbildet Run Settings (Kjøringsinnstillinger) på følgende måte.

1. **Run Name** (Kjøringsnavn) – Angi et kjøringsnavn som identifiserer kjøringen fra sekvensering til analyse, med følgende kriterier:
 - 1–40 tegn.
 - Bare alfanumeriske tegn, mellomrom, understreker eller bindestreker.
 - Bruk et alfanumerisk tegn rett før og etter mellomrom, understreker og bindestreker.
 - Unikt for alle kjøringer på instrumentet.
2. **(Valgfritt) Run Description** (Kjøringsbeskrivelse) – Angi en kjøringsbeskrivelse for å identifisere kjøringen, med følgende kriterier.
 - 1–150 tegn.
 - Bare alfanumeriske tegn eller mellomrom.
 - Bruk et alfanumerisk tegn rett før og etter mellomrom.

Følgende tilleggsfelt er oppført på skjermbildet Run Settings (Kjøringsinnstillinger). Disse feltene kan ikke redigeres.

- **Library Prep Kit** (Bibliotekklargjøringssett) – Bibliotekklargjøringssettet er oppført (TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN)-sett).

- **Index Adapter Kit** (Indeksadaptersett) – Indeksadaptersettet er oppført (TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN)-sett).
- **Read and Index Lengths** (Avlesnings- og indeksslengder) – Avlesnings- og indeksslengdene (både 1 og 2) er oppført med følgende verdier:
 - Read 1 (Avlesning 1) = 101
 - Index 1 (Indeks 1) = 8
 - Read 2 (Avlesning 2) = 101
 - Index 2 (Indeks 2) = 8

Prøvedata

Skjermbildet Sample Data (Prøvedata) er det første av to skjermbilder som inneholder prøveinformasjon. Angi prøveinformasjon manuelt, eller bruk en CSV-mal til å laste opp prøveinformasjon til skjermbildene Sample Data (Prøvedata) og Sample Settings (Prøveinnstillinger). Bruk Download Template (Last ned mal) på skjermbildet Sample Data (Prøvedata) for å laste ned en CSV-mal. Malen inneholder de nødvendige kolonneoverskriftene og det nødvendige formatet for import.

Se [Vedlegg D Eksempler på prøveinformasjon på side 67](#) for eksempler på skjermbildet Sample Data (Prøvedata) og Sample Settings (Prøveinnstillinger).

1. Identifiser antallet prøver som skal legges inn, inkludert positive og negative kontroller for DNA. HRD-anrikede prøver krever kun én rad for DNA.
En separat HRD-linje er ikke nødvendig. HRD må tilordnes DNA-prøver og DNA-kontroller i kolonnen Sample Feature (Prøveegenskap) på skjermbildet Sample Settings (Prøveinnstillinger).
2. **Sample ID** (Prøve-ID) – Angi en unik prøve-ID med følgende kriterier.
 - 1–40 tegn.
 - Bare alfanumeriske tegn, understreker eller bindestreker.
 - Bruk et alfanumerisk tegn rett før og etter understreker og bindestreker.
3. **Index Set ID** (Indekssett-ID) – Velg en indekssett-ID for DNA-biblioteket som er klargjort fra prøven.
 - For et DNA-prøvebibliotek og DNA-kontroller velger du en unik indeks-ID (UPxx- eller CPxx-indekser) fra rullegardinlisten DNA Index ID (DNA-indeks-ID).
 - Dersom det er tre biblioteker totalt i kjøringen, følger du retningslinjene for valg av indeks i *Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*.

Følgende tilleggsfelt er oppført på skjermbildet Sample Data (Prøvedata):

- **I7 Index** (I7-indeks) – Dette feltet fylles ut automatisk basert på valget som er gjort i rullegardinlisten Index Set ID (Indekssett-ID).
- **Index 1** (Indeks 1) – Dette feltet fylles ut automatisk basert på valget som er gjort i rullegardinlisten Index Set ID (Indekssett-ID).

- **I5 Index** (I5-indeks) – Dette feltet fylles ut automatisk basert på valget som er gjort i rullegardinlisten Index Set ID (Indekssett-ID).
- **Index 2** (Indeks 2) – Dette feltet fylles ut automatisk basert på valget som er gjort i rullegardinlisten Index Set ID (Indekssett-ID).
- **(Valgfritt) Library Name** (Biblioteknavn) – Et valgfritt felt som kan stå tomt. Hvis det står tomt, legger appen automatisk inn en verdi etter at kjøringen er sendt inn.

Prøveinnstillinger

Følgende kolonner vises på skjermbildet Sample Settings (Prøveinnstillinger):

1. **Sample ID** (Prøve-ID) – Verdien i dette feltet overføres fra oppføringene i kolonnen Sample ID (Prøve-ID) på skjermbildet Sample Data (Prøvedata).
2. **(Valgfritt) Case ID** (Kasus-ID) – Det er ikke nødvendig å angi kasus-ID, og feltet fylles ut automatisk når du går videre til neste side.
3. **Sample Type** (Prøvetype) – DNA velges automatisk.
4. **Specimen Type** (Spesimenttype) – Velg en spesimenttype eller kontrolltype for prøven fra en liste over alternativer bestemt av den installerte påstandspakken. Alternativene kan inkludere følgende:
 - Solid-FFPE
 - Positiv DNA-kontroll
 - DNA No-Template Control (DNA-kontroll uten mal)

MERK TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) krever bruk av DNA TruSight Oncology Control v2. DNA Positive Control (Positiv DNA-kontroll) og DNA No-Template Control (DNA-kontroll uten mal) må inkluderes i hver kjøring. Du finner mer informasjon om DNA TruSight Oncology Control v2 i *Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (dokumentnr. 200080934).

5. **Cancer Type** (Krefttype) – Bruk dette feltet til å tilordne en tumortype for hver prøve. Velg den mest spesifikke tumortypen som er tilgjengelig.
 - For kontroller er det eneste alternativet N/A (Ikke tilgjengelig), og dette velges automatisk.
 - Søk i listen over tilgjengelige krefttyper. Velg fra rullegardinlisten, bruk et nøkkelordsøk, eller bruk knappen Search (Søk). Se [Velg en krefttype på side 10](#).
6. **Sex** (Kjønn) – Tilordne kjønn for hver prøve. Alternativene er Male (Mann), Female (Kvinne) eller Unknown (Ukjent).
 - For kontroller er det eneste alternativet Unknown (Ukjent), og dette velges automatisk.
7. **Sample Feature** (Prøveegenskap) – Velg en prøveegenskapsverdi for hver prøve. Den installerte påstandspakken bestemmer alternativene for prøveegenskap.
 - Velg **HRD** for prøver som skal behandles med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen.

- Hvis en prøveegenskap brukes på en prøve, må den også brukes på de tilknyttede kontrollene.
8. **(Valgfritt) Sample Description** (Prøvebeskrivelse) – Angi en prøvebeskrivelse med følgende kriterier:
- 1–50 tegn.
 - Bare alfanumeriske tegn, mellomrom, understreker eller bindestreker.
 - Bruk et alfanumerisk tegn rett før og etter mellomrom, understreker og bindestreker.

Analyseinnstillinger

Skjermbildet Analysis Settings (Analyseinnstillinger) viser informasjon om analyseinnstillingene, installert KB og påstandspakke.

KB-informasjonen inkluderer følgende informasjon:

- Name (Navn)
- Version (Versjon)
- Description (Beskrivelse)
- Published Date (Publiseringsdato)
- RefSeq Version (RefSeq-versjon)

Påstandspakkeinformasjonen inkluderer følgende:

- Name (Navn)
- Version (Versjon)
- Description (Beskrivelse) – En liste over biomarkør-, behandlings- og krefttypen for alle CDx-påstander som er inkludert i påstandspakken.

Kjøringsgjennomgang

Skjermbildet Run Review (Kjøringsgjennomgang) er det siste trinnet i arbeidsflyten for kjøringsoppsett. Denne delen inneholder et sammendrag av alle tidligere skjermbilder:

- Application Details (Applikasjonsdetaljer)
- Run Settings (Kjøringsinnstillinger)
- Sample Data (Prøvedata)
- Sample Settings (Prøveinnstillinger)
- Analysis Settings (Analyseinnstillinger)

Velg **Back** (Tilbake) for å redigere kjøringen, velg **Exit** (Avslutt) for å avslutte arbeidsflyten for kjøringsoppsett uten å lagre kjøringen, eller velg **Save** (Lagre) for å lagre kjøringen.

Importere prøveark

Prøveark inneholder informasjon om kjøringsoppsett og inneholder en liste over prøver og tilknyttede indekssekvenser i bibliotekklargjøringen. For informasjon om indeksadaptore, se *Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*.

Opprett en kjøring ved hjelp av et prøveark på følgende måte.

1. Velg **Import Sample Sheet** (Importer prøveark) i fanen Planned (Planlagt) på skjermbildet Runs (Kjøringer).
2. Naviger til og velg en ekstern fil i CSV-format.
3. Velg blant følgende neste trinn:
 - Avslutt importprosessen.
 - Prøv å importere på nytt.
 - Lagre kjøringen.
 - Velg **Next** (Neste) for å fortsette gjennom skjermbildene Create Run (Opprett kjøring). Gjennomgå kjøringsinformasjonen, og korrigjer eventuelle feil som ble funnet under prøvearkvalidering.

En feilmelding vises når ugyldig inndata er angitt. Du kan støte på flere grupperte feilmeldinger.

Konfigurere et prøveark

Følgende trinn beskriver hvordan du konfigurerer et v2-prøveark til å fungere med TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen.



FORSIKTIG

Uoverensstemmelser mellom prøvene og indeksprimerne kan forårsake feil resultatrapportering på grunn av tapt positiv prøveidentifisering. Angi prøve-ID-er og tilordne indekser i prøvearket før du starter bibliotekklargjøring. Registrer prøve-ID-er, indekser og platebrønnorientering for referanse under bibliotekklargjøringen.

1. Åpne prøvearket i en regnearkapplikasjon.
2. I delen **[appName_Data]** (appnavn_data) angir du informasjon for hver prøve. Følgende tabell beskriver de tilgjengelige prøveparametrene.

Datakolonne	Påkrevd	Beskrivelse
Sample_ID (Prøve-ID)	Ja	ID gitt til prøven. Denne verdien skiller ikke mellom store og små bokstaver. ID-en må oppfylle følgende kriterier: - Den må være unik for kjøringen. - Den må være 1–40 tegn i lengde. - Den må inneholde alfanumeriske tegn med understreker og bindestreker. Bruk et alfanumerisk tegn rett før og etter understreker og bindestreker. Ingen mellomrom er tillatt. - Match informasjonen om Sample_ID (Prøve-ID) som er oppført i delen BCLConvert_Data (BCL-konverteringsdata).
Indeks_ID (Indeks-ID)	Ja	Indeksadapter-ID brukt for prøven. Må være unik per prøve. Indeksene UPxx og CPxx er gyldige for DNA-prøver.
Specimen_Type (Spesimenttype)	Ja	Gyldige verdier er som følger. - Solid-FFPE - DNAPositiveControl (Positiv DNA-kontroll) - NTCDNAControl (NTC DNA-kontroll)
Cancer_Type (Krefttype)	Ja	Gyldig og mest spesifikk krefttypekode fra KB-en eller påstandspakken. N/A (Ikke tilgjengelig) er den eneste akseptable verdien for kontrollprøver. Noen krefttyper er begrenset til bestemte spesimenttyper (Sample_Type). Se Velg en krefttype på side 10 for mer informasjon.
Sex (Kjønn)	Ja	Prøvens kjønn. Gyldige verdier er som følger. - Female (Kvinne) - Male (Mann) - Unknown (Ukjent) Verdien må være Unknown (Ukjent) for positiv kontroll og NTC.
Sample_Type (Prøvetype)	Ja	Gyldig verdi er som følger: DNA
Case_ID (Kasus-ID)	Ja	Tomme verdier tolkes å være den samme som Sample_ID (Prøve-ID).
Sample_Description (Beskrivelse av prøve)	Nei	Beskrivelse for prøve. Må oppfylle følgende kriterier: - Den må være 1–50 tegn i lengde. - Den må inneholde alfanumeriske tegn med understreker, bindestreker og mellomrom. Bruk et alfanumerisk tegn rett før og etter understreker, bindestreker og mellomrom.
Sample_Feature (Prøveegenskap)	Ja	Gyldig verdi er som følger: HRD

3. I delen **[BCLConvert_Data]** (BCLKonverter_data) angir du informasjon for hver prøve. Tabellen nedenfor beskriver de obligatoriske feltene.

Datakolonne	Påkrevd	Beskrivelse
Sample_ID (Prøve-ID)	Ja	Må samsvare med Sample_ID (Prøve-ID) -informasjonen som er oppført i delen [appName_Data] (appnavn_data).

Datakolonne	Påkrevd	Beskrivelse
Index1 (Indeks 1)	Ja	Indeks 1-sekvens gyldig for Indeks_ID (Indeks-ID) tilordnet prøven i delen [appName_Data] (appnavn_data). Indekssekvensen finnes i <i>Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)</i> .
Index2 (Indeks 2)	Ja	Indeks 2-sekvens gyldig for Indeks_ID (Indeks-ID) tilordnet prøven i delen [appName_Data] (appnavn_data). Indekssekvensen finnes i <i>Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)</i> .

4. Fjern delen [**BCLConvert_Settings**] (BCLKonverter_innstillinger) fra prøvearket. Å inkludere denne delen hindrer TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen i å lykkes med å importere et prøveark.
5. Kontroller at prøvearkfilen slutter med den siste raden med CSV-data, og at den ikke har noen tomme linjer på slutten av filen.

MERK Hvis prøvetotalen for kjøringen er tre (unntatt NTC DNA-kontrollprøven), følg retningslinjene for indeksvalg i *Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)*.

Velg en krefttype

Du må spesifisere en krefttype for hver prøve. De tilgjengelige krefttypene er avledet fra den installerte kunnskapsbasen.



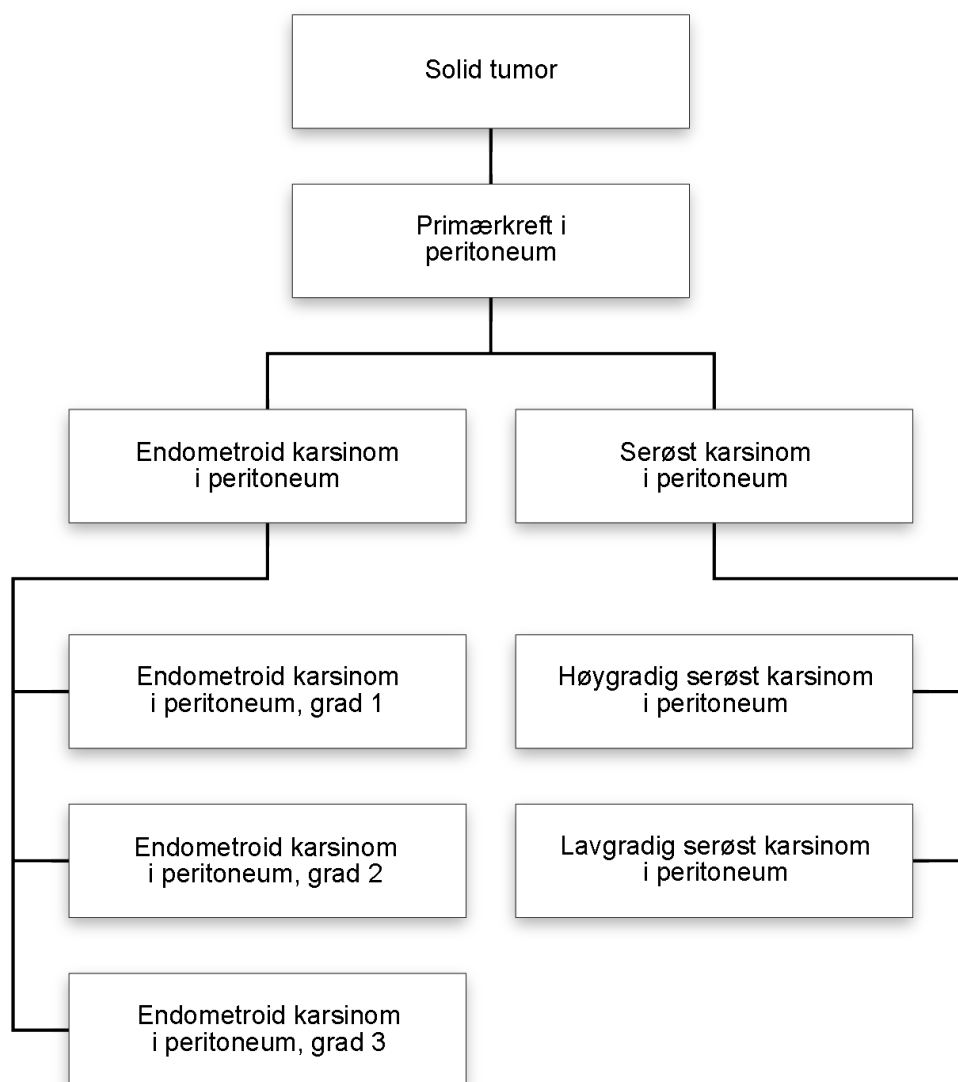
FORSIKTIG

Feil valg av krefttype kan forårsake feil resultater.

CDx-informasjon er ofte kreftundertypespesifikk. Vær mest mulig spesifikk når du velger tumortypen, slik at riktig informasjon innhentes for variant- og biomarkørbetegnelse og -tolkning. Den valgte krefttypen for en pasientprøve påvirker hvilke tiltenkte bruk av CDx som evalueres for prøven. Bare pasientprøver med en krefttype som er i nøyaktig samsvar med, eller er underordnet, krefttypen for en tiltenkt bruk av CDx, evalueres for den påstanden.

Begrepet serøst karsinom i peritoneum er for eksempel underordnet primær peritonealkreft fordi serøst karsinom i peritoneum er en type primær peritonealkreft. [Figur 2](#) viser et delsett av et eksempel på sykdomsontologi som viser solid tumor som rotbegrepet, og begrepene assosiert med primærkreft i peritoneum (andre tumortyper vises ikke). Et begrep som er knyttet til et begrep på et lavere nivå gjennom en overordnet/underordnet relasjon, kalles et overordnet begrep. De tilknyttede begrepene på lavere nivå er underordnede begreper i forhold til det overordnede begrepet. For eksempel er primærkreft i peritoneum overordnet endometriod karsinom i peritoneum og lavgradig serøst karsinom i peritoneum. Serøst karsinom i peritoneum er underordnet både primær primærkreft i peritoneum og solid tumor.

Figur 2 Eksempel på et sykdomsontologi-delsett



Kjøringer opprettet med alternativet **Import Sample Sheet** (Importer prøveark) må inneholde krefttyper som samsvarer med en tumortypekode fra den installerte kunnskapsbasen. Følgende tabell inneholder noen eksempler på tillatte krefttyper for import av prøveark.

Kreft	Cancer_Type (Krefttype)
Egglederkreft	363444001_00340
Malign epitelial eggstokkreft	254849005_00315
Primærkreft i peritoneum	372016004_00341

Analysemetoder

Når sekvenseringsdataene er samlet inn, behandler TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen dem for å

- utføre kvalitetskontroll
- påvise varianter
- bestemme status for genomisk ustabilitetsscore (GIS)
- bestemme resultater for CDx
- rapportere resultater

Analysemetodene beskrives i avsnittene nedenfor.

Kvalitetskontroll for kjøring

Kvalitetskontrollmetrikk for sekvenseringskjøring evalueres for å fastslå om de er innenfor et akseptabelt område. Den samlede prosentandelen av avlesninger som passerer filter, sammenlignes med en nedre grense. For Read 1 (Avlesning 1) og Read 2 (Avlesning 2) sammenlignes gjennomsnittlig prosentandel av baser $\geq$ Q30 med en nedre grense. Q30 er en prediksjon av sannsynligheten for en feil basebetegnelse (Q-score). Dersom verdiene for hver av disse tre metrikkene oppfyller spesifikasjonene, rapporteres Run QC (Kvalitetskontroll for kjøring) som PASS (Bestått), og analysen fortsetter. Dersom verdien for en av metrikkene ikke oppfyller spesifikasjonene, rapporteres Run QC (Kvalitetskontroll for kjøring) som FAIL (Ikke bestått), og analysen fortsetter ikke.

Se [Kvalitetskontrollmetrikk for kjøring på side 61](#) for mer informasjon.

FASTQ-generering

Sekvensdata lagret i BCL-format demultiplekseres med indekssekvenser som er unike for hver prøve, lagt til under bibliotekklargjøringstrinnet for å tilordne klynger til biblioteket som de stammet fra. Hver klynge inneholder to indekser (i5- og i7-sekvenser, én i hver ende av bibliotekfragmentet). Kombinasjonen av disse indekssekvensene brukes til å demultipleksere de sammenslåtte bibliotekene. Etter demultipleksing genereres FASTQ-filer. Disse filene inneholder sekvenseringsavlesningene for hvert enkelt prøvebibliotek og de tilknyttede kvalitetsscorene for hver basebetegnelse, ekskludert avlesninger fra eventuelle klynger som ikke passerte filter.

DNA-justering og feilkorrigerings

DNA-justering og feilkorrigerings justerer sekvensavlesninger fra DNA-prøvebiblioteker i forhold til et referansegenom og korrigerer feil i sekvensavlesningene før variantbetegnelse.

DRAGEN unik molekylær identifikator (UMI)-feilkorrigerings består av følgende hovedtrinn:

1. DRAGEN UMI bruker sin maskinvareakselererte kartlegger (basert på en hashtabellimplementering) for å justere DNA-sekvenser i FASTQ-filer i forhold til hg19-referansegenomet. Disse justeringene skrives ikke til en BAM-fil.
2. Råjusteringene behandles for å fjerne feil (inkludert feil introdusert under FFPE-konservering, PCR-amplifikasjon og sekvensering). Avlesninger fra samme originale DNA-molekyl merkes med samme UMI under bibliotekklargjøring. UMI-markørene gjør det mulig for DRAGEN å sammenligne relaterte avlesninger, fjerne utliggersignaler og slå sammen disse flere avlesningene i én enkelt sekvens av høy kvalitet.
3. DRAGEN utfører et siste justeringstrinn på de UMI-sammenslåtte avlesningene. Disse endelige justeringene skrives til en BAM-fil, og en korresponderende BAM-indeksfil opprettes. DRAGEN bruker disse endelige justeringene som inndata for betegnelse av liten variant (SNV-er, insersjoner, delesjoner, MNV-er), betegnelse av stor omorganisering, bestemmelse av genomisk ustabilitetsscore (GIS) og kvalitetskontroll for DNA-bibliotek.

Betegnelse av liten variant

DRAGEN støtter betegnelse av SNV-er, insersjoner, delesjoner (inkludert deliner, som er kombinasjoner av disse to med en nettoendring i nukleotider som er enten en insersjon eller en delesjon) og MNV-er i prøver med kun tumor ved å ta inn kartlagte og justerte DNA-avlesninger fra en tumorprøve som inndata. Varianter påvises ved hjelp av både kolonnevis pileup-analyse og lokal *de novo*-sammenstilling av haplotyper. *De novo*-haplotypene muliggjør påvisning av større MNV-er og deliner enn det som er mulig kun via kolonnevis pileup-analyse. Pipelineen for kun tumor produserer en VCF-fil som inneholder både kimbanevarianter og somatiske varianter som kan analyseres ytterligere for å identifisere tumormutasjoner. Pipelineen gjør ingen ploidiantagelser, noe som muliggjør påvisning av lavfrekvente alleler.

Hovedtrinnene som brukes ved DRAGEN-betegnelse av små varianter, er som følger.

1. Påvisning av betegnbare regioner (regioner med tilstrekkelig avlesningsdekning).
2. Påvisning av aktive regioner (regioner der avlesningene avviker fra referansen og det er en mulighet for en kimbanebetegnelse eller somatisk betegnelse).
3. Haplotypesammenstilling (*de novo*-grafhaplotyper sammenstilles fra avlesninger).
4. Hendelser (mulige somatiske betegnelser eller kimbanebetegnelser) ekstraheres fra kolonnevis pileup-analyse.
5. Avlesningsbasekvaliteter kalibreres for å ta høyde for FFPE-støy.
6. Avlesningssannsynligheter beregnes for hvert avlesning/haplotype-par.
7. Mutasjonsbetegnelse utføres ved å summere genotypesannsynlighetene på tvers av alle avlesnings-/haplotypepar.
8. Ytterligere filtrering utføres for å forbedre variantbetegnellesnøyaktigheten, noe som inkluderer bruk av en systematisk støyfil. Den systematiske støyfilen indikerer den statistiske sannsynligheten for støy ved spesifikke posisjoner i genomet. Denne støyfilen konstrueres ved hjelp av rene

(normale) prøver. Regioner der støy er vanlig (for eksempel områder som er vanskelige å kartlegge), har høyere støyverdier på disse stedene. Algoritmen for betegnelse av liten variant nedprioriterer disse regionene, noe som reduserer sannsynligheten for å foreta falskt positive betegnelser.

Annotering for liten variant

Påviste små varianter annoteres ved hjelp av Nirvana Annotation Engine og informasjon fra RefSeq-databasen og ulike populasjonsdatabaser (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes og gnomAD). Annotering av små varianter utføres flere ganger uavhengig av hverandre, som beskrevet i neste avsnitt.

Statistiske annotasjonsdatabaser for CDx-bestemmelse

Nirvana annoterer filtrerte betegnelser av liten variant med statistiske (ikke oppdaterbare) annotasjonsdatabaser for bruk av nedstrøms CDx-betegnelse (se [CDx-bestemmelse på side 16](#)). VCF fra trinnet Small Variant Calling (Betegnelse av liten variant) brukes som inndata (se [Betegnelse av liten variant på side 13](#)).

Betegnelse av stor omorganisering

Trinnet for stor BRCA-omorganisering genererer segmentering av BRCA1- og BRCA2-genene for påvisning av kopinummervarianter (CNV) på eksonnivå fra BAM-filen som ble produsert under DNA-justering og feilkorrigerings. Algoritmen for stor omorganisering teller dekning av hvert målintervall i panelet, utfører normalisering og beregner foldendingsverdiene for hver probe på tvers av BRCA-genene. Normalisering inkluderer GC-biaskorrigering, sekvenseringsdybde og probeeffektivitet ved hjelp av en samling normale FFPE genomiske DNA-prøver. Innledende segmentering utføres for hvert gen med sirkulær binær segmentering. Amplitude, støy og varians ved tilstøtende segmenter ved hjelp av terskler etablert med *in silico*-data bestemmer sammenslåingen av segmenter. En stor omorganisering betegnes når sammenslåing av segmenter gir mer enn ett distinkt segment per gen. Start- og sluttkoordinater for segmentet som er fastslått å være omorganiseringshendelsen, sammen med gjennomsnittlig log₂-foldendring for segmentet, inkluderes i utdataene for dette trinnet.

Annotering av store omorganiseringer

Nirvana Annotation Engine annoterer påviste store omorganiseringer for BRCA1 og BRCA2 med informasjon fra RefSeq-databasen samt ulike populasjonsdatabaser (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes og gnomAD). Annotering av store omorganiseringer utføres uavhengig som beskrevet i [Betegnelse av stor omorganisering på side 14](#).

Statistiske annotasjonsdatabaser for CDx-bestemmelse

Nirvana annoterer store omorganiseringer med statistiske (ikke oppdaterbare) annotasjonsdatabaser for bruk av nedstrøms CDx-betegnelse (se [CDx-bestemmelse på side 16](#)). VCF fra betegnelse av store omorganiseringer brukes som inndata (se [Betegnelse av stor omorganisering på side 14](#)).

Genomisk ustabilitetsscore

Genomisk ustabilitetsscore (GIS) er en helgenomsignatur for homolog rekombinasjonsmangel (HRD). GIS består av summen av tre komponenter: tap av heterozygositet, telomerisk allelisk ubalanse (TAI) og større omorganisering (LST). Disse komponentene estimeres ved hjelp av en GIS-algoritme som bruker b-allelfrekvensen og dekningen over et helgenom-enkeltnukleotidpanel som inndata. Et panel med normale prøver brukes til både biasreduksjon og normalisering før GIS-estimering.

Kvalitetskontroll for DNA-prøvebiblioteker

Kontaminasjonsanalysetrinnet påviser kontaminasjon av fremmed menneskelig DNA ved hjelp av SNP-feilfilen og pileup-filen som genereres under betegnelsen av liten variant, og TMB-springsfilen. Programvaren bestemmer om en prøve har fremmed DNA ved hjelp av kontaminasjonsscoren. I kontaminerte prøver går VAF-ene i SNP-er bort fra de forventede verdiene på 0 %, 50 % eller 100 %. Algoritmen innhenter alle posisjonene som overlapper med vanlige SNP-er som har VAF-er på < 25 % eller > 75 %. Deretter beregner algoritmen sannsynligheten for at posisjonene er en feil eller en reell mutasjon. Kontaminasjonsscoren er summen av alle log-rimelighetsscorer på tvers av de forhåndsdefinerte SNP-posisjonene hvis mindre allelfrekvens er < 25 % i prøven og trolig ikke skyldes CNV-hendelser.

Jo større kontaminasjonscore, jo større sannsynlighet for kontaminasjon av fremmed DNA. Hvis kontaminasjonsscoren er over den forhåndsdefinerte kvalitetsterskelen, anses en prøve å være kontaminert. Hvis kontaminasjon påvises, rapporteres DNA Library QC (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek) som FAIL (Ikke bestått), og ingen resultater er tilgjengelige for små varianter, store omorganiseringer eller GIS. Kontaminasjonsscoren ble også funnet å være høy i prøver med svært omorganiserte genomer (eller HRD-prøver), der 1 % av HRD-prøvene viste seg å være over terskelen uten tegn på faktisk kontaminasjon.

Kvalitetskontrollmetrikk brukes for å vurdere gyldigheten til betegnelse av liten variant, store omorganiseringer og GIS for DNA-prøvebiblioteker som består kvalitetskontrollen for kontaminasjon. Hvis prøvebiblioteket ikke består en eller flere kvalitetsmetrikker, rapporteres ikke den tilsvarende varianttypen eller biomarkøren, og den tilknyttede kvalitetskontrollkategorien i rapporttoppteksten vises som FAIL (Ikke bestått).

Resultatene for kvalitetskontrollen for DNA-bibliotek er tilgjengelige i filen `MetricsOutput.tsv` (se [Metrikutdata på side 49](#)).

Rapport om lav dybde for DNA-prøvebiblioteker

En rapport om lav dybde genereres for hver pasientprøve med et DNA-bibliotek. Rapporten inneholder en liste over genomiske posisjoner med en total sekvenseringsdybde < 100 og der en bestått liten variant ikke ble påvist. Disse posisjonene har ikke tilstrekkelig sekvenseringsdybde til å utelukke tilstedeværelsen av en liten variant. Vær oppmerksom på at det fremdeles er mulig å påvise varianter med en total sekvenseringsdybde < 100 hvis variantallelet har tilstrekkelig sekvenseringsdybde.

Sammenhengende posisjoner med lav dybde som overlapper de samme genene, kombineres til genomiske områder i rapporten om lav dybde. Hvert genomiske område i rapporten annoteres med ett eller flere RefSeq-gensymboler. RefSeq-annoteringen er basert på RefSeq-databasen som er inkludert som en del av kunnskapsbasen.

Se [Rapport om lav dybde på side 52](#) for detaljer om innholdet.

Kontrollrapportering

En rapport med kontrollutdata genereres for hver analyse, og inkluderer en vurdering av hver kontrollprøve som inkluderes i kjøringen. TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen ugyldiggjør automatisk pasientprøver basert på kontrollprøveresultater. Se [TSO Comprehensive \(EU, DRAGEN\)-rapport på side 18](#) for flere detaljer.

Rapporten med kontrollutdata er tilgjengelig i filen `ControlOutput.tsv` (se [Rapport med kontrollutdata på side 44](#)).

CDx-bestemmelse

For hver installert tiltenkt bruk av CDx fastslår TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen relevansen av tiltenkt bruk av CDx for hver pasientprøve ut fra pasientprøvens tumortype. Hvis pasientprøvens tumortype er et nøyaktig samsvar eller en underordnet tumortype for en tiltenkt bruk av CDx, anses den som relevant for denne tiltenkte bruken av CDx. Se [Velg en krefttype på side 10](#) for mer informasjon om sykdomsontologien. Hvis pasientprøvens tumortype ikke er relevant for en tiltenkt bruk av CDx, evalueres ikke den tiltenkte bruken av CDx for denne prøven.

Hvis et påkrevd DNA-sekvenseringsbibliotek for en tiltenkt bruk av CDx ikke sekvenseres eller ikke består kontaminasjonsscoren for kvalitetskontrollen for DNA-bibliotek, evalueres ikke pasientprøven for denne tiltenkte bruken av CDx. Hvis en varianttype (for eksempel små varianter) eller biomarkør som kreves for en tiltenkt bruk av CDx, ikke består kvalitetskontrollen, evalueres ikke pasientprøven for denne varianttypen eller biomarkøren. Hvis minst én varianttype eller biomarkør som kreves for en tiltenkt bruk av CDx, består kvalitetskontrollen og kontroller, evalueres pasientprøven for denne tiltenkte bruken av CDx. Se [Tabell 5](#) for mer informasjon om hvilke kvalitetskontroller og krav som må oppfylles for at hver varianttype eller biomarkør skal kunne rapporteres for en CDx.

Etter at det er fastslått at en tiltenkt bruk av CDx er relevant for en pasientprøve, de nødvendige bibliotekene er sekvensert og påkrevde kvalitetskontroller er bestått, evalueres pasientprøven for den tiltenkte bruken av CDx. Påviste varianter og/eller biomarkører i pasientprøven vurderes for å fastslå resultatet av tiltenkt bruk av CDx. En algoritme som er spesifikk for den tiltenkte bruken av CDx, vurderer tilstedeværelsen og/eller fraværet av varianter/biomarkører som samsvarer med den tiltenkte bruken av CDx.

Resultatene for CDx-betegnelse er tilgjengelige i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen-rapporten. Positiv tiltenkt bruk av CDx rapporteres i delen *Companion Diagnostic Results* (CDx-resultater) i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen-rapporten. Se [Tabell 3](#) for mer informasjon.

Analyseutdata

Når analysen er fullført, genererer TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen en analysemappe med følgende struktur i den konfigurerte utdatamappen:

- `IVD_Reports`
 - `ControlOutput.tsv` – Rapport med kontrollutdata.
 - `MetricsOutput.tsv` – Rapport med metrikkutdata.
 - `{Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.pdf` – TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport (PDF-format) per pasientprøve.
 - `{Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.json` – TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport (JSON-format) per pasientprøve.
 - `{Case ID}_LowDepthReport.tsv*` – Rapport om lav dybde per pasientprøve.
- `Logs_Intermediates` – Logger og mellomliggende filer generert under analysearbeidsflyten. Mellomliggende filer er kun ment som hjelp under feilsøking. Informasjonen i de mellomliggende filene er ikke ment å brukes for klinisk rapportering eller pasienthåndtering. Ytelsen til varianter som identifiseres i disse filene, unntatt validerte varianter, er ikke dokumentert. Validerte varianter er varianter med dokumenterte ytelsesegenskaper. Hver mappe representerer ett trinn i analysearbeidsflyten.

Slik viser du analyseutdata:

1. Naviger til katalogen som inneholder analysemappen.
2. Åpne analysemappen for å vise utdatafilene.

Resultatrapporter

Rapporter for TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen i PDF- og JSON-format genereres for hver pasientprøve som fullførte analysen. Se analyseutdatamappen for TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapportene for alle fullførte prøver.

TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport

Tabellene nedenfor beskriver delene som utgjør TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapportene, som produseres for hver pasientprøve i PDF- og JSON-format. PDF-rapporten kan leses av mennesker. JSON-rapporten består av datastrukturer som er beregnet på å analyseres av maskiner. Informasjon som kun finnes i JSON-rapporten og ikke gjengis i PDF-rapporten, er merket med Ikke tilgjengelig (N/A) for PDF-rapporten. Varianter som ikke er rapportert i Companion Diagnostic Results (CDx-resultater), er ikke inkludert i rapportene.

Se *Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (dokumentnr. 200080934) for tolkning av resultater.

- **Sample, Run, and Analysis Information** (Informasjon om prøve, kjøring og analyse) – Inneholder generell informasjon om pasientprøven og rapporten.

Tabell 1 Informasjon om prøve, kjøring og analyse

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Report Date (Rapportdato)	reportDate (rapportdato)	Datoen da rapporten ble generert.
Ikke tilgjengelig	reportTime (rapporttidspunkt)	Tidspunktet da rapporten ble generert.
Case ID (Kasus-ID)	sampleInformation / sampleId (prøveinformasjon / prøveld)	Prøveidentifikator. Pasientdemografi er ikke inkludert.
Cancer Type (Krefttype)	sampleInformation / cancerType (prøveinformasjon / krefttype)	Krefttypen knyttet til pasientprøven.
Ikke tilgjengelig	sampleInformation / cancerTypeCode (prøveinformasjon / krefttypekode)	Krefttypekoden knyttet til pasientprøven.
Ikke tilgjengelig	sampleInformation / cancerTypePath (prøveinformasjon / krefttypeforløp)	Krefttypeforløp (i forhold til sykdomsontologi) knyttet til pasientprøven.
Ikke tilgjengelig	sampleInformation / cancerTypeCodePath (prøveinformasjon / krefttypekodeforløp)	Krefttypekodeforløp (i forhold til sykdomsontologi) knyttet til pasientprøven.
Sample Type (Prøvetype)	sampleInformation / sampleType (prøveinformasjon / prøvetype)	Pasientprøvens prøvetype.
Specimen Type (Spesimenttype)	sampleInformation / specimenType (prøveinformasjon / spesimenttype)	Pasientprøvens spesimenttype.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Sex (Kjønn)	sampleInformation / sex (prøveinformasjon / kjønn)	Pasientens kjønn (mann, kvinne eller ukjent).
Sample Feature (Prøveegenskap)	sampleInformation / sampleFeature (prøveinformasjon / prøveegenskap)	Pasientprøvens prøveegenskap.
Analysis Date (Analysedato)	sampleInformation / analysisDate (prøveinformasjon / analysedato)	Datoen da sekundæranalysen ble fullført.
Ikke tilgjengelig	sampleInformation / analysisTime (prøveinformasjon / analysetidspunkt)	Tidspunktet da sekundæranalysen ble fullført.
Run ID (Kjørings-ID)	sampleInformation / analysisRunId (prøveinformasjon / analysekjøringsId)	Sekvenseringskjørings-ID.
Ikke tilgjengelig	sampleInformation / analysisRunName (prøveinformasjon / analysekjøringsnavn)	Sekvenseringskjøringens navn.

- **TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen and Knowledge Base Configuration** (Konfigurasjon av TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodul og kunnskapsbase) – Inneholder informasjon om programvare- og KB-versjonene som ble brukt da rapporten ble generert.

Tabell 2 TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen and Knowledge Base Configuration (Konfigurasjon av TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodul og kunnskapsbase)

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Knowledge Base Version (Kunnskapsbaseversjon)	softwareConfiguration / knowledgeBaseVersion (programvarekonfigurasjon / kunnskapsbaseversjon)	Kunnskapsbaseversjonen som er installert med programvaren for TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Knowledge Base Published Date (Kunnskapsbasens publiseringsdato)	softwareConfiguration / knowledgeBasePublished (programvarekonfigurasjon / kunnskapsbasePublisert) Date (Dato)	Datoen knyttet til kunnskapsbasen som ble brukt for å generere rapporten.
Module Version (Modulversjon)	softwareConfiguration / moduleSoftwareVersion (programvarekonfigurasjon / modulprogramvareversjon)	Versjon av TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen brukt til å generere rapporten.
Claims Package Version (Påstandspakkeversjon)	softwareConfiguration / claimsPackageVersion (programvarekonfigurasjon / påstandspakkeversjon)	Påstandspakkeversjonen som er installert med TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen.

- **Companion Diagnostic Results** (CDx-resultater) – Resultater for tiltenkt bruk av CDx hvor en tilknyttet variant eller biomarkør ble påvist, oppgis i PDF- og JSON-rapportene. Ytterligere tiltenkt bruk av CDx hvor en tilknyttet variant eller biomarkør ikke ble påvist eller evaluert, oppgis bare i JSON-rapporten. Se [Tabell 5](#).

Tabell 3 CDx-resultater

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
[Meldingsboks]	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / noEntryText (rapportfunn / CDx-resultater / resultater / ingenOppføringTekst)	En melding kan vises i denne delen. Følgende melding kan vises: No Companion Diagnostic biomarkers for the stated sample tumor type were detected. (Ingen CDx-biomarkører for angitt prøvetumortype ble påvist.) Denne meldingen er inkludert når et av følgende gjelder for alle tiltenkte CDx-bruk: • Prøven besto kvalitetskontrollen, men ingen tilknyttet variant eller biomarkør ble påvist, eller krefttypen er uanvendelig for den tiltenkte bruken av CDx. • Prøven består ikke påkrevd kvalitetskontroll. • Prøven består ikke påkrevd kvalitetskontrollmetrikk.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
[Meldingsboks]	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / message (rapportfunn / CDx-resultater / resultater / melding)	En melding kan vises i denne delen. Følgende melding kan vises: One or more Companion Diagnostic claims not evaluated. See Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated. (Én eller flere CDx- påstander er ikke evaluert. Se Evaluert tiltenkt bruk av CDx.) Denne meldingen inkluderes når minst én tiltenkt bruk av CDx ikke kunne evalueres på grunn av en kontrollsvikt, kvalitetskontrollsvikt, tumortypeuoverensstemmelse eller manglende påkrevd DNA- sekvenseringsbibliotek. Alle påviste CDx-biomarkører vises i en tabell under denne meldingen. Se Tabell 5 for grunner til at en tiltenkt bruk av CDx ikke ble evaluert.
Ikke tilgjengelig	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / companionDiagnostic Name (rapportfunn / CDxResultater / resultater / genomiskeFunn / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / CDxNavn)	Navnet til tiltenkt bruk av CDx. Inkluderer beskrivelse av biomarkør, behandling og krefttype.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Detected Variants/ Biomarkers (Påviste varianter/biomarkører)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants (rapportfunn / CDxResultater / resultater / genomiskeFunn / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / varianter) reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / biomarkers (rapportfunn / CDxResultater / resultater / genomiskeFunn / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / biomarkører)	En liste over påviste varianter eller biomarkører knyttet til en påvist tiltenkt bruk av CDx for prøven. I JSON-rapporten er dette feltet tomt for tiltenkt bruk av CDx hvis resultatet ikke er lik påvist.
Therapy (Behandling)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / therapy (rapportfunn / CDxResultater / resultater / genomiskeFunn / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / behandling)	Behandlingen knyttet til tiltenkt bruk av CDx.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Usage (Bruk)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / usage (rapportfunn / CDxResultater / resultater / genomiskeFunn / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / bruk)	Bruk av CDx-behandlingen (Indicated (Indikert) eller See Note (Se merknad)). I JSON-rapporten er dette feltet til stede for tiltenkt bruk av CDx hvis resultatet er påvist. • Indicated (Indikert) – Den tilknyttede behandlingen er indikert for bruk. • See Note (Se merknad) – En merknad beskriver bruken av behandlingen.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Details (Detaljer)	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / note (rapportfunn / CDxResultater / resultater / genomiskeFunn / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / merknad) reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants / (array item for variant in genomic finding) (rapportfunn / CDxResultater / resultater / genomiskeFunn / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / varianter / (matriseelement for variant i genomisk funn)) reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / biomarkers / (array item for variant in genomic finding) (rapportfunn / CDxResultater / resultater / genomiskeFunn / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / biomarkører / (matriseelement for variant i genomisk funn))	Inneholder en valgfri merknad og en liste med detaljer om variant og/eller biomarkør. I PDF-rapporten er rekkefølgen til variant-/biomarkørdetaljer den samme som rekkefølgen til variantene som er oppgitt for feltet Detected Variants/Biomarkers (Påviste varianter/biomarkører). Se Tabell 8, Tabell 9 og Tabell 10 for en liste over variantdetaljfelt. I JSON-rapporten er disse feltene tomme for tiltenkt bruk av CDx hvis resultatet ikke er lik påvist.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Ikke tilgjengelig	reportFindings / companionDiagnostic Results / results / genomicFindings / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / detailedResult / result (rapportfunn / CDxResultater / resultater / genomiskeFunn / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / detaljertResultat / resultat)	En kodet verdi for resultatet av tiltenkt bruk av CDx. Mulige verdier omfatter følgende: • detected (påvist) – Tiltent bruk av CDx er relevant for prøvens krefttype, og én eller flere varianter eller biomarkører knyttet til tiltent bruk av CDx ble påvist i prøven. • notDetected (ikkePåvist) – Tiltent bruk av CDx er relevant for prøvens krefttype, men ingen varianter eller biomarkører knyttet til tiltent bruk av CDx ble påvist i prøven. • tumorTypeNonMatch (tumortypeStemmerIkke) – Tiltent bruk av CDx er ikke relevant for prøvens krefttype. • nucleicAcidNA (nukleinsyreIkkeTilgjengelig) – Prøven har ikke et sekvensert DNA-bibliotek, noe som kreves for den tiltente bruken av CDx. • qcFail (ikkeBeståttKvalitetskontroll) – Den tiltente bruken av CDx ble ikke evaluert pga. en ikke bestått kvalitetskontroll. • didNotCompleteAnalysis (analyseIkkeFullført) – Analysen av prøven ble ikke fullført. • controlFail (kontrollIkkeBestått) – Én eller flere kontrollprøver som kreves for denne tiltente bruken av CDx, besto ikke. • partialControlFail (kontrollDelvisIkkeBestått) – Minst én kontrollkategori relatert til denne tiltente bruken av CDx besto ikke, og ingen variant eller biomarkør knyttet til den tiltente bruken av CDx ble påvist. Se Tabell 5 for kontrollkategoriene som er relevante for denne tiltente bruken av CDx. • partialControlFail (kvalitetskontrollDelvisIkkeBestått) – Minst én kvalitetskontrollkategori relatert til denne tiltente bruken av CDx besto ikke, og ingen variant eller biomarkør knyttet til den tiltente bruken av CDx ble påvist. Se Tabell 5 for kontrollkategoriene som er relevante for denne tiltente bruken av CDx. • negative (negativ) – Plassholderverdi for fremtidig bruk.

- **Companion Diagnostics QC** (Kvalitetskontroll for CDx) – Denne delen inneholder en liste over genomiske posisjoner knyttet til en tiltenkt bruk av CDx, som har utilstrekkelig dybde for å kunne foreta en konfidensreferansebetegnelse. Listen inneholder kun tiltenkt bruk for CDx som involverer små varianter som ble evaluert for en prøve.

Tabell 4 Companion Diagnostics QC (Kvalitetskontroll for CDx)

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
[Liste over posisjoner]	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / insufficientQuality / entries / (array item for CDx intended use) / positions (rapportfunn / CDxResultater / kvalitetskontroll / utilstrekkeligKvalitet / oppføringer / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / posisjoner)	En liste over genomiske posisjoner for tilknyttet tiltenkt bruk av CDx som har utilstrekkelig dekning.

- **Companion Diagnostics Intended Uses** (Evaluert tiltenkt bruk av CDx) – Denne delen oppgir all installert tiltenkt bruk av CDx og inkluderer et felt som viser om den tiltenkte bruken av CDx ble evaluert for prøven. Hvis en tiltenkt bruk av CDx ikke ble evaluert, oppgis en årsak.

Tabell 5 Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated (Evaluert tiltenkt bruk av CDx)

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Cancer Type (Krefttype)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / cancerType (rapportfunn / CDxResultater / kvalitetskontroll / evaluerteTiltenkteBruk / CDxTabell / oppføringer / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / krefttype)	I henhold til erklæringen om tiltenkt bruk.
Biomarkers (Biomarkører)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / biomarkers (rapportfunn / CDxResultater / kvalitetskontroll / evaluerteTiltenkteBruk / CDxTabell / oppføringer / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / biomarkører)	I henhold til erklæringen om tiltenkt bruk.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Therapy (Behandling)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / therapy (rapportfunn / CDxResultater / kvalitetskontroll / evaluerteTiltenkteBruk / CDxTabell / oppføringer / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / behandling)	I henhold til erklæringen om tiltenkt bruk.
CDx Intended Use Evaluated (Evaluert tiltenkt bruk av CDx)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (rapportfunn / CDxResultater / kvalitetskontroll / evaluerteTiltenkteBruk / CDxTabell / oppføringer / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / evaluertTiltenktBruk)	Indikerer om den tiltenkte bruken av CDx ble evaluert for prøven (Evaluated (Evaluert) / Not Evaluated (Ikke evaluert)). Evaluerings av tiltenkt bruk av CDx krever at de spesifikke kvalitetskontroll- og kontrollkategoriene for nukleinsyre- eller variant-/biomarkørtypen knyttet til den tiltenkte bruken av CDx består. Ytterligere gen- og varianttypespesifikke evalueringsstatuser indikerer om hver biomarkør som gjelder for CDx, ble evaluert for prøven.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
CDx Intended Use Evaluated (Evaluert tiltenkt bruk av CDx) (fortsettelse)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (rapportfunn / CDxResultater / kvalitetskontroll / evaluerteTiltenkteBruk / CDxTabell / oppføringer / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / evaluertTiltenktBruk)	Tiltenkt bruk av CDx knyttet til påvisningen av en HRD-biomarkør i FFPE-spesimentyper krever at DNA behandles med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen, at Run QC (Kvalitetskontroll for kjøring) består, at DNA Library QC (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek) består, og minst ett av følgende: - At DNA Small Variant &TMB QC (Kvalitetskontroll for liten DNA-variant og TMB), DNA No-Template Control (DNA-kontroll uten mal) og DNA Positive Control—Small Variants (Positiv DNA-kontroll – små varianter) alle sammen består. For kontrollvalidering på gennivå må minst én representativ liten variant for biomarkøren påvises i den positive DNA-kontrollen. - At DNA Copy Number Variant QC (Kvalitetskontroll for DNA-kopinummervariant), DNA No-Template Control (DNA-kontroll uten mal) og DNA Positive Control—Gene Amplification (Positiv DNA-kontroll – genamplifikasjon) alle sammen består. - At DNA GIS QC (Kvalitetskontroll for DNA GIS), DNA GIS No-Template Control (DNA GIS-kontroll uten mal) og DNA GIS Positive Control (Positiv DNA GIS-kontroll) alle sammen består.
Comment (Kommentar)	reportFindings / companionDiagnostic Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic Table / entries / (array item for CDx intended use) / comment (rapportfunn / CDxResultater / kvalitetskontroll / evaluerteTiltenkteBruk / CDxTabell / oppføringer / (matriseelement for tiltenkt bruk av CDx) / kommentar)	Hvis feltet CDx Intended Use Evaluated (Evaluert tiltenkt bruk av CDx) er Evaluated (Evaluert) og ingen ytterligere kommentarer trengs, viser dette feltet en bindestrek. Hvis feltet CDx Intended Use Evaluated (Evaluert tiltenkt bruk av CDx) er Evaluated (Evaluert) og det finnes ytterligere kommentarer som må oppgis, kan følgende kommentar vises. Eksempel: - Enkelte genomiske posisjoner knyttet til CDx-påstanden hadde utilstrekkelig dekning. Se Tabell 4 for detaljer. Hvis feltet CDx Intended Use Evaluated (Evaluert tiltenkt bruk av CDx) er Not Evaluated (Ikke evaluert), kan følgende kommentar vises for å indikere årsaken til at den tiltenkte bruken av CDx ikke ble evaluert. Eksempler: - Tumortypen til prøven stemmer ikke med tumortype iht. tiltenkt bruk av CDx. - DNA-data knyttet til en CDx-biomarkør er ikke tilgjengelig.

- **Variant Types Evaluated** (Evaluerte varianttyper) – Inneholder informasjon om hvilke variant- eller biomarkørtyper som kan rapporteres på grunn av kvalitetskontroll- og kontrollresultater.

Tabell 6 Variant Types Evaluated (Evaluerte varianttyper)

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Variant Type (Varianttype)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / variantType (kvalitetskontroll / variantresultater / variantresultattabell / oppføringer / (matriseelement for variant- eller biomarkørtype) / varianttype)	Variant- eller biomarkørtype. Mulige verdier omfatter følgende: • Small Variants (Små varianter) • Large Rearrangements (Store omorganiseringer) • GIS
Control QC (Kvalitetskontroll)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries/ (array item for Variant or Biomarker type) / controlResult (kvalitetskontroll / variantresultater / variantresultattabell / oppføringer / (matriseelement for variant- eller biomarkørtype) / kontrollresultat)	Kvalitetskontroll (PASS (Bestått), FAIL (Ikke bestått) eller N/A (Ikke tilgjengelig)) for variant- eller biomarkørtypen. • PASS (Bestått) – Alle nødvendige kontroller besto. • FAIL (Ikke bestått) – Én eller flere påkrevde kontroller besto ikke. • N/A (Ikke tilgjengelig) – Varianttype er ikke tilgjengelig for prøven, eller Run QC (Kvalitetskontroll for kjøring) har verdien FAIL (Ikke bestått). Små varianter krever at DNA No-Template Control (DNA-kontroll uten mal) og DNA Positive Control—Small Variants and TMB (Positiv DNA-kontroll – små varianter og TMB) består. Store omorganiseringer krever at DNA No-Template Control (DNA-kontroll uten mal) og DNA Positive Control—Gene Amplifications (Positiv DNA-kontroll – genamplifikasjoner) består. GIS krever at DNA GIS No-Template Control (DNA GIS-kontroll uten mal) og DNA GIS Positive Control (Positiv DNA GIS-kontroll) består. Se Rapport med kontrollutdata på side 44 for mer informasjon om hvordan kontrollresultater evalueres.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Library QC (Kvalitetskontroll av bibliotek)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (matriseelement for variant- eller biomarkørtype) / qcResult (kvalitetskontroll / variantresultater / variantresultattabell / oppføringer / (matriseelement for variant- eller biomarkørtype) / kvalitetskontrollresultat)	Kvalitetskontrollresultat (PASS (Bestått), FAIL (Ikke bestått) eller N/A (Ikke tilgjengelig)) for variant- eller biomarkørtypen. • PASS (Bestått) – Alle påkrevde kvalitetskontrollkategorier besto. • FAIL (Ikke bestått) – Én eller flere påkrevde kvalitetskontrollkategorier besto ikke. • N/A (Ikke tilgjengelig) – Varianttype er ikke tilgjengelig for prøven, eller Run QC (Kvalitetskontroll for kjøring) har verdien FAIL (Ikke bestått). Små varianter krever at DNA Library QC (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek) og DNA Small Variant and TMB QC (Kvalitetskontroll for liten DNA-variant og TMB) består. Store omorganiseringer krever at DNA Library QC (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek) og DNA CNV QC (Kvalitetskontroll for DNA CNV) består. GIS krever at DNA Library QC (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek) og DNA GIS QC (Kvalitetskontroll for DNA GIS) består. Se Vedlegg A Flytskjema for kvalitetskontrollmetrikk på side 59 for mer informasjon om hvordan kvalitetskontroll evalueres.
Evaluated (Evaluert)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (matriseelement for variant- eller biomarkørtype) / reported (kvalitetskontroll / variantresultater / variantresultattabell / oppføringer / (matriseelement for variant- eller biomarkørtype) / rapportert)	Indikerer om en varianttype rapporteres (TRUE (Sant), FALSE (Usant) eller N/A (Ikke tilgjengelig)). • TRUE (Sant) – Kontrollresultat og kvalitetskontrollresultat er begge PASS (Bestått). • FALSE (Usant) – Enten kontrollresultat eller kvalitetskontrollresultat eller begge er FAIL (Ikke bestått). • N/A (Ikke tilgjengelig) – Varianttype er ikke tilgjengelig for prøven, eller Run QC (Kvalitetskontroll for kjøring) har verdien FAIL (Ikke bestått).

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Comment (Kommentar)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (matriseelement for variant- eller biomarkørtype) / comment (kvalitetskontroll / variantresultater / variantresultattabell / oppføringer / (matriseelement for variant- eller biomarkørtype) / kommentar)	Hvis feltet Reported (Rapportert) er TRUE (Sant), viser dette feltet en bindestrek. Hvis feltet Reported (Rapportert) er FALSE (Usant), vises en kommentar som lister opp kvalitetskontroll- og kontrollkategorier som ikke besto. Mulige verdier inkluderer følgende: - No DNA Library available. (Intet DNA-bibliotek er tilgjengelig.) - Control Failure (Kontroll ikke bestått) – Liste over alle påkrevde kontroller som ikke besto. - QC Failure (Kvalitetskontroll ikke bestått) – Liste over alle påkrevde kvalitetskontrollkategorier som ikke besto.

- **About the Test** (Om testen) – Inneholder generell informasjon om testen.

Tabell 7 About the Test (Om testen)

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
About the Test (Om testen)	about / description (om / beskrivelse)	Beskrivelse av testen.

- **Small Variant Details in Report** (Detaljer om små varianter i rapporten) – Denne delen inneholder detaljer om de påviste små variantene.

Tabell 8 Small Variant Details in Report (Detaljer om små varianter i rapporten)

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Type	type / value (type / verdi)	Den detaljerte varianttypen. Mulige verdier for små varianter inkluderer følgende: • SNV – Enkel nukleotidvariant. • Insertion (Inersjon) – Nukleotider opptil 25 bp lagt til. • Deletion (Delesjon) – Nukleotider opptil 25 bp fjernet. • MNV – Multi-nukleotidvariant, som er en erstatning for to eller tre nukleotider med det samme antallet nukleotider. • Indel – Én eller flere nukleotider erstattet av én eller flere nukleotider, og som ikke er en SNV eller MNV. Denne varianten blir ofte kalt deliner.
VAF	additionalInfo / (array item having label property = "VAF") / value (tilleggsinformasjon / (matriseelement har etikettegenskapen = «VAF») / verdi)	Variantallelfrekvens (som prosentandel).
Consequence (Konsekvens)	additionalInfo / (array item having label property = "Consequence") / value (tilleggsinformasjon / (matriseelement har etikettegenskapen = «Konsekvens») / verdi)	Variantkonsekvens fra sekvensontologi.
Nucleotide Change (Nukleotidendring)	additionalInfo / (array item having label property = "Nucleotide Change") / value (tilleggsinformasjon / (matriseelement har etikettegenskapen = «Nukleotidendring») / verdi)	Endring av kode-DNA-referansesekvensen (RefSeq-transkripsjonen) i HGVS-nomenklatur. Dersom varianten ikke påvirker en transkripsjon, inkluderes endringen av genomreferansesekvensen i HGVS-nomenklaturen.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Genomic Position (Genomisk posisjon)	additionalInfo / (array item having label property = "Genomic Position") / value (tilleggsinformasjon / (matriseelement har etikettegenskapen = «Genomisk posisjon») / verdi)	Genomisk posisjon (hg19) i formatet kromosom:posisjon. Refererer til posisjonen til den første basen i referanseallelet.
Reference Allele (Referanseallel)	additionalInfo / (array item having label property = "Reference Allele") / value (tilleggsinformasjon / (matriseelement har etikettegenskapen = «Referanseallel») / verdi)	Referanseallel.
Alternate Allele (Alternativt allel)	additionalInfo / (matriseelement har etikettegenskapen = «Alternate Allele») / value (tilleggsinformasjon / (matriseelement har etikettegenskapen = «Alternativt allel») / verdi)	Alternativt allel.
Related Phased Variant (Relatert faset variant)	additionalInfo / (array item having label property = "Related Phased Variant") / value (tilleggsinformasjon / (matriseelement har etikettegenskapen = «Relatert faset variant») / verdi)	Gensymbol- og proteinendring, transkripsjonsendring eller genomisk endring i HGVS-format for den relaterte fasede varianten, hvis relevant.
Ikke tilgjengelig	cosmiclds (cosmiclder)	En liste over genommutasjons-ID-er knyttet til varianten fra databasen Catalogue of Somatic Mutations In Cancer (COSMIC) når dette er relevant. Ikke inkludert for CDx-resultater.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / vcfChromosome (detaljerteLitenVariantData / vcfKromosom)	Kromosom.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / vcfPosition (detaljerteLitenVariantData / vcfPosisjon)	Genomisk posisjon (hg19). Refererer til posisjonen til den første basen i referanseallelet (feltet detailedSmallVariantData / referenceAllele (detaljerteLitenVariantData / referanseallel)).
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / vcfRefAllele (detaljerteLitenVariantData / vcfRefAllel)	Referanseallelet.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / vcfVariantFrequency (detaljerteLitenVariantData / vcfVariantfrekvens)	Variantallfrekvens.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner)	Detaljerte annoteringer på transkripsjonsnivå for en transkripsjon (hvis relevant). Kun én foretrukket transkripsjon inkluderes.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / transcript (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / transkripsjon)	Transkripsjons-ID.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (første matriseelement) / source (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / kilde)	Transkripsjonskilde (RefSeq).
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / bioType (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / biotype)	En Ensembl-biotypeklassifisering for transkripsjonen.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / aminoAcids (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / aminosyrer)	Endringen i aminosyrene når det er relevant (for eksempel G/D).
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdnaPos (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / cdnaPos)	cDNA-posisjon.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / codons (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / kodoner)	Kodonsekvensendring (for eksempel gGt/gAt) hvis relevant.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdsPos (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / kodesekvensposisjon)	Kodesekvensposisjon hvis relevant.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / exons (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / ekosner)	Eksoner påvirket av varianten, og totalt antall eksoner hvis relevant. For eksempel indikerer 4-6/7 at eksonene 4, 5 og 6 ble påvirket, og at denne transkripsjonen totalt inneholder 7 eksoner.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / introns (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / introner)	Introner påvirket av varianten hvis relevant.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / geneld (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / genId)	National Center for Biotechnology Information (NCBI) gen-ID.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgnc (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / hgnc)	HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC) gen-symbol.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / consequence (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / konsekvens)	Matrise for variantkonsekvenser fra sekvensontologi.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvc (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / hgvsKode)	Endring av kode-DNA-referansesekvens (RefSeq-transkripsjonen) i HGVS-nomenklatur hvis relevant.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvsp (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / hgvsp)	Endring av proteinsekvensen i HGVS-nomenklaturen hvis relevant.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / isCanonical (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / erKanonisk)	Vises som sant hvis denne transkripsjonen anses som den kanoniske transkripsjonen av genet, ellers usant. En kanonisk transkripsjon for et gen fastslås på følgende måte: Kun NM- og NR-transkripsjoner inkluderes. Transkripsjoner for et gen sorteres i følgende rekkefølge: • LRG-oppføringer (Locus Reference Genomic) kommer før ikke-LRG-oppføringer. • Synkende CDS-lengde. • Synkende transkripsjonslengde. • Aksesjonsnummer. Med denne sorteringen anses den første transkripsjonen som kanonisk.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinId (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / proteinId)	Protein-ID.
Ikke tilgjengelig	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinPos (detaljerteLitenVariantData / annotering / transkripsjoner / (første matriseelement) / ProteinPos)	Proteinposisjon.

- **Large Rearrangement Details in Report for Companion Diagnostics Results** (Detaljer om store omorganiseringer i rapport for CDx-resultater) – Denne delen inneholder detaljer om de påviste store omorganiseringene (CNV-er på eksønnivå).

Tabell 9 Large Rearrangement Details in Report (Detaljer om store omorganiseringer i rapporten)

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Type	type / value (type / verdi)	Den detaljerte varianttypen. Mulige verdier for store omorganiseringer inkluderer følgende: • Large Rearrangement (Stor omorganisering)
Affected Exon(s) (Påvirkede eksoner)	additionalInfo / (array item having label property = "Affected Exon(s)") (tilleggsinformasjon / (matriseelement har etikettegenskapen = «Påvirkede eksoner»)	Eksonene som påvirkes av den store omorganiseringen. For eksempel indikerer 4–6 at ekson 4, 5 og 6 ble påvirket.
Transcript (Transkripsjon)	additionalInfo / (array item having label property = "Transcript") (tilleggsinformasjon / (matriseelement har etikettegenskapen = «Transkripsjon»)	Transkripsjons-ID (RefSeq).
Genomic Position (Genomisk posisjon)	additionalInfo / (array item having label property = "Genomic Position") (tilleggsinformasjon / (matriseelement har etikettegenskapen = «Genomisk posisjon»)	Genomisk posisjon for den store omorganiseringen representert som et intervall. Kromsom:posisjon – posisjonsformat (hg19).
Ikke tilgjengelig	exonLevelCnvVariant Details / gene (eksønnivåCnvvariantdetaljer / gen)	Gensymbol.

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Ikke tilgjengelig	exonLevelCnvVariant Details / chromosome (eksonnivåCnvvariantdetaljer / kromosom)	Kromosom for stor omorganisering.
Ikke tilgjengelig	exonLevelCnvVariant Details / begin (eksonnivåCnvvariantdetaljer / start)	Startposisjon (hg19) for stor omorganisering.
Ikke tilgjengelig	exonLevelCnvVariant Details / end (eksonnivåCnvvariantdetaljer / slutt)	Sluttposisjonen (hg19) for stor omorganisering.
Ikke tilgjengelig	exonLevelCnvVariant Details / cnvType (eksonnivåCnvvariantdetaljer / cnvtype)	Verdien er LOSS (Tap).
Ikke tilgjengelig	exonLevelCnvVariant Details / annotation / source (eksonnivåCnvvariantdetaljer / annotering / kilde)	Transkripsjonskilde (RefSeq).
Ikke tilgjengelig	exonLevelCnvVariant Details / annotation / affectedExons (eksonnivåCnvvariantdetaljer / annotering / påvirkedeEksoner)	Eksonene som påvirkes av den store omorganiseringen. For eksempel indikerer 4–6 at ekson 4, 5 og 6 ble påvirket.
Ikke tilgjengelig	exonLevelCnvVariant Details / annotation / transcript	Transkripsjons-ID.

- **Genomic Instability Score Details in Report for Companion Diagnostics Results** (Detaljer om genomisk ustabilitetsscore i rapport for CDx-resultater) – Denne delen inneholder detaljer om den genomiske ustabilitetsscoren.

Tabell 10 Genomic Instability Score Details in Report (Detaljer om genomisk ustabilitetsscore i rapporten)

PDF-rapportfelt	JSON-rapportfelt	Beskrivelse
Type	type / value (type / verdi)	Beskrivelse av biomarkørtypen. Mulige verdier for genomisk ustabilitetsscore inkluderer følgende: • Biomarker (Biomarkør).
Ikke tilgjengelig	genomicInstability / additionalInfo / (array item having label property = "GIS Score") / value (genomiskUstabilitet / tilleggsinformasjon / (matriseelement har etikettegenskape = «GIS-score») / verdi)	Verdien for genomisk ustabilitetsscore.

Rapport med kontrollutdata

Filnavn: ControlOutput.tsv

Rapporten med kontrollutdata er en tabulardelt fil som inneholder informasjon om kvalitetskontrollen for alle kontrollprøvene som ble inkludert i kjøringen. TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen ugyldiggjør automatisk pasientprøveresultater basert på kontrollprøveresultater.

Se *Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)* for veiledning om gyldigheten av kjøringen og pasientprøvens gyldighet basert på resultater for kontroller.

Rapporten med kontrollutdata inneholder følgende deler og tilhørende felt (kjørings-ID er inkludert før den første delen):

- **Analysis Details** (Analysedetaljer) – Inneholder informasjon om analysen.

Felt	Beskrivelse
Report Date (Rapportdato)	Datoen da kontrollrapporten ble generert.
Report Time (Rapporttidspunkt)	Klokkeslettet da kontrollrapporten ble generert.
Module Version (Modulversjon)	Versjonen av TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen.
Pipeline Version (Forløpversjon)	Versjonen av analyseforløpet/-arbeidsflyten.
Claims Package Version (Påstandspakkeversjon)	Påstandspakkeversjonen.

- **Sequencing Run Details** (Detaljer om sekvenseringskjøring) – Inneholder informasjon om sekvenseringskjøringen.

Felt	Beskrivelse
Run Name (Kjøringsnavn)	Navnet til sekvenseringskjøringen.
Run Date (Kjøringsdato)	Datoen for sekvenseringskjøringen.
Instrument ID (Instrument-ID)	Den unike ID-en knyttet til sekvenseringsinstrumentet.
Instrument Control Software Version (Instrumentets kontrollprogramvareversjon)	NextSeq Operating Software (NOS)-versjon i bruk for kjøringen.
Instrument Type (Instrumenttype)	Typen sekvenseringsinstrument.

Felt	Beskrivelse
RTA Version (RTA-versjon)	Real-Time Analysis (RTA)-programvareversjonen i bruk for sekvenseringskjøringen.
Reagent Cartridge Lot Number (Reagenskassetts lotnummer)	Lotnummeret til reagenskassetten som brukes for kjøringen.

- **Analysis Status** (Analysestatus) – Inneholder informasjon om hvorvidt analysen er fullført for hver kontrollprøve og hvorvidt enkelte prøver mislyktes pga. en programvarefeil.

Felt	Beskrivelse
Sample_ID (Prøve-ID)	Kontrollprøvens prøve-ID. Verdien er (Not Run) (Ikke kjørt) for kontrolltyper som ikke er inkludert i kjøringen.
COMPLETED_ALL_STEPS (Alle trinn fullført)	Viser hvorvidt kontrollprøven har fullført alle analysetrinnene. Mulige verdier inkluderer TRUE (Sant), FALSE (Usant) og N/A (Ikke tilgjengelig). Hvis verdien er FALSE (Usant), kontakter du Illumina teknisk støtte for mer informasjon.
FAILED_STEPS (Mislykkede trinn)	En liste over mislykkede analysetrinn på grunn av en programvarefeil. Kontakt Illumina teknisk støtte for mer informasjon hvis det er noen mislykkede analysetrinn.
STEPS_NOT_EXECUTED (Trinn ikke utført)	En liste over analysetrinn som ikke ble utført på grunn av en programvarefeil. Kontakt Illumina teknisk støtte for mer informasjon hvis det er noen trinn som ikke ble utført.

- **DNA NTC Library QC Metrics** (Kvalitetskontrollmetrikk for DNA NTC-bibliotek) – Inneholder informasjon om kvalitetskontrollmetrikken som ble evaluert for DNA-kontrollen uten mal. Statusen PASS (Bestått) indikerer at metrikkens verdi er innenfor områdene til den nedre spesifikasjonsgrensen (LSL) og den øvre spesifikasjonsgrensen (USL). Statusen FAIL (Ikke bestått) indikerer at metrikkens verdi er utenfor LSL- eller USL-området. N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier oppgis hvis DNA-kontrollen uten mal ikke var inkludert i sekvenseringskjøringen.

Metrikk	Beskrivelse	Enhet	Kvalitetsterskel
MEDIAN_EXON_COVERAGE (Median eksondekning)	Median eksonfragmentdekning på tvers av alle eksonbaser.	Antall	≤ 8

- **DNA—GIS NTC Library QC Metrics** (Kvalitetskontrollmetrikk for DNA-GIS NTC-bibliotek) – Inneholder informasjon om hvorvidt GIS-kontrollen besto i DNA No-Template Control (DNA-kontroll uten mal). Statusen PASS (Bestått) indikerer at metrikkens verdi er innenfor områdene til den nedre spesifikasjonsgrensen (LSL) og den øvre spesifikasjonsgrensen (USL). Statusen FAIL (Ikke bestått) indikerer at metrikkens verdi er utenfor LSL- eller USL-området. N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier oppgis hvis DNA—GIS No-Template Control (DNA-GIS-kontroll uten mal) ikke var inkludert i sekvenseringskjøringen. Disse kontrollresultatene gjelder bare for GIS-resultater for pasientprøver.

Metrikk	Beskrivelse	Enhet	Kvalitetsterskel
MEDIAN_TARGET_COVERAGE (Median måldekning)	Median måldekning på tvers av alle eksonbaser.	Antall	≤ 2

- **RNA NTC Library QC Metrics** (Kvalitetskontrollmetrikk for RNA NTC-bibliotek) – Inneholder informasjon om kvalitetskontrollmetrikken som ble evaluert for RNA-kontrollen uten mal. Dette gjelder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier er oppført.
- **No-Template Control Types** (Kontrolltyper uten mal) – Inneholder informasjon om kontrollprøven uten mal som er inkludert i kjøringen.

Felt	Beskrivelse
Control Type (Kontrolltype)	Kontrollprøvens kontrolltype. Mulige verdier inkluderer følgende: • DNA No-Template Control (DNA-kontroll uten mal) • DNA-GIS No-Template Control (DNA-GIS-kontroll uten mal)
Sample_ID (Prøve-ID)	Kontrollprøvens prøve-ID. Verdien er (Not Run (Ikke kjørt)) hvis denne kontrolltypen ikke var inkludert i kjøringen.
AnalysisComplete (Analyse fullført)	Viser hvorvidt analysen av kontrollprøven er fullført. Mulige verdier inkluderer TRUE (Sant), FALSE (Usant) og N/A (Ikke tilgjengelig).
Overall Result (Samlet resultat)	Kvalitetskontrollresultatet for kontrollprøven basert på de tilknyttede kvalitetskontrollmetrikkene for NTC-bibliotek. Mulige verdier inkluderer PASS (Bestått), FAIL (Ikke bestått) og N/A (Ikke tilgjengelig).

- **Positive Control Types—[Specimen Type]** (Positive kontrolltyper – [spesimenttype]) – Inneholder informasjon om de positive kontrollprøvene som er inkludert i kjøringen, som gjelder for pasientprøver med en spesimentype som samsvarer med deloverskriften (for eksempel Solid-FFPE). Denne delen gjentas for hver spesimentype som er inkludert i sekvenseringskjøringen.

Felt	Beskrivelse
Control Type (Kontrolltype)	Kontrollprøvens kontrolltype. Mulige verdier inkluderer følgende: - DNA Positive Control—Small Variants and TMB (Positiv DNA-kontroll – små varianter og TMB) - DNA Positive Control—Gene Amplifications (Positiv DNA-kontroll – genamplifikasjoner) - DNA-GIS Positive Control (Positiv DNA-GIS-kontroll)
Sample_ID (Prøve-ID)	Kontrollprøvens prøve-ID. Verdien er (Not Run (Ikke kjørt)) hvis denne kontrolltypen ikke var inkludert i kjøringen.
AnalysisComplete (Analyse fullført)	Viser hvorvidt analysen av kontrollprøven er fullført. Mulige verdier inkluderer TRUE (Sant), FALSE (Usant) og N/A (Ikke tilgjengelig).
Overall Result (Samlet resultat)	Kontrollprøvens kvalitetskontrollresultat. Mulige verdier inkluderer PASS (Bestått), FAIL (Ikke bestått) og N/A (Ikke tilgjengelig).
Sensitivity Value (Sensitivitetsverdi)	Den beregnede sensitivitetsverdien for kontrollprøven. Representerer forholdet mellom påviste kontrollvarianter og det totale antallet forventede kontrollvarianter i kontrollprøven. Gjelder kun for DNA Positive Control (Positiv DNA-kontroll).
Sensitivity Threshold (Sensitivitetserskel)	Den laveste sensitivitetsverdien som kreves for at kontrollprøvens kvalitetskontrollresultat skal være PASS (Bestått). Gjelder kun for DNA Positive Control (Positiv DNA-kontroll).

- **DNA-GIS Positive Control Results—[Specimen Type]** (Resultater for positiv DNA-GIS-kontroll [spesimenttype]) – Inneholder informasjon om hvorvidt GIS-kontrollen besto i den positive DNA-kontrollen. Statusen PASS (Bestått) indikerer at metrikkens verdi er innenfor områdene til den nedre spesifikasjonsgrensen (LSL) og den øvre spesifikasjonsgrensen (USL). Statusen FAIL (Ikke bestått) indikerer at metrikkens verdi er utenfor LSL- eller USL-området. N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier oppgis hvis den positive DNA-GIS-kontrollen ikke var inkludert i sekvenseringskjøringen.

Metrikk	Beskrivelse	Enhet	Kvalitetsterskel
PCT_TARGET_HRD_50X (Prosent mål-HRD 50X)	Prosent HRD-prober med 50X fragmentdekning.	%	≥ 50

- **Small Variants Truth Table Results—[Specimen Type]** (Resultater for sannhetstabell for små varianter – [spesimenttype]) – Inneholder informasjon om hvilke små kontroll-DNA-varianter som gjelder for spesimentypen, som ble påvist eller ikke påvist (én rad per kontrollvariant) i den positive DNA-kontrollen. N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier oppgis hvis den positive DNA-kontrollen ikke var inkludert i sekvenseringskjøringen. Denne delen gjentas for hver spesimentype som er inkludert i sekvenseringskjøringen.

Felt	Beskrivelse
Detected (Påvist)	Indikerer hvorvidt den lille kontroll-DNA-varianten ble påvist i kontrollprøven. Mulige verdier inkluderer TRUE (Sant), FALSE (Usant) og N/A (Ikke tilgjengelig).
HGNC Gene Name (HGNC-gennavn)	HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC)-gensymbol knyttet til den lille kontroll-DNA-varianten.
Chromosome (Kromosom)	Kromosomet til den lille kontroll-DNA-varianten.
Position (Posisjon)	Posisjonen (hg19) til den lille kontroll-DNA-varianten.
Reference Allele (Referanseallel)	Referanseallelet til den lille kontroll-DNA-varianten.
Alternative Allele (Alternativt allel)	Alternativt allel til den lille kontroll-DNA-varianten.

- **Gene Amplification Truth Table Results—[Specimen Type]** (Resultater for sannhetstabell for genamplifikasjon – [spesimenttype]) – Inneholder informasjon om hvilke kontroll-DNA-genamplifikasjoner i den positive DNA-kontrollen som ble påvist eller ikke påvist (én rad per kontrollvariant). N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier oppgis hvis den positive DNA-kontrollen ikke var inkluderte prøver i sekvenseringskjøringen.

Felt	Beskrivelse
Detected (Påvist)	Indikerer hvorvidt kontroll-DNA-genamplifikasjonen ble påvist i kontrollen. Mulige verdier inkluderer TRUE (Sant), FALSE (Usant) og N/A (Ikke tilgjengelig).
Type	Type kontroll-DNA-genamplifikasjon.
HGNC Gene Name (HGNC-gennavn)	HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC)-gensymbol knyttet til kontroll-DNA-genamplifikasjonen.

- **MSI Truth Table Results** (Resultater for sannhetstabell for MSI) – Inneholder informasjon om MS-status for den positive DNA-kontrollen var påvist eller ikke påvist. Dette gjelder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier er oppført.
- **Splice Variants Truth Table Results** (Resultater for sannhetstabell for spleisevarianter) – Inneholder informasjon om hvilke kontroll-RNA-spleisevarianter som gjelder for spesimentypen, som ble påvist eller ikke påvist (én rad per kontrollvariant) i den positive RNA-kontrollen. Dette gjelder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier er oppført.

- **Fusions Truth Table Results** (Resultater for sannhetstabell for fusjoner) – Inneholder informasjon om hvilke kontroll-RNA-fusjonsvarianter i den eksterne RNA-kontrollen (positiv RNA-kontroll) som ble påvist eller ikke påvist (én rad per kontrollvariant). Dette gjelder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier er oppført.

Metrikkutdata

Filnavn: `MetricsOutput.tsv`

Metrikkutdata er en tabulatordeelt fil som inneholder informasjon om kvalitetskontrollen for pasientprøvene som ble inkludert i kjøringen.

Metrikkutdatafilen inneholder følgende deler og tilhørende felt:

- **Topptekst** – Inneholder generell informasjon om filen og kjøringen.

Felt	Beskrivelse
Output Date (Utdata-dato)	Datoen filen ble opprettet.
Output Time (Utdata-klokkeslett)	Tidspunktet da filen ble opprettet.
Workflow Version (Arbeidsflytversjon)	Versjonen av analyseforløpet/-arbeidsflyten.
Module Version (Modulversjon)	Versjonen av TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen.
Run ID (Kjørings-ID)	ID-en til sekvenseringskjøringen.
Run Name (Kjøringsnavn)	Navnet til sekvenseringskjøringen.

- **Run QC Metrics** (Kvalitetskontrollmetrikk for kjøring) – Inneholder kvalitetskontrollinformasjon for sekvenseringskjøringen. Denne delen tilsvarer status for kvalitetskontroll av kjøring i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten, og inneholder én rad per kvalitetskontrollmetrikk som medvirker til statusen for kvalitetskontroll for kjøring. All kvalitetskontrollmetrikk i denne delen må bestå for at kvalitetskontroll av kjøring skal bestå. Se [Kvalitetskontroll for kjøring på side 12](#) for analysedetaljer.

Kolonne	Beskrivelse
Metric (UOM) (Metrikk (måleenhet))	Kvalitetskontrollmetrikknavn og måleenhet.
LSL	Nedre spesifikasjonsgrense (inkludert).
USL	Øvre spesifikasjonsgrense (inkludert).
Value (Verdi)	Kvalitetskontrollmetrikkverdi.
PASS/FAIL (Bestått / Ikke bestått)	Indikerer hvorvidt prøven besto kvalitetskontrollmetrikken. Mulige verdier inkluderer PASS (Bestått), FAIL (Ikke bestått) og N/A (Ikke tilgjengelig).

- **Analysis Status—[Specimen Type]** (Analysestatus – [spesimentype]) – Inneholder informasjon om hvorvidt analysen er fullført for hver pasientprøve som samsvarer med spesimentypen i toppteksten, og hvorvidt noen av disse prøvene ikke besto på grunn av en programvarefeil. Hver kolonne i denne delen tilsvarer en pasientprøve (Case ID (Prøve-ID) brukes som kolonnenavn). Denne delen gjentas for hver spesimentype som er inkludert i sekvenseringskjøringen.

Felt	Beskrivelse
COMPLETED_ALL_STEPS (Alle trinn fullført)	Viser hvorvidt prøven har fullført alle trinnene i analysen. Mulige verdier inkluderer TRUE (Sant) og FALSE (Usant). Hvis verdien er FALSE (Usant), se Feilsøking på side 58 .
FAILED_STEPS (Mislykkede trinn)	En liste over eventuelle mislykkede analysetrinn pga. programvarefeil. Se Feilsøking på side 58 hvis et trinn er oppført her.
STEPS_NOT_EXECUTED (Trinn ikke utført)	En liste over eventuelle analysetrinn som ikke er utført pga. programvarefeil. Se Feilsøking på side 58 hvis et trinn er oppført her.

- **Deler om kvalitetskontrollmetrikk for pasientprøver** – Tabellen nedenfor viser hvor en kvalitetskontrollstatus i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten tilsvarer en del. En del inkluderes for hver type kvalitetskontroll som brukes for pasientprøver.

Del	Beskrivelse	Kvalitetskontrollkategori for rapport
DNA Library QC Metrics— [Specimen Type] (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek – [spesimentype])	Denne delen gjentas for hver spesimentype som er inkludert i sekvenseringskjøringen. Inkluderer kvalitetskontrollmetrikk som brukes som validitetskriterier for DNA-prøvebiblioteker behandlet med spesimentypen spesifisert i deloverskriften. Se Kvalitetskontroll for DNA-prøvebiblioteker på side 15 for analysedetaljer.	Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek
DNA Library QC Metrics for Small Variant Calling and TMB—Solid-FFPE (Kvalitetskontrollmetrikk for DNA-bibliotek for betegnelse av små varianter og TMB – solid FFPE)	Kvalitetskontrollmetrikk brukt som validitetskriterier for små varianter og TMB i et DNA-prøvebibliotek med spesimentypen Solid-FFPE. Se Kvalitetskontroll for DNA-prøvebiblioteker på side 15 for analysedetaljer. Se Metrikker og grenser for DNA Library QC for Small Variant Calling and TMB (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek for liten variant-bestemmelse og TMB) på side 61 for metrikkbeskrivelser og -terskler.	Kvalitetskontroll for DNA liten variant og TMB

Del	Beskrivelse	Kvalitetskontrollkategori for rapport
DNA Library QC Metrics for MSI—Solid-FFPE (Kvalitetskontrollmetrikk for DNA-bibliotek for MSI – solid FFPE)	Gjelder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier er oppført.	Kvalitetskontroll for DNA MSI
DNA Library QC Metrics for CNV—Solid-FFPE (Kvalitetskontrollmetrikk for DNA-bibliotek for CNV – solid FFPE)	Kvalitetskontrollmetrikk brukt som validitetskriterier for store omorganiseringer i et DNA-prøvebibliotek med spesimentypen Solid-FFPE (solid FFPE). Se Kvalitetskontroll for DNA-prøvebiblioteker på side 15 for analysedetaljer. Se Metrikker og grenser for DNA Library QC for CNV (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek for CNV) på side 62 for metrikkbeskrivelser og -terskler.	Kvalitetskontroll for DNA-kopinumervariant
DNA Library QC Metrics for GIS—Solid-FFPE (Kvalitetskontrollmetrikk for DNA-bibliotek for GIS – solid FFPE)	Kvalitetskontrollmetrikk brukt som validitetskriterier for GIS i et DNA-prøvebibliotek med spesimentypen Solid-FFPE (solid FFPE). Se Kvalitetskontroll for DNA-prøvebiblioteker på side 15 for analysedetaljer.	DNA GIS QC (Kvalitetskontroll for DNA GIS)
DNA Expanded Metrics (DNA utvidet metrikk)	DNA utvidet metrikk er kun for informasjon og indikerer ikke direkte kvaliteten til DNA-biblioteker. Se Kvalitetskontroll for DNA-prøvebiblioteker på side 15 for analysedetaljer. Se DNA Expanded Metrics (DNA utvidet metrikk) på side 62 for metrikkbeskrivelser.	Ikke tilgjengelig
RNA Library QC Metrics—Solid-FFPE (Kvalitetskontrollmetrikk for RNA-bibliotek – solid FFPE)	Kvalitetskontrollmetrikk brukt som validitetskriterier for RNA-prøvebiblioteker med spesimentypen Solid-FFPE (solid FFPE). Dette gjelder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier er oppført.	Kvalitetskontroll for RNA-bibliotek
RNA Expanded Metrics (RNA utvidet metrikk)	RNA utvidet metrikk er kun for informasjon og indikerer ikke direkte kvaliteten til RNA-biblioteker. Dette gjelder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier er oppført.	Ikke tilgjengelig

Hver del inneholder følgende kolonner:

- Én kolonne per prøve (navnet er lik prøve-ID).
- **Metric (UOM)** (Metrikk (måleenhet)) – Kvalitetskontrollmetrikknnavnet og måleenhet.
- **LSL** – Nedre spesifikasjonsgrense (inkludert).
- **USL** – Øvre spesifikasjonsgrense (inkludert).

Hver del inneholder følgende rader:

- Én rad per kvalitetskontrollmetrikk.
- **PASS/FAIL** (Bestått / Ikke bestått) – Indikerer hvorvidt prøven besto kvalitetskontrollen. Statusen PASS (Bestått) indikerer at prøveverdiene for metrikken er innenfor LSL- og USL-området. Statusen FAIL (Ikke bestått) indikerer at prøveverdien for én eller flere metrikker er utenfor LSL- eller USL-området. Denne raden er ikke inkludert for DNA Expanded Metrics (DNA utvidet metrikk) eller RNA Expanded Metrics (RNA utvidet metrikk).
- **Notes** (Merknader) – Inneholder en liste over merknader som beskriver innholdet i filen.

Rapport om lav dybde

Filnavn: {SAMPLE_ID}_LowDepthReport.tsv

Rapporten om lav dybde er en tabulatordelt fil som opprettes for hver pasientprøve. Rapporten inneholder en liste over genomiske posisjonsområder med en total sekvenseringsdybde < 100, og der en bestått variant ikke ble påvist. Disse posisjonene har ikke tilstrekkelig sekvenseringsdybde til å utelukke tilstedeværelsen av en liten variant. Posisjoner på blokkeringslisten utelukkes fra rapporten.

Rapporten om lav dybde genereres ikke på nytt under regenerering av rapport.

Rapporten om lav dybde inneholder følgende deler og tilhørende felt:

- **Topptekst** – Inneholder generell informasjon om filen og kjøringen.

Felt	Beskrivelse
Report Title (Rapporttittel)	Navnet på rapporten.
Product Title (Produktttittel)	Navnet på produktet.
Sample ID (Prøve-ID)	Pasientprøvens prøve-ID.
Report Date (Rapportdato)	Datoen da rapporten om lav dybde ble generert.
Run ID (Kjørings-ID)	ID-en til sekvenseringskjøringen.
Run Date (Kjøringsdato)	Datoen for sekvenseringskjøringen.
Knowledge Base version (Kunnskapsbaseversjon)	Versjonen av kunnskapsbasen som var installert da rapporten om lav dybde ble generert.

Felt	Beskrivelse
Knowledge Base published date (Kunnskapsbasens publiseringsdato)	Datoen knyttet til kunnskapsbasen som var installert da rapporten om lav dybde ble generert.
Module Version (Modulversjon)	Versjonen av Illumina Run Manager som ble brukt i analysen.
Regulatory statement (Regulatorisk erklæring)	Den regulatoriske erklæringen som definerer riktig bruk av rapporten.

- **Liste over genomisk område** – Inneholder en liste over genomiske posisjonsområder med lav dybde. Sammenhengende genomiske posisjoner med lav dybde som overlapper samme gener, kombineres til én rad.

Kolonne	Beskrivelse
Chrom (Kromosom)	Kromosom.
Start	Startposisjon (hg19).
End (Slutt)	Sluttposisjon (hg19).
Gene (Gen)	Gensymboler som overlapper det genomiske området basert på RefSeq-databasen som er inkludert i kunnskapsbasen.

Vise analyseresultater

Velg kjøringsnavnet i fanen Completed (Fullført) på skjermbildet Runs (Kjøringer) for å vise analyseresultater.

Skjermbildet Run Details (Kjøringsdetaljer)

Skjermbildet Run Details (Kjøringsdetaljer) viser analyseresultater knyttet til den valgte kjøringen, og lar deg analysere kjøringen på nytt med ulike parametre. Øverst på skjermbildet finner du kjøringsdetaljene, slik som kjøringsnavn, kjøringsbeskrivelse og applikasjonsdetaljer. Delen Status oppdateres med start- og sluttidene for trinn i kjøringen.

MERK Statusen Analysis Complete (Analyse fullført) indikerer at analysen er fullført, men indikerer ikke at analysen lyktes. Feltet Analysis Status (Analysestatus) i tabellen Sample Level Metrics (Metrikk på prøvenivå) indikerer om alle trinnene i forløpet er fullført. Se gjennom [Metrikkutdata på side 49](#) etter detaljer om eventuelle mislykkede trinn.

Sekvenseringsinformasjon vises, inkludert instrumentnavn, bibliotekklargjøringssett, indeksadaptersett, avlesningstype og avlesningslengder. Brukere kan også velge å sette analysen i kø igjen i denne delen (se [Sett analyse tilbake i kø på side 56](#)).

Delen Results (Resultater)

Delen Results (Resultater) inneholder koblinger til TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten for hver pasientprøve i kjøringen. Denne delen inkluderer også utdatamappebanen for analysen. Naviger til denne plasseringen for å få tilgang til resultater og mellomliggende filer. Kvalitetskontroll- og kontrollstatuser i delen Results (Resultater) hentes fra [Metrikkutdata på side 49](#) og [Rapport med kontrollutdata på side 44](#).

Metrikk på kjøringsnivå

Delen Run Level Metrics (Metrikk på kjøringsnivå) på skjermbildet Samples & Results (Prøver og resultater) viser statusen PASS (Bestått) eller FAIL (Ikke bestått) for hver metrikk på kjøringsnivå, inkludert kontrollprøvestatus. Se tabellen nedenfor for tolkning av resultatverdi.

Metrikk	Resultat	Tolking
RunQc (Kvalitetskontroll for kjøring)	PASS (Bestått)	Sekvenseringskjøringen er gyldig.
	FAIL (Ikke bestått)	Kvalitetsmetrikk for sekvenseringskjøringen er ikke oppfylt. Prøver i sekvenseringskjøringen er ugyldige.

Metrikk	Resultat	Tolking
DNA Positive Control—Small Variants and TMB (Positiv DNA-kontroll – små varianter og TMB)	PASS (Bestått)	Forventede varianter er påvist.
	FAIL (Ikke bestått)	Spesifikasjoner for variantbetegnelse er ikke oppfylt, og små varianter i sekvenseringskjøringen er ugyldige.
DNA Positive Control—Gene Amplifications and Large Rearrangements (Positiv DNA-kontroll – genamplifikasjoner og store omorganiseringer)	PASS (Bestått)	Forventede varianter er påvist.
	FAIL (Ikke bestått)	Spesifikasjoner for variantbetegnelse er ikke oppfylt, og store omorganiseringer i sekvenseringskjøringen er ugyldige.
DNA Positive Control—MSI (Positiv DNA-kontroll – MSI) Dette gjelder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)	PASS (Bestått)	Forventede varianter er påvist.
	FAIL (Ikke bestått)	Spesifikasjoner for variantbetegnelse er ikke oppfylt, og MSI-scorer i sekvenseringskjøringen er ugyldige.
DNA No-Template Control (DNA-kontroll uten mal)	PASS (Bestått)	Krysskontaminasjon mellom biblioteker er ikke indikert.
	FAIL (Ikke bestått)	Krysskontaminasjon mellom biblioteker er indikert. DNA-prøver i bibliotekklargjøringshendelsen og alle tilknyttede sekvenseringskjøringer er ugyldige.
DNA GIS Positive Control (Positiv DNA-GIS-kontroll)	PASS (Bestått)	Tilstrekkelig sekvenseringsdekning og -ensartethet for å beregne GIS.
	FAIL (Ikke bestått)	Utilstrekkelig sekvenseringsdekning og -ensartethet for å beregne GIS i sekvenseringskjøringen.
DNA GIS No-Template Control (DNA-GIS-kontroll uten mal)	PASS (Bestått)	Krysskontaminasjon mellom biblioteker er ikke indikert.
	FAIL (Ikke bestått)	Krysskontaminasjon mellom biblioteker er indikert. GIS i sekvenseringskjøringen er ugyldig.

Målinger på prøvenivå

Delen Sample Level Metrics (Målinger på prøvenivå) på skjermbildet Run Details (Kjøringsdetaljer) viser informasjon om kvalitetskontroll for pasientprøver som ble inkludert i kjøringen. Målinger på prøvenivå evalueres uavhengig av målinger på kjøringsnivå.

- **Sample** (Prøve) – Prøve-ID-en.
- **Analysis Status** (Analysestatus) – Mulige verdier er PASS (Bestått) og FAIL (Ikke bestått). Angir om alle trinnene er fullført for prøven. Se [Metrikkutdata på side 49](#) for detaljer om eventuelle mislykkede trinn.
- **DNA Library QC Metrics** (Kvalitetskontrollmålinger for DNA-bibliotek) – Mulige verdier er PASS (Bestått) og FAIL (Ikke bestått). Indikerer hvorvidt prøven besto kvalitetskontrollen for DNA-biblioteket, som gjelder DNA-biblioteket som ble sekvensert. Tilsvare DNA Library QC

(Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek) i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. N/A (Ikke tilgjengelig) vises hvis et DNA-bibliotek ikke ble sekvensert, eller hvis Run QC (Kvalitetskontroll for kjøring) har verdien FAIL (Ikke bestått).

- **RNA Library QC Metrics** (Kvalitetskontrollmålinger for RNA-bibliotek) – Indikerer hvorvidt prøven besto kvalitetskontrollen for RNA-bibliotek. Dette gjelder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier er oppført.
- **DNA Library QC Metrics for GIS** (Kvalitetskontrollmålinger for GIS i DNA-bibliotek) – Mulige verdier er PASS (Bestått) og FAIL (Ikke bestått). Indikerer hvorvidt prøven besto kvalitetskontrollen for GIS i DNA-biblioteket. Tilsvaret DNA GIS QC (Kvalitetskontroll for DNA GIS) i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. N/A (Ikke tilgjengelig) vises hvis et DNA-bibliotek ikke ble sekvensert, Run QC (Kvalitetskontroll for kjøring) har verdien FAIL (Ikke bestått) eller DNA Library QC (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek) har verdien FAIL (Ikke bestått).
- **DNA Library QC Metrics for MSI** (Kvalitetskontrollmålinger for MSI i DNA-bibliotek) – Indikerer hvorvidt prøven besto kvalitetskontrollen for MSI i DNA-biblioteket. Dette gjelder ikke for TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (Ikke tilgjengelig)-verdier er oppført.
- **DNA Library QC Metrics for CNV** (Kvalitetskontrollmålinger for CNV i DNA-bibliotek) – Mulige verdier er PASS (Bestått) og FAIL (Ikke bestått). Indikerer hvorvidt prøven besto kvalitetskontrollen for store omorganiseringer i DNA-biblioteket. Tilsvaret DNA Copy Number Variant QC (Kvalitetskontroll for DNA-kopinummervariant) i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. N/A (Ikke tilgjengelig) vises hvis et DNA-bibliotek ikke ble sekvensert, Run QC (Kvalitetskontroll for kjøring) har verdien FAIL (Ikke bestått) eller DNA Library QC (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek) har verdien FAIL (Ikke bestått).
- **DNA Library QC Metrics for Small Variants and TMB** (Kvalitetskontrollmålinger for små varianter og TMB i DNA-bibliotek) – Mulige verdier er PASS (Bestått) og FAIL (Ikke bestått). Indikerer hvorvidt prøven besto kvalitetskontrollen for små varianter og TMB i DNA-biblioteket. Tilsvaret DNA Small Variant and TMB QC (Kvalitetskontroll for DNA liten variant og TMB) i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. N/A (Ikke tilgjengelig) vises hvis et DNA-bibliotek ikke ble sekvensert, Run QC (Kvalitetskontroll for kjøring) har verdien FAIL (Ikke bestått) eller DNA Library QC (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek) har verdien FAIL (Ikke bestått).

Sett analyse tilbake i kø

Du kan sette en fullført analysekjøring tilbake i kø på TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysemodulen.

1. Velg kjøringsnavnet i fanen Completed (Fullført) på skjermbildet Runs (Kjøringer) for å vise analyseresultater.
2. Velg **Requeue Analysis** (Sett analyse tilbake i kø) nederst på siden Run Details (Kjøringsdetaljer).
3. Velg ett av følgende alternativer for å sette en analyse tilbake i kø:
 - Sett analysen tilbake i kø uten endringer.

- Rediger kjøringsinnstillinger, og sett analysen tilbake i kø. Run Name (Kjøringsnavn) kan ikke redigeres.
 - Sett analysen tilbake i kø med en annen applikasjon.
Se arbeidsflytveiledningen for analyseapplikasjonen for detaljerte instruksjoner.
4. Velg konfigurasjonen for ekstern lagring der gjeldende sekvenseringsdata er plassert (automatisk utfyllt, men redigerbart).
 5. Angi en årsak til reanalysen.
 6. Velg **Requeue Analysis** (Sett analyse tilbake i kø).

Feilsøking

Følgende tabell lister opp programvareproblemer som kan oppstå når du bruker TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analyseprogramvare.

Hvis prøverapporten indikerer at analysen mislyktes på grunn av en programvarefeil, feilsøker du følgende filer for å feilsøke problemet basert på det spesifikke mislykkede trinnet. Begge filene er plassert i mappen `IVD_Reports`.

- `MetricsOutput.tsv` – Indikerer analysetrinnet som ikke ble fullført for pasientprøver, under `FAILED_STEPS` (Mislykkede trinn).
- `ControlOutput.tsv` – Indikerer analysetrinnet som ikke ble fullført for kontrollprøver, under `FAILED_STEPS` (Mislykkede trinn).

Bruk følgende tabell til å feilsøke problemer i arbeidsflyten:

Observasjon	Anbefalt tiltak
Analysen forblir i statusen <i>Analysis in Progress</i> (Analyse pågår) i mer enn 3 timer.	På siden Active Runs (Aktive kjøring) velger du Cancel Analysis (Avbryt analyse) under kolonnen Actions (Handler). Når du har avbrutt kjøringen, navigerer du til siden Completed Runs (Fullførte kjøring) og setter analysen tilbake i kø for den avbrutte kjøringen. Se Sett analyse tilbake i kø på side 56 for detaljer om prosessen for å sette analyser tilbake i kø.
Feil med FastqValidation-trinnet.	Mulige årsaker er som følger: • Feil eller ikke-eksisterende indeks resulterer i ingen avlesninger for prøven. Hvis det er mistanke om en feil indeks, gjentar du analysen med riktig indeksidentifikator valgt. Ellers gjentar du TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)-arbeidsflyten med en ny ekstraksjon av nukleinsyre i samsvar med <i>Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)</i> (dokumentnr. 200080934). • Kjøringsytelse. Vurder kjøringsytelsen ved hjelp av Sequencing Analysis Viewer (SAV), og kontakt Illumina teknisk støtte for hjelp.

For eventuelle andre mislykkede trinn går du gjennom `LogsIntermediates/run.log` og loggene og de mellomliggende filene under den relevante trinns spesifikke undermappen i mappen `Logs_Intermediates`. Ta kontakt med Illumina teknisk støtte for hjelp.

Vedlegg A Flytskjema for kvalitetskontrollmetrikk

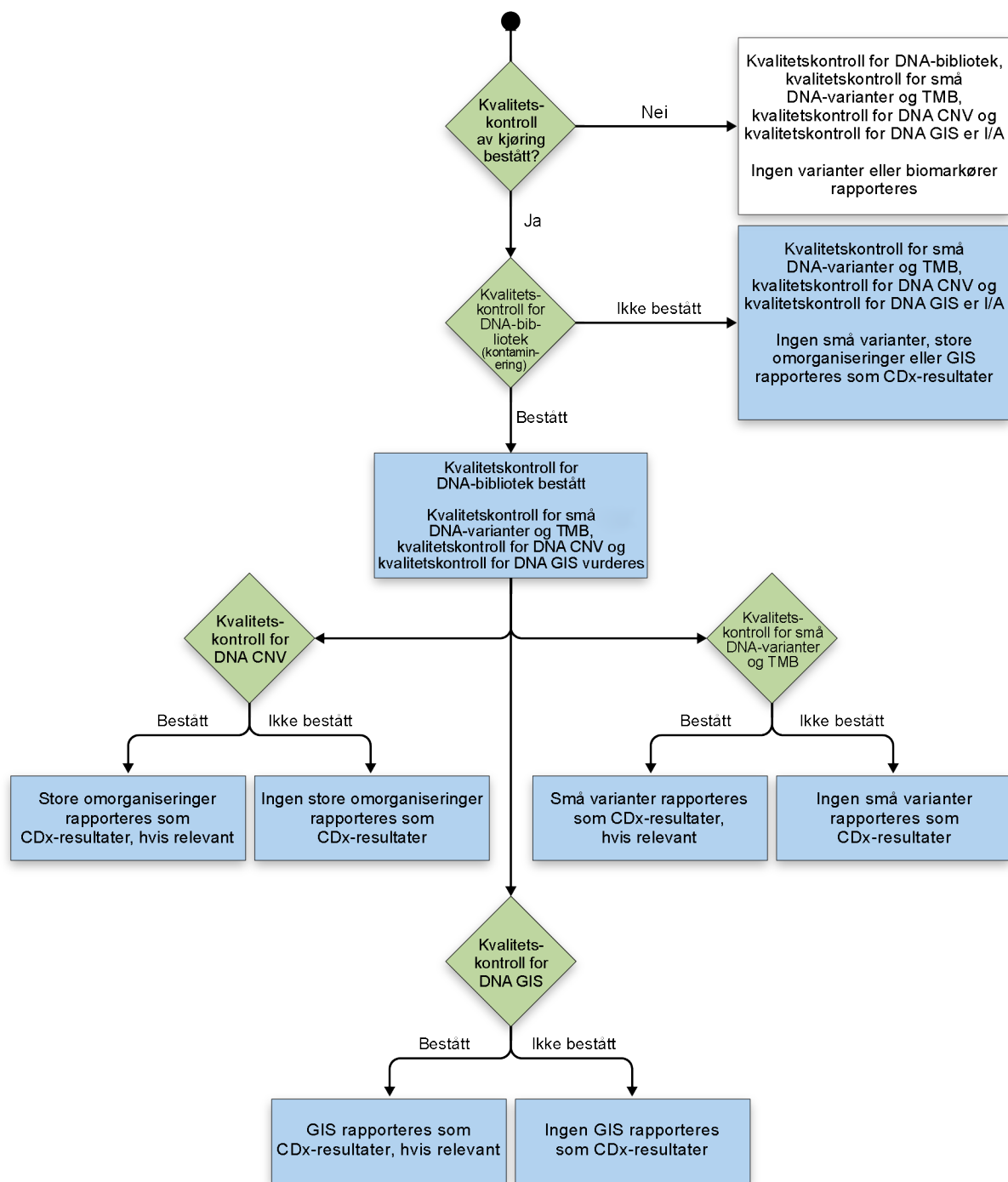
Flytskjemaet som følger beskriver kvalitetskontrollmetrikken som er oppgitt i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Hvis kvalitetskontrollen for kjøringen mislykkes, vurderes ingen andre kvalitetskontrolltrinn, og alle merkes som N/A (Ikke tilgjengelig). Hvis DNA ikke sekvenseres, eller ikke består kvalitetskontrollen for bibliotek, inkluderes ingen tilsvarende varianttyper i CDx-resultater. Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek er en måling av kontaminasjon. Hvis kvalitetskontrollen for DNA-bibliotek ikke består, merkes nedstrøms DNA-kvalitetskontrollmetrikk (Kvalitetskontroll for små DNA-varianter og TMB, kvalitetskontroll for DNA CNV og kvalitetskontroll for DNA GIS) som N/A (Ikke tilgjengelig). Mer informasjon finnes i delene og tabellene som følger:

- [Analysemetoder på side 12](#)
- [TSO Comprehensive \(EU, DRAGEN\)-rapport på side 18](#)
- [Kvalitetskontroll for DNA-prøvebiblioteker på side 15](#)
- [Metrikkutdata på side 49](#)
- [Vedlegg B Kvalitetskontrollmetrikk på side 61](#)

Flytskjemaet tilordner ikke kontrollprøvene. Resultatene fra kontrollprøvene påvirker ikke kvalitetskontrollmetrikken på TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) PDF- eller JSON-rapporten. Kontrollprøver som ikke består, ugyldiggjør prøveresultater uavhengig av kvalitetskontrollresultater, som beskrevet i [Rapport med kontrollutdata på side 44](#). Se *Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)* for mer informasjon om kontrollprøver.

Flytskjemaet tilordner ikke kvalitetskontrollresultatene på posisjonsnivå. Disse resultatene er en del av CDx-kvalitetskontrollresultatene som er beskrevet i [Companion Diagnostics QC \(Kvalitetskontroll for CDx\) på side 27](#).

Figur 3 Flytskjema for kvalitetskontrollmetrikk



Vedlegg B Kvalitetskontrollmetrikk

Kvalitetskontrollmetrikk for kjøring

Metrikk	Beskrivelse	Enhet	Kvalitetsterskel
PCT_PF_READS (Prosent avlesninger passert filter)	Prosentandelen av avlesninger som passerer filter.	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R1 (Prosent Q30 R1)	Gjennomsnittlig prosentandel av basebetegnelser med kvalitetscore på Q30 eller høyere for Read 1 (Avlesning 1).	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R2 (Prosent Q30 R2)	Gjennomsnittlig prosentandel av basebetegnelser med kvalitetscore på Q30 eller høyere for Read 2 (Avlesning 2).	%	≥ 80 %

Metrikker og grenser for DNA Library QC (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek)

Metrikk	Beskrivelse	Enhet	Kvalitetsterskel (FFPE)
CONTAMINATION_SCORE (Kontaminasjonsscore)	Kontaminasjonsscore basert på variantallelfrekvensfordelingen (VAF-fordelingen) av SNP-er.	Ikke tilgjengelig	≤ 1457

Metrikker og grenser for DNA Library QC for Small Variant Calling and TMB (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek for liten variant-bestemmelse og TMB)

Metrikk	Beskrivelse	Enhet	Kvalitetsterskel (FFPE)
MEDIAN_INSERT_SIZE (Median fragmentstørrelse)	Median fragmentlengde i prøven.	Basepar	≥ 70,0
MEDIAN_EXON_COVERAGE (Median eksondekning)	Median eksondekning på tvers av alle eksonebaser.	Antall	≥ 150,0

Metrikk	Beskrivelse	Enhet	Kvalitetsterskel (FFPE)
PCT_EXON_50X (Prosent ekson 50X)	Prosentandel av ekson baser med 50x fragmentdekning.	%	$\geq 90,0$
PCT_CHIMERIC_READS (Prosent kimære avlesninger)	Prosentandel kimære avlesninger.	%	$\leq 8,0$

Metrikk og grenser for DNA Library QC for GIS (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek for GIS)

Metrikk	Beskrivelse	Enhet	Kvalitetsterskel (FFPE)
PCT_TARGET_HRD_50X (Prosent mål-HRD 50X)	Prosent HRD-prober med 50X fragmentdekning.	%	$\geq 50,0$
EXCESSIVE_TF (Overdreven TF)	Feilmodusmetrikk som indikerer om tumorfraksjonen er for stor og tumor- og normale signaler ikke lenger kan differensieres for beregning av GIS.	Ikke tilgjengelig	≥ 0

Metrikker og grenser for DNA Library QC for CNV (Kvalitetskontroll for DNA-bibliotek for CNV)

Metrikk	Beskrivelse	Enhet	Kvalitetsterskel (FFPE)
GENE_SCALED_MAD (Median av absolutte avvik av gener skalert)	Medianen av absolutte avvik fra medianen av det normaliserte antallet for hver CNV-målregion.	Antall	$0 \leq x \leq 0,134$
MEDIAN_BIN_COUNT_CNVTARGET (Median bin-telling per CNV-mål)	Den mediane rå-bin-tellingen per CNV-mål.	Antall	$\geq 1,0$

DNA Expanded Metrics (DNA utvidet metrikk)

DNA utvidet metrikk er kun for informasjon. Disse metrikkene kan være informative for feilsøking, men leveres uten eksplisitte spesifikasjonsgrenser og brukes ikke direkte til prøve kvalitetskontroll. Kontakt teknisk støtte hos Illumina for ytterligere veiledning.

Metrikk	Beskrivelse	Enhet
TOTAL_PF_READS (PF-avlesninger totalt)	Totalt avlesninger som passerer filter.	Antall
MEAN_FAMILY_SIZE (Gjennomsnittlig familiestørrelse)	Summen av avlesningene i hver familie delt på antall familier etter korrigering, sammenslåing og filtrering på støtteavlesninger.	Antall
MEDIAN_TARGET_COVERAGE (Median måldekning)	Median dekning av baser.	Antall
PCT_EXON_100X (Prosent ekson 100X)	Prosentandel eksonbaser med mer enn 100X dekning.	%
PCT_READ_ENRICHMENT (Prosent anrikningsavlesning)	Prosentandel avlesninger som krysser en hvilken som helst del av målregionen, kontra totalt antall avlesninger. Beregningen av denne metrikken vurderer kun ikke-HRD-prober. Hvis HRD-prober brukes for prøven, kan lavere verdier derfor observeres.	%
PCT_USABLE_UMI_READS (Prosent brukbare UMI-avlesninger)	Prosentandelen av avlesningene med brukbare UMI-er.	%
MEAN_TARGET_COVERAGE (Gjennomsnittlig måldekning)	Gjennomsnittlig dekning av baser.	Antall
PCT_ALIGNED_READS (Prosent justerte avlesninger)	Prosentandel avlesninger som ble justert til referanseggenomet.	%
PCT_CONTAMINATION_EST (Prosent estimert kontaminasjon)	Prosentandel kontaminasjon i prøven.	%
PCT_PF_UQ_READS (Prosent PF UQ-avlesninger)	Prosentandel unike avlesninger som passerer filter.	%
PCT_TARGET_0.4X_MEAN (Prosent mål 0,4X gjennomsnitt)	Prosentandel målbaser med måldekning større enn 0,4 ganger gjennomsnittet.	%
PCT_TARGET_100X (Prosent mål 100X)	Prosentandel målbaser med mer enn 100X dekning.	%
PCT_TARGET_250X (Prosent mål 250X)	Prosentandel målbaser med mer enn 250X dekning.	%

Metrikk	Beskrivelse	Enhet
MEDIAN_TARGET_HRD_COVERAGE (Median HRD-måldekning)	Median målfragmentdekning på tvers av alle målposisjoner i genomet. Dekning er det totale antallet ikke-dupliserte parjusteringer som overlapper.	Antall

Vedlegg C TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-rapportreferanse

Dokumentnr. 200080937 v00

TIL IN VITRO-DIAGNOSTISK BRUK. KUN FOR EKSPORT.

llumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)

FOR IN VITRO DIAGNOSTIC USE

Report Date 2026-04-13

Case ID	HRD1_DNA	Run ID	230821_NKRP101_S338_A157W32036
Cancer Type	Malignant epithelial ovarian cancer	Analysis Date	2026-04-13
Specimen Type	FFPE	Knowledge Base Version	6.30.0.0287
Sex	Unknown	Knowledge Base Published Date	2026-10-08
Sample Type	DNA	Median Version	1.5.0
Sample Feature	HRD	Clonality Package Version	1.0.1.1

Companion Diagnostic Results (Level 1)

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

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

Companion Diagnostics QC

Companion Diagnostics Genomic Positions with Insufficient Coverage for Small Variant Detection

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

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

chr13:892,317,335,893,213	chr13:892,336,239,32,892,335	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373
chr13:892,373,330,903,129	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373
chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373
chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373
chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373
chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373	chr13:330,903,129,92,892,373

Companion Diagnostics Indicated

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

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

1 of 3

- A. Et CDx-resultat indikerer at pasientprøven har en tumortype og biomarkør der indisert behandling kan brukes. Se [CDx-bestemmelse på side 16](#) for detaljer. Hvis det ikke er noen CDx-resultater, viser rapporten at ingen CDx-biomarkører for angitt prøvetumortype ble påvist.
- B. CDx-biomarkør observert i pasientprøven. Bruk kan være **Indicated** (Indikert) eller **See Note** (Se merknad). Hvis det er aktuelt, gir et notat i kolonnen Details (Informasjon) ytterligere informasjon om varianten, f.eks. informasjon om mulig legemiddelresistens.
- C. Delen Companion Diagnostics QC (Kvalitetskontroll for CDx) gir kvalitetskontrollinformasjon om CDx-biomarkører på posisjonsnivå. Hvis ingen posisjoner er angitt, er det tilstrekkelig dekning gjennom de målrettede variantene og regionene. Se [Companion Diagnostics QC \(Kvalitetskontroll for CDx\) på side 27](#) for mer informasjon.
- D. Delen Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated (Evaluert tiltenkt bruk av CDx) oppgir all tiltenkt bruk av CDx og angir om de ble evaluert i denne prøven. Se *Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr. 200080934)* for mer informasjon om tiltenkt bruk av TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Krefttype, biomarkører og behandling er hentet fra erklæringen om tiltenkt bruk.
- E. Evaluering skjer hvis tumortypen passer for en CDx og prøven besto nødvendige kvalitetskontrollkategorier. Se [CDx-bestemmelse på side 16](#) for mer informasjon om CDx-kriterier som kreves for prøver som skal evalueres.
 - *Evaluated* (Evaluert) – Prøven ble evaluert for denne biomarkøren for tiltenkt bruk. Spesifikke resultater identifiseres i rapportdelen Companion Diagnostics Results (CDx-resultater).
 - *Not Evaluated* (Ikke evaluert) – Prøven ble ikke evaluert for denne biomarkøren for tiltenkt bruk, og en kommentar forklarer hvorfor.

- F. Variant Types Evaluated (Evaluerte varianttyper) indikerer variant- eller biomarkørtypene som evalueres for pasientprøvene på grunn av beståtte kvalitetskontroll- og kontrollresultater. Se [Variant Types Evaluated \(Evaluerte varianttyper\)](#) på side 31 for mer informasjon.
- G. Se [Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD \(DRAGEN\)](#) (dokumentnr. 200080934) for spesifikk informasjon om TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen, inkludert begrensninger og detaljer om informatikk.

Variant Types Evaluated

F

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

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

About the Test

G

TruSight™ Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) is a qualitative in vitro diagnostic test that uses targeted next generation sequencing to enable assessment of Homologous Recombination Deficiency (HRD) using DNA extracted from formalin-fixed, paraffin-embedded (FFPE) tumor tissue samples from ovarian cancer patients using the Illumina® NextSeq™5500X instrument. The test can be used to detect single nucleotide variants, insertions, deletions, and large rearrangements in BRCA1 and BRCA2 genes, and report a Genomic Instability Score (GIS). The test is intended to be used as a companion diagnostic to identify cancer patients who may benefit from treatment with the targeted therapy listed below, in accordance with the approved therapeutic product labeling. • Tumor Type: Ovarian cancer, including epithelial ovarian, fallopian tube, and primary peritoneal cancer. • Biomarkers: Detected Homologous Recombination Deficiency (HRD) (defined as deleterious or suspected deleterious mutations in BRCA1 and BRCA2 genes and/or positive Genomic Instability Score). • Therapy: CNPAGAZAB (pazopanar). For further information about the test, including the limitations and information details, refer to the TruSight™ Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) Package Insert and/or the Illumina Connected Run TruSight™ Oncology Comprehensive HRD (EU, DRAGEN) Analysis Module—Workflow Guide on the Illumina support site at support.illumina.com.

Vedlegg D Eksempler på prøveinformasjon

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. Kontroller at riktig antall rader er lagt til.
- B. Inkluder positive og negative kontroller for DNA når du legger til rader.

MERK En prøve behandlet med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) krever kun én DNA-linje. En separat HRD-linje er ikke nødvendig. HRD må tilordnes DNA-prøver og DNA-kontroller i kolonnen Sample Feature (Prøveegenskap) på skjermbildet Sample Settings (Prøveinnstillinger).

- C. Angi en unik prøve-ID.
- D. Velg en unik indekssett-ID.
- Indekssett-ID-er må være unike for alle prøvebiblioteker og kontroller.
 - For et DNA-prøvebibliotek og DNA-kontroller velger du en unik indeks-ID (UPxx- eller CPxx-indekser) fra rullegardinlisten DNA Index ID (DNA-indeks-ID).
 - Dersom det er tre biblioteker totalt i kjøringen, følger du retningslinjene for valg av indeks i *Pakningsvedlegg for TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)* (dokumentnr. 200080934).
- E. Velg **HRD** for prøver behandlet med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen.
- F. Hvis en prøveegenskap brukes på en prøve, må den også brukes på de tilknyttede kontrollene.

Vedlegg E Cybersikkerhet

Oversikt

Illumina anbefaler at kunder bruker følgende på Illumina-produkter.

Anbefalte sikkerhetskrav

For kontinuerlig å opprettholde en beskyttet sikkerhetsstilling for Illumina-produkter som er utplassert på kundens institusjon, anbefaler Illumina å følge sikkerhetskravene oppført nedenfor for å unngå økning av cybersikkerhetsrisikoer.

1. Sørg for at Illumina-instrumentet er plassert i et beskyttet, godt segmentert nettverk, internt i kundeorganisasjonen, med tilgang begrenset til kun autorisert personell.
2. Sørg for at Illumina-instrumentet er fysisk plassert i miljøer med begrenset adgang innenfor kundens institusjon, med tilgang som er begrenset til kun autorisert personell.
3. Sørg for at kommunikasjon med nettverkslagring/server/PC (levert av kunden) er konfigurert til å bruke én av de nyeste sikre protokollene levert med Illumina-instrumentet. Sikre protokoller vil sikre at det er autentisering av tilkoblingen og vil gi beskyttelse av integriteten og konfidensialiteten til de overførte dataene. Et eksempel på en robust sikkerhetsprotokoll vil være SMB v3.1.1 eller nyere med kryptering og signering aktivert.
4. Sørg for at ingen ytterligere tilkoblinger er konfigurert på Illumina-instrumentet, bortsett fra det som er beskrevet i den instrumentspesifikke dokumentasjonen og konfigurert som standard som beskrevet nedenfor:
 - a. For instrumenter som kjører Illumina Run Manager, sørg for at den innkommende tilkoblingen til Illumina Run Manager-modulens lokale konsoll på instrumentets driftsprogramvare, som brukes til å forhåndskonfigurere sekvenseringskjøringen, kun er tillatt over TLS 1.2 eller høyere.
 - b. Utgående tilkobling til nettverkslagring levert av kunden er kun tillatt over sikre protokoller. Tilkoblingen brukes til å gjøre resultater og analyser produsert av Illumina-instrumentet tilgjengelig for kunden.
 - c. Valgfri enveis, utgående tilkobling til Illumina-skyserveren, som brukes til å sende telemetri på Illumina-instrumentet, er kun tillatt over TLS 1.2 eller høyere.
5. Sørg for at Illumina-instrumentet ikke brukes som en PC for generell bruk, der tilgang til operativsystemnivå misbrukes til å utføre handlinger, som å surfe på Internett, laste ned og installere ekstra programvare som ikke er fra Illumina, osv.
6. Illumina foreslår å utvise forsiktighet når du kobler produktet til Active Directory. Dette kan overskrive Illuminas produktsikkerhetskontroller med policyer fra Active Directory. Hvis du

bestemmer deg for å koble Illuminas produkt til Active Directory, må du sørge for at sikkerhetskonnfigurasjon som skyves gjennom gruppepolicyobjekter (GPO-er), ikke overskriver instrumentets sikkerhetsinnstillinger.

7. Hvis du mener at instrumentet ditt har blitt påvirket av en potensiell cybersikkerhetshendelse, kontakt Illumina på techsupport@illumina.com og rapporter det så snart som mulig.

Protokoll for sikker avvikling/videresalg av enhet

Illumina gir følgende veiledning for sikker avvikling av enheter ved å fjerne sensitive, konfidensielle og proprietære data og programvare fra Illumina-instrumentet.

- Hvis en kunde ønsker å avvikle et Illumina-instrument, må harddisken hentes ut og enten beholdes av kunden for dataarkivering i henhold til kundens retningslinjer eller fysisk destrueres. Hvis du trenger hjelp, kontakt Illumina teknisk støtte på techsupport@illumina.com for å be om et fakturerbart besøk til institusjonen.
- Hvis Illumina-instrumentet skal videreselges, skal kunder kontakte Illumina teknisk støtte på techsupport@illumina.com, da sensitive, konfidensielle og proprietære data og programvare må fjernes.

Patching

Illumina er forpliktet til å levere kontinuerlig cybersikkerhetsstøtte for våre produkter, inkludert rettidig kommunikasjon knyttet til vedlikehold og oppdateringer av støttet programvare, samt cybersikkerhetsspesifikk patching av Illumina-programmer. For IVD-instrumenter vil programvareoppdateringer og cybersikkerhetspatcher for Illumina-instrumentets programvare bli levert og installert av Illuminas feltserviceteam. For operativsystempatcher (for eksempel Microsoft, Oracle) som er testet av Illumina og gjort tilgjengelig via Illuminas [Operating System Security Updates](#)-side (Sikkerhetsoppdateringer for operativsystemet), må du samarbeide med IT-avdelingen om å bruke patcher på Illuminas produkter. Illumina er forpliktet til å gi denne støtten på den nyeste versjonen av instrumentprogramvaren til produktet når datoen for endt levetid (EoSL-dato).

Bruk av kritiske sikkerhetsoppdateringer regelmessig bidrar til å beskytte Illumina-instrumenter mot de nyeste sikkerhetstruslene og sårbarhetene.

Sikkerhetsstilling

Illumina-instrumenter leveres med programvaresett, funksjoner og konfigurasjoner som muliggjør en sterk sikkerhetsstilling på operativsystemnivå, slik som følgende:

- Brannmur konfigurert til å kun tillate nødvendige tilkoblinger.
- Sikkerhetsrevisjonslogging er aktivert med logger lagret på en beskyttet måte for Dx-instrumenter.

Illumina anbefaler kunder å:

- følge instruksjonene i delen Antivirusprogramvare i *Sikkerhet og nettverk for Illumina-instrumentets kontrolldatamaskin (dokumentnr. 1000000085920)* og aktivere antivirusverktøy i manuell skannemodus
- ikke modifisere noen sikkerhetskongfigurasjoner når antivirusverktøyet er aktivert og konfigurert, eller, om nødvendig, kontakte Illumina teknisk støtte for konsultasjon før dette gjøres, for å unngå introduksjon av ytterligere sikkerhetsrisikoer på produktet

Illumina-instrumentet leveres med brukeradministrasjonsfunksjonalitet som følger beste sikkerhetspraksis, og inkluderer:

- sterk utnyttelse av rollebasert tilgangskontroll og separasjon av bruker- og administratorroller (se Illumina Run Manager-brukeradministrasjon)
- introduksjon og håndheving av regler for passordkompleksitet
- introduksjon og håndheving av beskyttelse mot brute force-angrep
- mulighet for å ha identitetsbaserte kontoer
- lagring av passord
- identitetsbasert sikkerhetsrevisjonslogging for Illumina Run Manager-aktiverte instrumenter

Illumina anbefaler å bruke de medfølgende funksjonene for systembrukeradministrasjon i sin fulle utstrekning og kun bruke ikke-delte kontoer, med unike påloggingskontoer og passord knyttet til hver bruker. Illumina anbefaler også å bruke beste praksis for sikkerhet, inkludert passordkonvensjoner anbefalt av National Institute of Standards and Technology (NIST). Disse praksisene inkluderer å ikke bruke passord fra et annet system på nytt, ikke bruke ordbokord som en del av passordet og å bruke passord av tilstrekkelig lengde og kompleksitet (minst 10 tegn, med én stor bokstav, én liten bokstav, ett siffer og ett spesialtegn).

Oppsett av Illumina Run Manager-sertifikat

Følg trinnene nedenfor for å administrere sertifisering for å sikre sikker kommunikasjon ved tilgang til Illumina Run Manager.

Ved installasjon vil en Illumina-feltservicetekniker (FSE) sette opp sertifikatet for DRAGEN Server. Hvis ditt eget sertifikat brukes, vil denne oppsettingen utføres av en FSE under installasjonen. For å sette opp et sertifikat etter installasjon kontakter du Illumina teknisk støtte for å få hjelp. Et selvsignerings sertifikat genereres under installasjonen dersom dette ikke er oppgitt.

Når du kobler til Illumina Run Manager fra en annen datamaskin som ikke er instrumentet, og et selvsignert sertifikat brukes, må du legge til det selvsignerte sertifikatet i datamaskinens klarerte sertifikatlager. Kontakt IT-avdelingen for ytterligere støtte med installasjon av sertifikat.

Revisjonshistorikk

Dokument	Dato	Beskrivelse av endring
Dokumentnr. 200080937 v00	Mai 2026	Første versjon.

Teknisk assistanse

For teknisk assistanse, kontakt teknisk støtte hos Illumina.

Nettsted: www.illumina.com

E-post: techsupport@illumina.com

Sikkerhetsdatablad (SDS-er) – Tilgjengelige på Illumina-nettstedet på support.illumina.com/sds.html.

Produktdokumentasjon – Tilgjengelig for nedlasting fra support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California, 92122 USA
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (utenfor Nord-Amerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



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

TIL IN VITRO-DIAGNOSTISK BRUK. KUN FOR EKSPORT.

© 2026 Illumina, Inc. Alle rettigheter forbeholdt.

illumina[®]