illumina®

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

Arbetsflödesguide

TILLHÖR ILLUMINA
Dokumentnr 200080937 v00
Maj 2026

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Dokumentet och dess innehåll tillhör Illumina, Inc. och dess dotterbolag (”Illumina”) och är endast avsett för användning enligt avtal i samband med kundens bruk av produkterna som beskrivs häri och inte för något annat ändamål. Dokumentet och dess innehåll får ej användas eller distribueras i något annat syfte och/eller återges, delges eller reproduceras på något vis utan föregående skriftligt tillstånd från Illumina. I och med detta dokument överlåter Illumina inte någon licens som hör till dess patent, varumärke eller upphovsrätt, eller någon rättighet i enlighet med rättspraxis eller liknande tredjepartsrättigheter.

Instruktionerna i detta dokument ska följas noggrant och uttryckligen av kvalificerad och lämpligt utbildad personal för att säkerställa rätt och säker produktanvändning i enlighet med beskrivningen häri. Hela innehållet i dokumentet ska läsas och förstås i sin helhet innan produkterna används.

UNDERLÅTENHET ATT LÄSA OCH FÖLJA ALLA INSTRUKTIONER HÄRI I SIN HELHET KAN MEDFÖRA SKADA PÅ PRODUKTERNA, PERSONSKADA, INKLUSIVE SKADA PÅ ANVÄNDAREN/ANVÄNDARNA ELLER ANDRA PERSONER SAMT SKADA PÅ ANNAN EGENDOM OCH LEDER TILL ATT EVENTUELL GARANTI FÖR PRODUKTERNA BLIR OGILTIG.

ILLUMINA KAN INTE ÅLÄGGAS NÅGOT ANSVAR SOM UPPKOMMER GENOM FELAKTIG ANVÄNDNING AV PRODUKTERNA SOM BESKRIVS HÄRI (INKLUSIVE DELAR DÄRI ELLER PROGRAMVARAN).

© 2026 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

Alla varumärken tillhör Illumina, Inc. eller respektive ägare. Specifik varumärkesinformation finns på www.illumina.com/company/legal.html.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Innehållsförteckning

Översikt 1
Om den här handboken 2
Ange körningsinformation 3
Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-applikationskonfiguration 3
Konfigurera körning manuellt 4
Importera provark 7
Analysmetoder 12
Kvalitetskontroll av körning 12
FASTQ-generering 12
DNA-inriktning och felkorrigering 12
Identifiering av små varianter 13
Annotering av små varianter 14
Identifiering av stora omstruktureringar 14
Annotering av stora omstruktureringar 14
Genomisk instabilitetspoäng (GIS) 15
Kvalitetskontroll av DNA-provsbibliotek 15
Rapportering om lågt djup för DNA-provsbibliotek 16
Kontrollrapportering 16
Identifiering inom behandlingsvägledande diagnostik 16
Analysutdata 18
Resultatrapporter 18
TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport 18
Kontrollutdatarapport 43
Resultatvärden 48
Rapport om lågt djup 51
Visa analysresultat 53
Skärmen Run Details (Körningsinformation) 53
Köa analysen på nytt 56
Felsökning 57
Bilaga A – flödesschema kvalitetskontrollmått 58
Bilaga B – kvalitetskontrollmått 60

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Kvalitetskontrollmått för körning 60
Mått och gränsvärden för kvalitetskontroll av DNA-bibliotek 60
Mått och gränsvärden för kvalitetskontrollmått avseende identifiering av små varianter och TMB i DNA-bibliotek 60
Mått och gränsvärden för kvalitetskontroll av DNA-bibliotek avseende GIS 61
Mått och gränsvärden för kvalitetskontroll av DNA-bibliotek avseende CNV 61
DNA-utökade mått 61

Bilaga C TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) referens för rapporten 63

Exempel på provinformation i Bilaga D 65

Bilaga E Cybersäkerhet 66
Översikt 66
Rekommenderade säkerhetskrav 66
Protokoll för säker avveckling/återförsäljning av enhet 67
Patching 67
Säkerhetsställning 67
Konfiguration av Illumina Run Manager-certifikat 68

Revisionshistorik 69

Teknisk hjälp 70

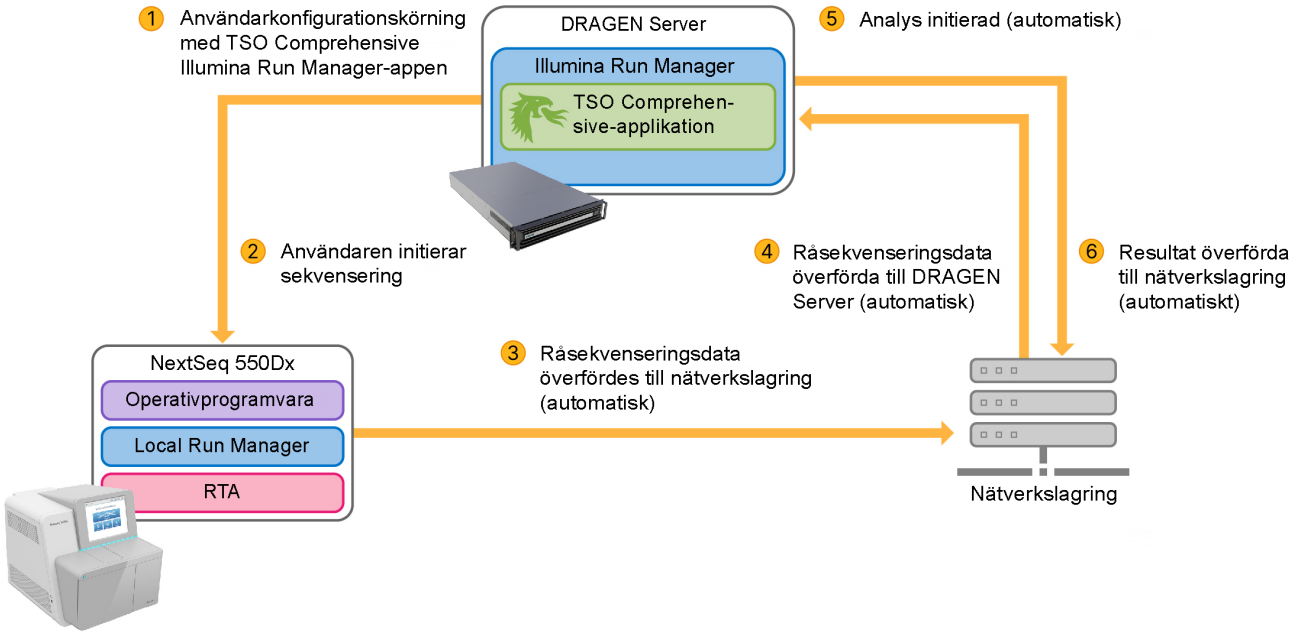
FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Översikt

Analysmodellen Illumina® Connected Run TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN) analyserar sekvenseringsavläsningar av DNA- och RNA-bibliotek beredda med hjälp av TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)).

- Använd Illumina Run Manager för att ställa in en körning på NextSeq 550Dx-instrument, övervaka status, ställa in sekvenseringsdataanalys och generering av rådata för TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen. För mer information, se *Illumina Run Manager för NextSeq 550Dx programvaruguide (dokumentnr 200025239)*.
- Analysmodulen Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) är en programvara som körs på DRAGEN-server för NextSeq 550Dx och stöder analys och rapportering för förberedda DNA-bibliotek.

Figur 1 Översikt över en TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-körning med Illumina Run Manager



För patientprover genererar Analysmodulen Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) följande rapporter:

- En TruSight Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport för varje patientprov. Den här rapporten innehåller resultat från behandlingsvägledande diagnostik och kvalitetskontroller. Denna rapport är tillgänglig i PDF- och JSON-format.
- En rapport om lågt djup för varje patientprov. Filen innehåller en lista över genomiska positioner (med gensymboler) som har otillräckligt sekvenseringsdjup för att det ska vara möjligt att utesluta att små varianter förekommer i ett DNA-bibliotek.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

- En fil med mått för kvalitetskontroll (*.tsv). Denna rapport innehåller analysstatus och kvalitetskontrollmått för alla patientprover i sekvenseringskörningen.

För kontrollprover genererar analysmodulen en kontrollutdatarapport (*.tsv). Denna rapport innehåller kvalitetskontrollresultat för eventuella kontrollprover i sekvenseringskörningen.

Om den här handboken

Den här handboken innehåller anvisningar för hur du ställer in körningsparametrar för sekvensering och analysparametrar med användning av Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN). Användning av programvaran kräver kunskap om Illumina Run Manager för NextSeq 550Dx. Information om instrumentpanelen och systeminställningarna i Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) finns i *Platsförberedelse och installationsguide för Illumina DRAGEN-server för NextSeq 550Dx (dokumentnr 200025560)* och *Illumina Run Manager för NextSeq 550Dx programvaruguide (dokumentnr 200025239)*.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Ange körningsinformation

För att konfigurera en TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-körning öppnar du en webbläsare på den nätverksanslutna DRAGEN-server för att använda Analysmodulen Illumina Connected Run TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-programvaran. För mer information, se *Referensguide för NextSeq 550Dx-instrument (dokumentnr 1000000009513)*.

Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-applikationskonfiguration

Skärmen Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-applikationskonfiguration innehåller information om applikationer, kunskapsbas (KB) och anspråkspaket. Hämta den här informationen enligt följande.

1. Öppna Illumina Run Manager och logga in.
2. Välj **Applications** (applikationer) i sidnavigeringsfältet för att gå till skärmen Applications (applikationer) där installerade applikationer visas.
   Zooma ut i fönstret om applikationsnamnet har trunkerats.
3. På skärmen Applications (applikationer) väljer du **TSO Comp HRD (DRAGEN)** för att komma åt konfigurationen för den applikationen.

Konfigurationsskärmen visar även information om installerade resurser för applikationen. För Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) konfigureras nödvändiga KB- och anspråkspaketresurser i sektionen Analysis (Analys). Endast en kunskapsbas och ett anspråkspaket kan installeras samtidigt.

- **KB** — Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) kräver en installerad kunskapsbas för att utföra analys. Sektionen Analysis (Analys) på skärmen Application Configuration (Applikationskonfiguration) visar det installerade KB-paketet.
- **Anspråkspaket** — Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) kräver ett installerat anspråkspaket för att utföra analys. Anspråkspaketet innehåller anspråket för den avsedda användningen för behandlingsvägledande diagnostik som är tillgängliga för analys. Sektionen Analysis (Analys) på skärmen Application Configuration (Applikationskonfiguration) visar det installerade anspråkspaketet.

Konfigurera körningar

Använd något av följande alternativ för att ange prover för den planerade körningen:

- **[Konfigurera körning manuellt]** För att ställa in körningsparametrar manuellt, se *Konfigurera körning manuellt* på sidan 4.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

- **[Importera provark]** Importera en extern fil i ett format med kommateckenavgränsade värden (CSV), se *Importera provark* på sidan 7.

OBS! För lagringsöverväganden kräver analysutdata minst 600 GB ledigt diskutrymme på den valda utdataplatsen. För att ställa in lagringsplatsen i Illumina Run Manager väljer du External Storage for Analysis Results (Extern lagring för analysresultat) i rullgardinsmenyn uppe till vänster.

Konfigurera körning manuellt

Välj **Create Run** (Skapa körning) på fliken Planned (Planerad) på skärmen Runs (Körningar) för att ställa in körparametrar manuellt. Arbetsflödet Create Run (Skapa körning) möjliggör val av applikation och redigering av körningsinställningar, provdata och provinställningar.

Välj applikation

- Välj **TSO Comp HRD (DRAGEN)** och välj sedan **Next** (Nästa).

Zooma ut i fönstret om programmets namn trunkeras på applikationsskärmen.

Körningsinställningar

Specificera körningsparametrar på skärmen Run Settings (Körningsinställningar) enligt följande.

1. **Run Name** (Körningsnamn) — ange ett körningsnamn utifrån följande kriterier som identifierar körningen från sekvensering genom analys:
   - 1–40 tecken.
   - Endast alfanumeriska tecken, mellanslag, understreck och bindestreck.
   - Använd ett alfanumeriskt tecken omedelbart före och efter mellanslag, understreck och bindestreck.
   - Unikt för alla körningar på instrumentet.
2. **[Valfritt] Run Description** (Körningsbeskrivning) — ange en körningsbeskrivning utifrån följande kriterier för att identifiera körningen.
   - 1–150 tecken.
   - Endast alfanumeriska tecken och mellanslag.
   - Använd ett alfanumeriskt tecken omedelbart före och efter mellanslag.

Följande ytterligare fält visas på skärmen Run Settings (Körningsinställningar). Dessa fält kan inte redigeras.

- **Library Prep Kit** (Biblioteksprepareringssats) — biblioteksprepareringssatsen listas (TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN)-satsen).

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

- **Index Adapter Kit** (Indexadaptersats) — indexadaptersatsen listas (TruSight Oncology Comprehensive (DRAGEN)-satsen).
- **Read and Index Lengths** (Avläsnings- och indexlängder) — avläsnings- och indexlängder (både 1 och 2) listas med följande värden:
  - Avläsning 1 = 101
  - Index 1 = 8
  - Avläsning 2 = 101
  - Index 2 = 8

Provdata

Skärmen Sample Data (Provdata) är den första av två skärmar som registrerar provinformation. Ange provinformation manuellt eller använd en CSV-mall för att ladda upp provinformation till skärmarna Sample Data (Provdata) och Sample Settings (Provinställningar). Använd nedladdningsmallen på skärmen Sample Data (Provdata) för att ladda ner en CSV-mall. Mallen innehåller de obligatoriska kolumnrubrikerna och har rätt format för import.

Se *Exempel på provinformation i Bilaga D* på sidan 65 för exempel på skärmen Sample Data (Provdata) och skärmen Sample Settings (Provinställningar).

1. Identifiera antalet prover som ska anges, inklusive positiva och negativa kontroller för DNA.
   HRD-berikade prover kräver endast en rad för DNA.
   En separat HRD-rad krävs inte. HRD måste tilldelas till DNA-prover och DNA-kontroller i kolumnen Sample Feature (provfunktion) på skärmen Sample Settings (provinställningar).
2. **Sample ID** (Prov-ID) — ange ett unikt prov-ID med följande kriterier.
   - 1–40 tecken.
   - Endast alfanumeriska tecken, understreck eller bindestreck.
   - Använd ett alfanumeriskt tecken omedelbart före och efter understreck och bindestreck.
3. **Index Set ID** (Indexuppsättnings-ID) — välj ett indexuppsättnings-ID för DNA-biblioteket som förberetts från provet.
   - För ett DNA-provbibliotek och DNA-kontroller, välj ett unikt index-ID (UPxx- eller CPxx-index) från rullgardinsmenyn DNA Index ID.
   - Om det finns totalt tre bibliotek i körningen följer du riktlinjerna för att välja index i avsnittet *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)*.

Följande ytterligare fält visas på skärmen Sample Data (Provdata).

- **I7 Index** — detta fält fylls i automatiskt baserat på det val som gjorts i rullgardinsmenyn Index Set ID.
- **Index 1** — detta fält fylls i automatiskt baserat på det val som gjorts i rullgardinsmenyn Index Set ID.
- **I5 Index** — detta fält fylls i automatiskt baserat på det val som gjorts i rullgardinsmenyn Index Set ID.
- **Index 2** — detta fält fylls i automatiskt baserat på det val som gjorts i rullgardinsmenyn Index Set ID.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

- **[Valfritt] Library Name** (Biblioteksnamn) — ett valfritt fält som kan lämnas tomt. Om det lämnas tomt fyller appen automatiskt i ett värde efter att körningen har skickats.

Provinställningar

Följande kolumner visas på skärmen Sample Settings (Provinställningar):

1. **Sample ID** (Prov-ID) — värdet i det här fältet överförs från posterna i kolumnen Sample ID (Prov-ID) på skärmen Sample Data (Provdata).
2. **[Valfritt] Case ID** (Fall-ID) — ett Fall-ID måste inte anges; det fylls i automatiskt när du fortsätter till nästa sida.
3. **Sample Type** (Provtyp) — DNA väljs automatiskt.
4. **Specimen Type** (Provtyp) — välj en provtyp eller kontrolltyp för provet från en lista över alternativ som bestäms av det installerade anspråkspaketet. Alternativen kan inkludera följande:
   - Solid-FFPE
   - DNA Positive Control (Positiv DNA-kontroll)
   - DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll)

   OBS! TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) kräver användning av DNA TruSight Oncology Control v2. Positiv DNA-kontroll och negativ DNA-kontroll måste inkluderas i varje körning. Mer information om DNA TruSight Oncology Control v2 finns i *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)*.

5. **Cancer Type** (cancertyp) — använd det här fältet för att tilldela en tumörtyp för varje prov. Välj den mest specifika tumörtypen som finns tillgänglig.
   - För Controls (Kontroller) är det enda alternativet N/A (Ej tillämpligt) och väljs automatiskt.
   - Sök i listan över tillgängliga cancertyper. Välj från rullgardinsmenyn, använd en nyckelordssökning eller använd sökknappen. Se *Välj en cancertyp* på sidan 10.
6. **Sex** (Kön) — tilldela kön för varje prov. Alternativen är Male (Man), Female (Kvinna) och Unknown (Okänd).
   - För Controls (Kontroller) är det enda alternativet Unknown (Okänt) och väljs automatiskt.
7. **Sample Feature** (Provfunktion) — Välj ett värde för en provfunktion för varje prov. Det installerade anspråkspaketet bestämmer alternativen för provfunktionen.
   - Välj **HRD** för prover som bearbetas med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen.
   - Om en provfunktion tillämpas på ett prov måste den även tillämpas på de tillhörande kontrollerna.
8. **[Valfritt] Sample Description** (Provbeskrivning) — ange en exempelbeskrivning med följande kriterier:
   - 1–50 tecken.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

- Endast alfanumeriska tecken, mellanslag, understreck och bindestreck.
- Använd ett alfanumeriskt tecken omedelbart före och efter mellanslag, understreck och bindestreck.

Analysis Settings

Skärmen Analysis Settings (Analysinställningar) visar information om analysinställningar, installerad kunskapsbas och anspråkspaket.

KB-informationen inkluderar följande:

- Namn
- Version
- Beskrivning
- Publicerat datum
- RefSeq-version

Information om anspråksspaketet innehåller följande:

- Namn
- Version
- Beskrivning — en lista över biomarkören, behandlingen och cancertypen för alla CDx-anspråk som ingår i anspråkspaketet.

Körningsgranskning

Skärmen Run Review (Körningsgranskning) är det sista steget i arbetsflödet Run Setup (Körningskonfiguration). Denna sektion innehåller en sammanfattning av alla tidigare skärmar:

- Programvaruinformation
- Körningsinställningar
- Provdata
- Provinställningar
- Analysinställningar

Välj **Back** (Tillbaka) för att redigera körningen, välj **Exit** (Avsluta) för att avsluta arbetsflödet för körningskonfigurationen utan att spara körningen eller välj **Save** (Spara) för att spara körningen.

Importera provark

Provark innehåller körningskonfigurationsinformation och ger en lista över prover och tillhörande indexsekvenser i biblioteksprepareringen. Information om indexadaptrar finns i *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)*.

Skapa en körning med ett provark enligt följande.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

1. På fliken Planned (Planerade) på skärmen Runs (Körningar) väljer du **Import Sample Sheet** (Importera provark).
2. Navigera till och välj en extern fil i CSV-format.
3. Välj från följande steg:
   - Avsluta importprocessen.
   - Försök importera igen.
   - Spara körningen.
   - Välj **Next** (Nästa) för att fortsätta genom skärmarna för Create Run (Skapa körning). Granska körningsinformationen och korrigera eventuella fel som upptäckts under validering av provark.

   Ett felmeddelande visas när ogiltig inmatning anges. Du kan stöta på flera grupperade felmeddelanden.

Konfigurera ett provark

Följande steg beskriver hur du konfigurerar ett v2-provark för att fungera med Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).

⚠ FÖRSIKTIGHET

Bristande överensstämmelse mellan proven och indexprimrarna kan leda till felaktig rapportering av resultat på grund av förlust av positiv providentifikation. Ange prov-ID:n och tilldela index i provarket innan biblioteksberedningen inleds. Registrera prov-ID:n, index och plattriktning att använda som referens under biblioteksberedning.

1. Öppna provarket i ett kalkylbladsprogram.
2. Ange information för varje prov i sektionen **[appName_Data].** Följande tabell beskriver tillgängliga provparametrar.

Datakolumn	Obligatoriskt	Beskrivning
Sample_ID	Ja	ID som ges till provet. Detta värde är inte känsligt för stora och små bokstäver. ID måste uppfylla följande kriterier: • Unikt för körningen. • Mellan 1–40 tecken. • Använd alfanumeriska tecken med understreck och bindestreck. Använd ett alfanumeriskt tecken omedelbart före och efter understreck och bindestreck. Inga mellanslag tillåtna. • Matcha informationen Sample_ID som anges i sektionen BCLConvert_Data.
Index_ID	Ja	Indexadapter-ID som används för provet. Måste vara unikt per prov. Index UPxx och CPxx är giltiga för DNA-prover.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Datakolumn	Obligatoriskt	Beskrivning
Specimen_Type	Ja	Giltiga värden är följande. • Solid-FFPE • DNAPositiveControl (Positiv DNA-kontroll) • NTCDNAControl (Negativ DNA-kontroll)
Cancertyp	Ja	Giltig och mest specifik cancertypkod från KB- eller anspråkspaketet. **N/A** är det enda godtagbara värdet för kontrollprover. Vissa cancertyper är begränsade till vissa Specimen_Types (Provtyper). Se *Välj en cancertyp* på sidan 10 för mer information.
Sex (Kön)	Ja	Provets kön. Giltiga värden är följande. • Female (Kvinna) • Male (Man) • Unknown (Okänt) Värdet måste vara okänt för positiv kontroll och negativ DNA-kontroll (NTC).
Sample_Type (Provtyp)	Ja	Giltigt värde är enligt följande: • DNA
Case_ID (Fall-ID)	Ja	Tomma värden tolkas vara samma som Sample_ID (Prov-ID).
Sample_ Description (Provbeskrivning)	Nej	Beskrivning av prov. Måste uppfylla följande kriterier: • Mellan 1–50 tecken. • Använd alfanumeriska tecken med understreck, bindestreck och mellanslag. Använd ett alfanumeriskt tecken omedelbart före och efter understreck, bindestreck och mellanslag.
Sample_Feature (Provfunktion)	Ja	Giltigt värde är enligt följande: • HRD

3. Ange information för varje prov i sektionen **[BCLConvert_Data].** Följande tabell beskriver de obligatoriska fälten.

Datakolumn	Obligatoriskt	Beskrivning
Sample_ID (Prov-ID)	Ja	Måste matcha Sample_ID-informationen som anges i sektionen [appName_Data].
Index1	Ja	Index 1-sekvens giltigt för Index_ID tilldelat ett prov i sektionen [appName_Data]. Indexsekvensen finns i *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)*.
Index2	Ja	Index 2-sekvens giltigt för Index_ID tilldelat ett prov i sektionen [appName_Data]. Indexsekvensen finns i *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)*.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

4. Ta bort sektionen **[BCLConvert_Settings]** från provarket. Om man inkluderar denna sektion förhindras Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) från att importera ett provark.
5. Kontrollera att provarksfilen slutar med den sista raden med CSV-data och inte har några tomma rader i slutet av filen.

OBS! Om provsumman för körningen är tre (exklusive det negativa DNA-kontrollprovet), följ riktlinjerna för indexval i *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)*.

Välj en cancertyp

Du måste ange en cancertyp för varje prov. Tillgängliga cancertyper härleds från den installerade kunskapsbasen.

⚠ FÖRSIKTIGHET

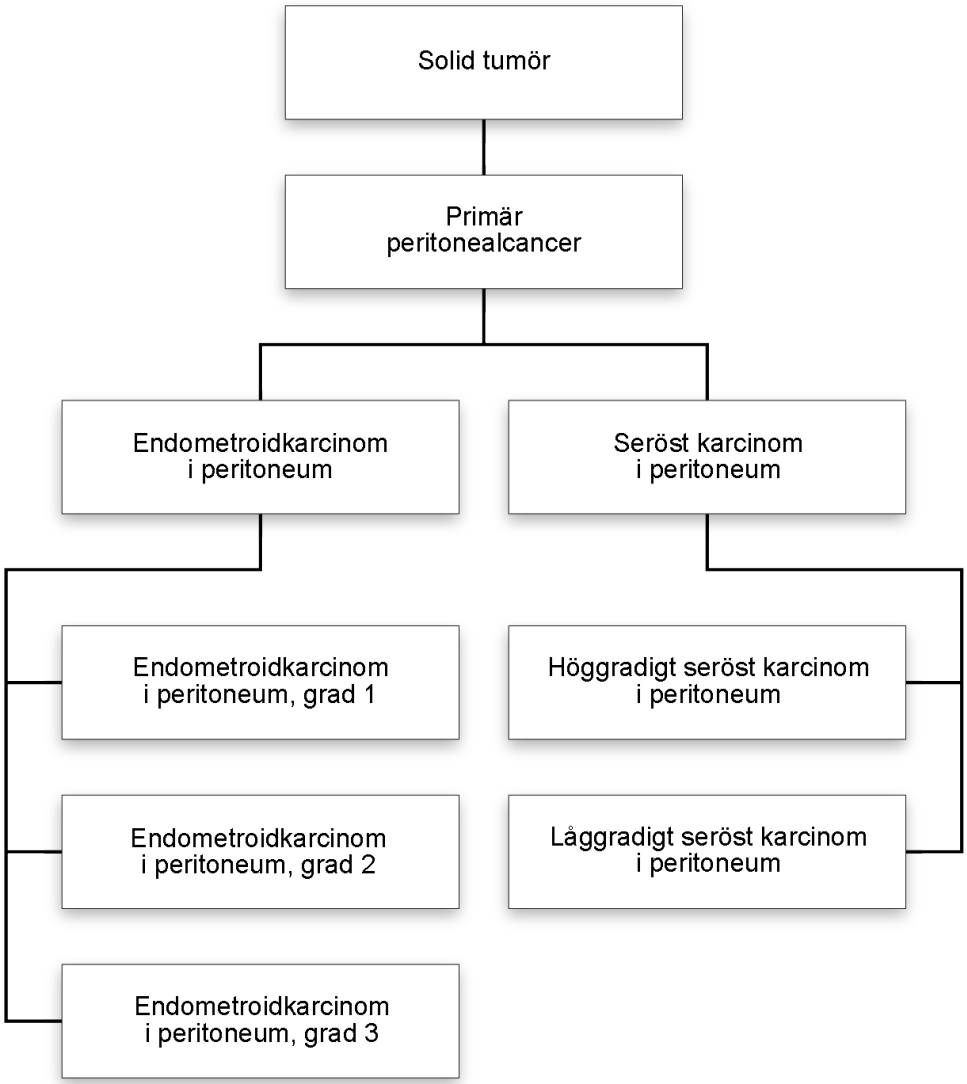
Fel val av cancertyp kan orsaka felaktiga resultat.

Information om behandlingsvägledande diagnostik är ofta specifik för varje cancertyp. Var så specifik som möjligt när du väljer tumörtyp för att hämta rätt information för variant och biomarkör för identifiering och tolkning. Den valda cancertypen för ett patientprov påverkar vilka avsedda användningar för behandlingsvägledande diagnostik som utvärderas för provet. Endast patientprover med en cancertyp som exakt matchar eller är underordnad cancertypen för en avsedd användning för behandlingsvägledande diagnostik utvärderas för det aktuella anspråket.

Till exempel är termen seröst karcinom i peritoneum en underart av primär peritoneal cancer eftersom seröst karcinom i peritoneum är en typ av primär peritoneal cancer. Figur 2 visar en delmängd av ett exempel på en sjukdomsontologi, där solid tumör utgör rottermen och de termer som är associerade med primär peritonealcancer visas (andra tumörtyper visas inte). En term som är kopplad till termer på lägre nivåer kallas överordnad. Termerna på de lägre nivåerna är underordnade den överordnade termen. Primär peritonealcancer är till exempel en överordnad term till endometrioid peritonealcancer och låggradigt seröst peritonealkarcinom. Seröst peritonealkarcinom är en underordnad term för både primär peritonealcancer och solid tumör.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Figur 2 Exempel på en del av en sjukdomsontologi



Körningar som skapats med alternativet **Import Sample Sheet** (Importera provark) måste innehålla cancertyper som matchar en tumörtypkod från den installerade kunskapsbasen. Följande tabell innehåller några exempel på tillåtna cancertyper för import av provark.

Cancer	Cancertyp
Äggledarcancer	363444001_00340
Malign epitelial äggstockscancer	254849005_00315
Primär peritonealcancer	372016004_00341

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Analysmetoder

När sekvenseringsdata har samlats in bearbetas de av Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) för att:

- Genomföra kvalitetskontroll
- Identifiera varianter
- Fastställa GIS-status (genomisk instabilitetspoäng)
- Fastställa resultat från behandlingsvägledande diagnostik
- Rapportera resultat

Analysmetoderna beskrivs i följande avsnitt.

Kvalitetskontroll av körning

Kvalitetsmått för sekvenseringskörningar utvärderas för att fastställa om körningen ligger inom ett godkänt intervall. Den totala procentandelen avläsningar som passerar filtret jämförs med en minimigräns. För Read 1 (Avläsning 1) och Read 2 (Avläsning 2) jämförs den genomsnittliga procentandelen av baser ≥ Q30 med ett minimitröskelvärde. Q30 ger en förutsägelse av sannolikheten för en felaktig basbestämning (Q-score). Om värdena för vart och en av dessa tre mätvärden uppfyller specifikationerna, rapporteras Run QC (Kvalitetskontroll av körning) som PASS (GODKÄNT) och analysen fortsätter. Om något av värdena inte uppfyller specifikationen rapporteras Run QC (Kvalitetskontroll av körning) som FAIL (MISSLYCKAD) och analysen stoppas. För mer information, se *Kvalitetskontrollmått för körning* på sidan 60.

FASTQ-generering

Sekvenseringsdata som är sparade i BCL-format demultiplexeras med hjälp av indexsekvenser, vilka är unika för varje prov, som lades till under biblioteksberedningssteget, för att tilldela kluster till biblioteket som de kom ifrån. Varje kluster innehåller två index (i5- och i7-sekvenser, en i vardera änden av biblioteksfragmentet). Kombinationen av dessa indexsekvenser används för att demultiplexera uppsättningsbiblioteken.

Efter demultiplexering genereras FASTQ-filer. Dessa filer innehåller sekvenseringsavläsningarna för varje individuellt provbibliotek och associerade kvalitetsresultat för varje basidentifiering, med undantag för avläsningar från eventuella kluster som inte har passerat filtret.

DNA-inriktning och felkorrigering

DNA-inriktning och felkorrigering riktar in sekvenseringsavläsningar från DNA-provsbibliotek mot ett referensgenom och korrigerar fel i sekvenseringsavläsningarna innan variantidentifiering.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

DRAGEN-felkorrigering för unik molekylär identifierare (UMI) består av följande huvudsteg:

1. DRAGEN UMI använder sin maskinvaruaccelererade mappare (baserad på en implementering med hashtabell) för att inrikta DNA-sekvenser i FASTQ-filer mot referensgenomet hg19. Dessa inriktningar skrivs inte till en BAM-fil.
2. Råinriktning bearbetas för att ta bort fel (inklusive fel som introduceras under FFPE-bevarande, PCR-amplifiering och sekvensering). Avläsningar från samma ursprungliga DNA-molekyl taggas med samma UMI under biblioteksberedning. UMI-markörerna låter DRAGEN jämföra relaterade avläsningar, ta bort avvikande signaler och minimera dessa multipla avläsningar i en enda högkvalitativ sekvens.
3. DRAGEN utför ett slutligt inriktningssteg på de UMI-komprimerade avläsningarna. Dessa slutliga inriktningar skrivs till en BAM-fil och en motsvarande BAM-indexfil skapas. DRAGEN använder dessa slutliga inriktningar som inmatning för identifiering av små varianter (SNV:er, insertioner, borttagningar, MNV:er), identifiering av stora omstruktureringar, bestämning av genomisk instabilitetspoäng (GIS) och kvalitetskontroll av DNA-bibliotek.

Identifiering av små varianter

DRAGEN stöder identifiering av SNV:er, insertioner, borttagningar (inklusive delins som är kombinationer av de två med en nettoförändring av nukleotider som antingen är en insertion eller en borttagning) och MNV:er i prover med endast tumör genom att ta in mappade och justerade DNA-avläsningar från ett tumörprov som inmatning. Varianter detekteras via både kolumnvis pileupanalys och lokal *de novo*-montering av haplotyper. De *novo*-haplotyperna möjliggör detektion av större MNV:er och delinser än möjligt endast genom kolumnvis pileupanalys. Pipelinen med endast tumörer producerar en VCF-fil som innehåller både könscellsvarianter och somatiska varianter som kan analyseras ytterligare för att identifiera tumörmutationer. Pipelinen gör inga ploidiantaganden, vilket möjliggör detektion av lågfrekventa alleler.

De huvudsakliga stegen som används vid DRAGEN-identifiering av små varianter är följande.

1. Detektering av identifierbara regioner (regioner med tillräcklig avläsningstäckning).
2. Detektering av aktiva regioner (regioner där avläsningarna avviker från referensen och där det finns möjlighet att göra en bestämning av en könscellsvariant eller somatisk variant).
3. Haplotypenhet (*de novo*-grafhaplotyper monteras från avläsningar).
4. Händelser (möjliga bestämmningar av somatiska varianter eller könscellsvarianter) extraheras från kolumnvis pileup-analys.
5. Avläsningsbaskvaliteter kalibreras för att ta hänsyn till FFPE-brus.
6. Avläsningssannolikheterna beräknas för varje avläsnings-/haplotyp-par.
7. Mutationsidentifiering utförs genom att summera genotypsannolikheterna för alla avläsningar/haplotyper.
8. Ytterligare filtrering utförs för att förbättra noggrannheten för variantidentifiering, vilket inkluderar användning av en systematisk brusfil. Den systematiska brusfilen indikerar den statistiska sannolikheten för brus vid specifika positioner i genomet. Denna brusfil är konstruerad med rena

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

(normala) prover. Regioner där brus är vanligt (till exempel svårmappade regioner) har högre brusvärden på dessa platser. Identifieringen av små varianter penaliserar dessa regioner, vilket minskar sannolikheten för falskt positiva fynd.

Annotering av små varianter

Identifierade små varianter annoteras med hjälp av annoteringsmotorn Nirvana med information från RefSeq-databasen och andra populationsdatabaser (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes och gnomAD). Små varianter annoteras oberoende flera gånger enligt beskrivningen i följande avsnitt.

Statiska annoteringsdatabaser för identifiering inom behandlingsvägledande diagnostik

Nirvana annoterar filtrerade identifieringar av små varianter med statiska (inte uppdaterbara) annoteringsdatabaser för efterföljande identifiering inom behandlingsvägledande diagnostik (se *Identifiering inom behandlingsvägledande diagnostik* på sidan 16). VCF från steget identifiering av små varianter används som indata (se *Identifiering av små varianter* på sidan 13).

Identifiering av stora omstruktureringar

Steget för identifiering av stora omstruktureringar i BRCA genererar segmentering av BRCA1- och BRCA2-generna för detektion av kopietalsvarianter (CNV:er) på exonnivå från den BAM-fil som genereras under DNA-inriktning och felkorrigering. Algoritmen för stora omstruktureringar beräknar täckningen för varje målintervall i panelen, utför normalisering och beräknar fold change-värden för varje prob över BRCA-generna. Normalisering inkluderar korrigering av GC-bias, sekvenseringsdjup och probeeffektivitet med hjälp av en samling normala FFPE-genomiska DNA-prover. Initial segmentering utförs för varje gen med cirkulär binär segmentering. Amplitud, brus och varians vid intilliggande segment med hjälp av tröskelvärden som fastställts med *in silico*-data bestämmer sammanslagningen av segment. En stor omstrukturering identifieras när sammanslagning av segment ger mer än ett distinkt segment per gen. Start- och slutkoordinater för det segment som identifierats som omstruktureringseventet, samt log2-genomsnittligt fold change för segmentet, ingår i utdata från detta steg.

Annotering av stora omstruktureringar

Annoteringsmotorn Nirvana annoterar detekterade stora omstruktureringar i BRCA1 och BRCA2 med information från RefSeq-databasen samt från olika populationsdatabaser (COSMIC, ClinVar, dbSNP, 1000 Genomes och gnomAD). Annotering av stora omstruktureringar utförs oberoende enligt beskrivningen i *Identifiering av stora omstruktureringar* på sidan 14.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Statiska annoteringsdatabaser för identifiering inom behandlingsvägledande diagnostik

Nirvana annoterar stora omstruktureringar med hjälp av statiska (ej uppdateringsbara) annoteringsdatabaser för efterföljande identifiering inom behandlingsvägledande diagnostik (se *Identifiering inom behandlingsvägledande diagnostik* på sidan 16). VCF från identifiering av stora omstruktureringar används som inmatning (se *Identifiering av stora omstruktureringar* på sidan 14).

Genomisk instabilitetspoäng (GIS)

Genomisk instabilitetspoäng (GIS) är en helgenomssignatur för homolog rekombinationsbrist (HRD). GIS består av summan av tre komponenter: förlust av heterozygositet, telomerisk allelobalans och storskalig tillståndsövergång. Dessa komponenter uppskattas med hjälp av en GIS-algoritm som använder indata i form av b-allelfrekvens och täckning över en genomomfattande enkelnukleotidpanel. En panel med normala prover används för både biasreduktion och normalisering före GIS-uppskattning.

Kvalitetskontroll av DNA-provsbibliotek

Analyssteget för kontaminering detekterar främmande human DNA-kontaminering med hjälp av SNP-felfilen och pileup-filen som genereras under identifiering av små varianter och TMB-spårningsfilen. Programvaran avgör om ett prov har främmande DNA med hjälp av kontamineringspoängen. I kontaminerade prover skiftar VAF:erna i SNP:er bort från de förväntade värdena på 0 %, 50 % eller 100 %. Algoritmen samlar in alla positioner som överlappar med vanliga SNP:er som har VAF:er på < 25 % eller > 75 %. Sedan beräknar algoritmen sannolikheten för att positionerna är ett fel eller en verklig mutation. Föroreningspoängen är summan av alla loggsannolikhetspoäng över de fördefinierade SNP-positionerna vars mindre allelfrekvens är < 25 % i provet och inte sannolikt på grund av CNV-händelser.

Ju högre kontamineringsresultat, desto större sannolikhet för kontaminering med främmande DNA. Om kontamineringsresultatet överskrider fördefinierade kvalitetströsklar, anses ett prov vara kontaminerat. Om kontaminering upptäckts rapporteras kvalitetskontrollen av DNA-bibliotek som FAIL (misslyckat) och inga resultat kommer att vara tillgängliga för små varianter, stora omstruktureringar, eller GIS. Föroreningspoängen befanns också vara hög i prover med mycket omorganiserade genom (eller HRD-prover), där 1 % av HRD-proverna befanns vara över tröskelvärdet utan bevis för faktisk kontaminering.

Kvalitetskontrollmått används för att validera identifiering av små varianter, stora omstruktureringar och GIS för DNA-provsbibliotek som blir godkända i kvalitetskontrollen för kontaminering. Om provbiblioteket inte blir godkänt för en eller flera kvalitetsmått rapporteras inte motsvarande varianttyp eller biomarkör och den associerade kvalitetskontrollskategorin i rapportrubriken visas som FAIL (MISSLYCKAD).

Resultaten från kvalitetskontroller av DNA-bibliotek finns i filen `MetricsOutput.tsv` (se *Resultatvärden* på sidan 48).

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Rapportering om lågt djup för DNA-provsbibliotek

En Low Depth Report (Rapport om lågt djup) genereras för varje patientprov med ett DNA-bibliotek. Rapporten innehåller en lista över genomiska positioner med ett totalt sekvenseringsdjup < 100 och där en godkänd liten variant inte detekterades. De här positionerna har inte tillräckligt sekvenseringsdjup för att det ska vara möjligt att utesluta att små varianter förekommer. Observera att det fortfarande är möjligt att identifiera varianter med ett totalt sekvenseringsdjup < 100 om variantallelen har tillräckligt sekvenseringsdjup.

Angränsande positioner med lågt djup som överlappar samma gener kombineras till genomiska intervall i rapporten om lågt djup. Varje genomiskt intervall i rapporten får även en annotering med en eller flera tillhörande RefSeq-gensymboler. RefSeq-annoteringen baseras på RefSeq-databasen som ingår i kunskapsbasen.

Se *Rapport om lågt djup* på sidan 51 för information om innehållet.

Kontrollrapportering

En kontrollutdatarapport genereras för varje analys och innehåller en bedömning av varje kontrollprov som ingår i körningen. Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) ogiltigförklarar automatiskt patientprover baserat på kontrollprovsresultat. Se *TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport* på sidan 18 för mer information.

Kontrollutdatarapporten finns i filen `ControlOutput.tsv` (se *Kontrollutdatarapport* på sidan 43).

Identifiering inom behandlingsvägledande diagnostik

För varje avsedd användning inom installerad behandlingsvägledande diagnostik (CDx) fastställer Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) tillämpligheten för den CDx-avsedda användningen för varje patientprov baserat på patientprovets tumörtyp. Om tumörtypen för patientprovet är en exakt matchning med eller underordnad tumörtypen för en CDx-avsedd användning anses den vara tillämplig för den CDx-avsedda användningen. Mer information om sjukdomsontologin finns i *Välj en cancertyp* på sidan 10. Om tumörtypen för patientprovet inte är tillämplig för en CDx-avsedd användning kommer den CDx-avsedda användningen inte att utvärderas för det provet.

Om ett obligatoriskt DNA-sekvenseringsbibliotek för en CDx-avsedd användning inte sekvenseras eller inte klarar kvalitetskontrollpoängen för DNA-biblioteket kommer patientprovet inte att utvärderas för den CDx-avsedda användningen. Om en varianttyp (till exempel små varianter) eller biomarkörer som krävs för en CDx-avsedd användning inte klarar kvalitetskontrollen, kommer patientprovet inte att utvärderas för den typen av sekvensförändring eller biomarkör. Om en varianttyp eller biomarkör som krävs för en CDx-avsedd användning inte klarar kvalitetskontrollen och kontroller, kommer patientprovet inte att utvärderas för den CDx-avsedda användningen. Se Tabell 5 för mer information om vilken kvalitetskontroll och kontroll som krävs för att bli godkända för varje varianttyp eller biomarkör för en CDx.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

När det har fastställts att en CDx-avsedd användning är tillämplig för ett patientprov, har obligatoriska bibliotek sekvenserats och obligatoriska kvalitetskontroller har godkänts, kommer den avsedda användningen för behandlingsvägledande diagnostik att utvärderas för patientprovet. Identifierade varianter och/eller biomarkörer i patientprovet utvärderas för att fastställa resultaten för den CDx-avsedda användningen. En algoritm som är specifik för den CDx-avsedda användningen bedömer om det förekommer och/eller inte förekommer varianter/biomarkörer som överensstämmer med den CDx-avsedda användningen.

CDx-identifieringsresultat är tillgängliga i Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Positiva CDx-avsedda användningar rapporteras i sektionen *Resultat från behandlingsvägledande diagnostik* i Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Se Tabell 3 för mer information.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Analysutdata

När analysen är klar genererar Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) en analysmapp med följande struktur i systemets konfigurerade utdatamapp:

- `IVD_Reports`
  - `ControlOutput.tsv` — kontrollutdatarapport
  - `MetricsOutput.tsv` — måttutdatarapport
  - `{Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.pdf` — TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) rapport (PDF-format) per patientprov.
  - `{Case ID}_TSOCompEU_KB{Knowledge Base Version}_Report.json` — TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) rapport (JSON-format) per patientprov.
  - `{Case ID}_LowDepthReport.tsv*` — rapport om lågt djup per patientprov.
- `Logs_Intermediates` — loggar och mellanliggande filer som genereras under analysarbetsflödet. Mellanliggande filer är endast avsedda att underlätta vid felsökning. Informationen i de mellanliggande filerna är inte avsedd att användas för klinisk rapportering eller patienthantering. Prestanda hos eventuella varianter som identifieras i de här filerna, med undantag för validerade varianter, har inte bekräftats. Validerade varianter är varianter med bekräftade prestandaegenskaper. Varje mapp representerar ett steg i analysarbetsflödet.

Så här visar du analysutdata:

1. Gå till katalogen med analysmappen.
2. Öppna analysmappen för att visa utdatafilerna.

Resultatrapporter

Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporter i PDF- och JSON-format skapas för varje patientprov som har analyserats. Alla slutförda prover finns i analysutdatamappen för TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporter.

TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport

I följande tabeller beskrivs sektionerna i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporterna som skapas för varje patientprov i PDF- och JSON-format. PDF-rapporten är läsbar för människor. JSON-rapporten består av datastrukturer som är avsedda för att tolkas av maskiner. Information som endast finns i JSON-rapporten och inte i PDF-rapporten är markerad som ej tillämplig N/A (Ej tillämpligt) för PDF-rapporten. Varianter som inte rapporteras i Resultat från behandlingsvägledande diagnostik inkluderas inte i rapporterna.

Mer information om att tolka resultaten finns i *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)*.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

- **Sample, Run, and Analysis Information** (Prov-, körnings- och analysinformation) — innehåller allmän information om patientprovet och rapporten.

Tabell 1 Prov-, körnings- och analysinformation

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Report Date (Rapportdatum)	reportDate (rapportdatum)	Datumet som rapporten genererades.
N/A (Ej tillämpligt)	reportTime (rapporttid)	Tiden som rapporten genererades.
Case ID (Fall-ID)	sampleInformation / sampleId (provinformation/prov-ID)	Providentifierare. Patienternas demografi ingår inte.
Cancer Type (Cancertyp)	sampleInformation / cancerType (provinformation/cancertyp)	Cancertypen som är associerad med patientprovet.
N/A (Ej tillämpligt)	sampleInformation / cancerTypeCode (provinformation/cancertypkod)	Cancertypkoden som är associerad med patientprovet.
N/A (Ej tillämpligt)	sampleInformation / cancerTypePath (provinformation/cancertypväg)	Sökvägen till cancertypen (avseende sjukdomsontologin) som är associerad med patientprovet.
N/A (Ej tillämpligt)	sampleInformation / cancerTypeCodePath (provinformation/cancertypkodväg)	Sökvägen till cancertypkoden (avseende sjukdomsontologin) som är associerad med patientprovet.
Sample Type (Provtyp)	sampleInformation / sampleType (provinformation/provtyp)	Patientprovets provtyp.
Specimen Type (Provtyp)	sampleInformation / specimenType (provinformation/provtyp)	Patientprovets provtyp.
Sex (Kön)	sampleInformation / sex (provinformation/kön)	Patientens kön (manligt, kvinnligt eller okänt).
Sample Feature (Provfunktion)	sampleInformation / sampleFeature (provinformation/provfunktion)	Patientprovets provfunktion.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Analysis Date (Analysdatum)	sampleInformation / analysisDate (provinformation/analysdatum)	Datumet som den sekundära analysen slutfördes.
N/A (Ej tillämpligt)	sampleInformation / analysisTime (provinformation/analystid)	Tiden som den sekundära analysen slutfördes.
Run ID (Körnings-ID)	sampleInformation / analysisRunId (provinformation/analysens körnings-ID)	Sekvenseringskörningens ID.
N/A (Ej tillämpligt)	sampleInformation / analysisRunName (provinformation/analysens körningsnamn)	Sekvenseringskörningens namn.

- **Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) och kunskapsbaskonfiguration** — innehåller information om de programvaru- och kunskapsbasversioner som användes när rapporten genererades.

Tabell 2 Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) och kunskapsbaskonfiguration

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Knowledge Base Version (Kunskapsbasversion)	softwareConfiguration / knowledgeBaseVersion (programkonfiguration/kunskapsbasversion)	Versionen av kunskapsbasen som är installerad med Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-programvaran.
Knowledge Basepublished dat (Kunskapsbasens publiceringsdatum)	softwareConfiguration / knowledgeBasePublished (programkonfiguration/kunskapsbaspublicering) Datum	Publiceringsdatumet för den kunskapsbas som användes för att generera rapporten.
Module Version (Modulversion)	softwareConfiguration / moduleSoftwareVersion (programkonfiguration/modulprogramvaruversion)	Versionen av Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) som användes för att generera rapporten.
Claims Package Version (Anspråkspaketsversion)	softwareConfiguration / claimsPackageVersion (programkonfiguration/anspråksaketversion)	Versionen av kravpaketet som är installerat med Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).

- **Companion Diagnostic Results** (Resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik) — resultat för de avsedda användningarna för behandlingsvägledande diagnostik (CDx) där en identifierad associerad variant eller biomarkör listas i PDF- och JSON-rapporterna. Ytterligare avsedda användningar för behandlingsvägledande diagnostik där en associerad variant eller biomarkör inte identifierades eller inte utvärderades listas endast i JSON-rapporten. Se Tabell 5.

Tabell 3 Resultat från behandlingsvägledande diagnostik

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
[Message box] ([Meddelanderuta])	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / results / noEntryText (Resultat / resultat / ingenTextTillgänglig)	Följande meddelande kan visas i denna sektion. Följande meddelande är möjligt: **Inga biomarkörer för behandlingsvägledande diagnostik för den angivna tumörtypen har upptäckts.** Det här meddelandet visas när något av följande är sant för alla CDx-avsedda användningar: • Provet blir godkänt i kvalitetskontrollen, men ingen associerad variant eller biomarkör detekterades eller så är cancertypen inte tillämplig för den CDx-avsedda användningen. • Provet uppfyller inte den obligatoriska kvalitetskontrollen av kontrollprovet. • Provet uppfyller inte de obligatoriska kvalitetskontrollmåtten.
[Message box] ([Meddelanderuta])	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / results / message (Resultat / resultat / meddelande)	Följande meddelande kan visas i denna sektion. Följande meddelande är möjligt: **Ett eller flera anspråk för behandlingsvägledande diagnostik har inte utvärderats. Se utvärderade avsedda användningar för behandlingsvägledande diagnostik.** Detta meddelande inkluderas när minst en CDx-avsedd användning inte kunde utvärderas på grund av ett kontrollfel, kvalitetskontrollfel, felmatchning av tumörtyp eller saknade obligatoriskt DNA-sekvenseringsbibliotek. Eventuella CDx-biomarkörer som identifieras visas i en tabell under det här meddelandet. Se Tabell 5 för orsaker till att en CDx-avsedd användning inte utvärderades.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / companionDiagnostic (Resultat / resultat / genomiskaFynd / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / behandlingsvägledandeDiagnostik) Name (namn)	Namn på den avsedda användningen för behandlingsvägledande diagnostik. Innefattar biomarkörbeskrivning, behandling och tumörtyp.
Detected Variants/ Biomarkers (Upptäckta varianter/biomarkörer)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants (Resultat / resultat / genomiskaFynd / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / varianter) reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / biomarkers (Resultat / resultat / genomiskaFynd / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / biomarkörer)	En lista med identifierade varianter eller biomarkörer associerade med en identifierad CDx-avsedd användning för provet. I JSON-rapporten är det här fältet tomt för CDx-avsedda användningar om resultatet inte stämmer överens med det som identifierats.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Therapy (Behandling)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / therapy (Resultat / resultat / genomiskaFynd / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / behandling)	Behandlingen som är associerad med den CDx-avsedda användningen.
Usage (Användning)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / usage (Resultat / resultat / genomiskaFynd / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / användning)	Användning av CDx-behandlingen (Indikerad eller Se anteckning). I JSON-rapporten visas det här fältet för CDx-avsedda användningar när resultatet identifierats. • **Indicated** (Indikerad) — den associerade behandlingen är indikerad för användning. • **See Note** (Se anteckning) — behandlingsanvändningen beskrivs i en anteckning.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Details (Information)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / note (Resultat / resultat / genomiskaFynd / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / annotering) reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants / (array item for variant in genomic finding) (Resultat / resultat / genomiskaFynd / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / varianter / [arrayobjekt för variant i genomiskt fynd]) reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / biomarkers / (array item for variant in genomic finding) (Resultat / resultat / genomiskaFynd / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / biomarkörer / [arrayobjekt för variant i genomiskt fynd])	Innehåller valfritt fält för anteckningar och en lista med variant- och/eller biomarkörsinformation. I PDF-rapporten motsvarar ordningen på variantinformationen ordningen på varianterna som listas i fältet Detected Variants/Biomarkers (Upptäckta varianter/biomarkörer). Listor över fält med variantinformation finns i Tabell 8, Tabell 9 och Tabell 10. I JSON-rapporten är de här fälten tomma för CDx-avsedda användningar om resultatet inte stämmer överens med det som identifierats.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / detailedResult / result (Resultat / resultat / genomiskaFynd / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / detaljeratResultat / resultat)	Ett kodat värde för resultatet av den CDx-avsedda användningen. Följande värden är möjliga: • **detected** (detekterad) — den CDx-avsedda användningen är tillämplig för provets cancertyp och en eller flera varianter eller biomarkörer som är associerade med den CDx-avsedda användningen identifierades i provet. • **notDetected** (Ej detekterad) — den CDx-avsedda användningen är tillämplig för provets cancertyp, men inga varianter eller biomarkörer som är associerade med den CDx-avsedda användningen identifierades i provet. • **tumorTypeNonMatch** (Tumörtypen överensstämmer inte) — den CDx-avsedda användningen är inte tillämplig för provets cancertyp. • **nucleicAcidNA** (Ingen nukleinsyra) — provet hade inget DNA-bibliotek sekvenserat, vilket behövs för den CDx-avsedda användningen. • **qcFail** (Misslyckad kvalitetskontroll) — den CDx-avsedda användningen utvärderades inte till följd av ett kvalitetskontrollfel. • **didNotCompleteAnalysis** (analysen slutfördes inte) — analysen av provet slutfördes inte. • **controlFail** (Kontrollen misslyckades) — ett eller flera kontrollprover som krävs för denna CDx-avsedda användning misslyckades. • **partialControlFail** (Delvis kontrollfel) — minst en kontrollkategori relaterad till denna CDx-avsedda användning godkändes inte och ingen variant av biomarkör som är associerad med CDx-avsedd användning detekterades. Se Tabell 5 för de kontrollkategorier som är relevanta för denna CDx-avsedda användning. • **partialQcFail** (Delvis kvalitetskontrollfel) — minst en kontrollkategori relaterad till denna CDx-avsedda användning godkändes inte och ingen variant eller biomarkör som är associerad med CDx-avsedd användning detekterades. Se Tabell 5 för de kontrollkategorier som är relevanta för denna CDx-avsedda användning. • **negative** (negativ) — platshållarvärde för framtida användning.

- **Companion Diagnostics QC** (Kvalitetskontroll av behandlingsvägledande diagnostik) — i denna sektion listas genomiska positioner associerade med en CDx-avsedd användning som har otillräckligt djup för en tillförlitlig referensbestämning. Endast de CDx-avsedda användningarna som innefattar små varianter och utvärderades för ett prov listas.

Tabell 4 Kvalitetskontroll av behandlingsvägledande diagnostik

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
[Position list] ([Positionslista])	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / qualityControl / insufficientQuality / entries / (array item for CDx intended use) / positions (Resultat / kvalitetskontroll / otillräckligkvalitet / poster / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / positioner)	En lista över genomiska positioner för den associerade CDx-avsedda användningen som har otillräcklig täckning.

- **Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated** (Utvärderade avsedda användningar för behandlingsvägledande diagnostik) — i denna sektion listas alla installerade CDx-avsedda användningar, med ett fält som indikerar om den CDx-avsedda användningen utvärderades för provet eller inte. Om en CDx-avsedd användning inte utvärderades anges en orsak.

Tabell 5 Utvärderade avsedda användningar för behandlingsvägledande diagnostik

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Cancer Type (Cancertyp)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultat / kvalitetsKontroll / avseddAnvändningUtvärderad / behandlingsvägledandeDiagnostik) Table / entries / (array item for CDx intended use) / cancerType (Tabell / poster / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / cancertyp)	Enligt den avsedda användningen.
Detected Variants/Biomarkers (Upptäckta varianter/biomarkörer)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultat / kvalitetsKontroll / avseddAnvändningUtvärderad / behandlingsvägledandeDiagnostik) Table / entries / (array item for CDx intended use) / biomarkers (Tabell / poster / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / biomarkörer)	Enligt den avsedda användningen.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Therapy (Behandling)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultat / kvalitetsKontroll / avseddAnvändningUtvärderad / behandlingsvägledandeDiagnostik) Table / entries / (array item for CDx intended use) / therapy (Tabell / poster / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / behandling)	Enligt den avsedda användningen.
CDx Intended Use Evaluated (CDx avsedd användning utvärderad)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultat / kvalitetsKontroll / avseddAnvändningUtvärderad / behandlingsvägledandeDiagnostik) Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (Tabell / poster / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / avseddAnvändningUtvärderad)	Indikerar om den CDx-avsedda användningen utvärderades för provet eller inte (Evaluated [Utvärderad]/Not evaluated [Ej utvärderad]). Utvärdering av den CDx-avsedda användningen kräver att nukleinsyran eller variant-/biomarkörstypen som är associerad med den CDx-avsedda användningen blir godkänd i specifika kvalitetskontroll- och kontrollkategorier. Ytterligare utvärderingsstatusar för gen- och varianttyper indikerar om varje biomarkör som är tillämplig på CDx utvärderades för provet.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
CDx Intended Use Evaluated (CDx avsedd användning utvärderad) (fortsättning)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultat / kvalitetsKontroll / avseddAnvändningUtvärderad / behandlingsvägledandeDiagnostik) Table / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (Tabell / poster / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / avseddAnvändningUtvärderad)	CDx-avsedda användningar associerade med detektionen av en HRD-biomarkör i FFPE-provtyper kräver att DNA bearbetas med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen, att Run QC (Kvalitetskontroll av körning) godkänns, DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) godkänns och minst ett av följande: • Kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA, negativ DNA-kontroll och positiv DNA-kontroll — små varianter ska vara godkända. För validering av gennivåkontroll måste minst en representativ liten sekvensförändring för biomarkören detekteras i den positiva DNA-kontrollen. • Kvalitetskontroll av DNA-kopietalsvarianter, negativ DNA-kontroll och positiv DNA-kontroll — genamplifieringar ska vara godkända. • GIS-kvalitetskontroll av DNA, negativ DNA-kontroll för GIS och GIS-positiv DNA-kontroll ska alla godkännas.
Comment (kommentar)	reportFindings / companionDiagnostic (rapportfynd / behandlingsvägledandeDiagnostik) Results / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnostic (Resultat / kvalitetsKontroll / avseddAnvändningUtvärderad / behandlingsvägledandeDiagnostik) Table / entries / (array item for CDx intended use) / comment (Tabell / poster / [arrayobjekt för CDx avsedd användning] / kommentar)	Det visas ett bindestreck i det här fältet om fältet CDx Intended Use Evaluated (CDx avsedd användning utvärderad) är **Evaluated** (Utvärderad) och det inte behövs några ytterligare kommentarer. Följande kommentar eller liknande kan visas om fältet CDx Intended Use Evaluated (CDx avsedd användning utvärderad) är **Evaluated** (Utvärderad) och det behövs ytterligare kommentarer. Exempel: • Vissa genomiska positioner som är associerade med CDX-kravet hade otillräcklig täckning. Se Tabell 4 för mer information. Följande kommentarer eller liknande visas om fältet CDx Intended Use Evaluated (CDx avsedd användning utvärderad) har värdet **Not Evaluated** (Ej utvärderad), för att indikera varför CDx Intended Use (CDx avsedd användning) inte utvärderades. Exempel: • Provets tumörtyp överensstämmer inte med den tumörtypen som motsvarar den CDx-avsedda användningen. • DNA-data som förknippas med en CDx-biomarkör finns ej tillgängliga.

- **Variant Types Evaluated** (Varianttyper utvärderade) — innehåller information om vilka varianter eller biomarkörtyper som är lämpliga att rapporteras på grund av kvalitetskontroll- och kontrollresultat.

Tabell 6 Variant Types Evaluated (Varianttyper som utvärderas)

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Variant Type (Varianttyp)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / variantType (kvalitetsKontroll / variantResultat / variantResultatsTabell / poster / (arrayobjekt för Variant- eller Biomarkörtyp) / variantTyp)	Variant- eller biomarkörtyp. Följande värden är möjliga: • Små varianter • Stora omstruktureringar • GIS
Control QC (Kvalitetskontroll av kontrollprovet)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / controlResult (kvalitetsKontroll / variantResultat / variantResultatsTabell / poster / (arrayobjekt för Variant- eller Biomarkörtyp) / kontrollresultat)	Kvalitetskontroll av kontrollprovet (PASS [GODKÄND], FAIL [MISSLYCKAD] eller N/A [EJ TILLÄMPLIGT]) för varianten eller biomarkörtypen. • **PASS** (GODKÄND) — alla nödvändiga kontroller har godkänts. • **FAIL** (MISSLYCKAD) — en eller flera obligatoriska kontroller misslyckades. • **N/A** (Ej tillämpligt) — varianttypen är inte tillgänglig för provet eller Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD). Små varianter kräver att negativ DNA-kontroll och positiv DNA-kontroll — små varianter och TMB godkänns. Stora omstruktureringar kräver att negativ DNA-kontroll och positiv DNA-kontroll — genamplifieringar godkänns. GIS kräver att negativ DNA-kontroll för GIS och GIS-positiv DNA-kontroll godkänns. Mer information om hur kontrollresultat utvärderas finns i *Kontrollutdatarapport* på sidan 43.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Library QC (Kvalitetskontroll av bibliotek)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / qcResult (kvalitetsKontroll / variantResultat / variantResultatsTabell / poster / (arrayobjekt för Variant- eller Biomarkörtyp) / kontrollresultat)	Kvalitetskontrollresultat (PASS [GODKÄND], FAIL [MISSLYCKAD] eller N/A [EJ TILLÄMPLIGT]) för varianten eller biomarkörtypen. • **PASS** (GODKÄND) — alla kvalitetskontrollkategorier som krävs har godkänts. • **FAIL** (MISSLYCKAD) — en eller flera kvalitetskontrollkategorier som krävs misslyckades. • **N/A** (Ej tillämpligt) — varianttypen är inte tillgänglig för provet eller Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD). Små varianter kräver att kvalitetskontroll av DNA-bibliotek och kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA godkänns. Stora omstruktureringar kräver att kvalitetskontroll av DNA-bibliotek och Kvalitetskontroll av DNA-kopietalsvarianter godkänns. GIS kräver att kvalitetskontrollen av DNA-bibliotek och GIS-kvalitetskontroll av DNA godkänns. Mer information om hur kvalitetskontrollen utvärderas finns i *Bilaga A – flödesschema kvalitetskontrollmått* på sidan 58.
Evaluated (Utvärderad)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / reported (kvalitetsKontroll / variantResultat / variantResultatsTabell / poster / (arrayobjekt för Variant- eller Biomarkörtyp) / rapporterad)	Anger om en varianttyp rapporteras (TRUE [SANN], FALSE [FALSK] eller N/A [EJ TILLÄMPLIGT]). • **TRUE** (SANN) — Kontrollresultat och kvalitetskontrollresultat har båda värdet PASS (GODKÄND). • **FALSE** (FALSK) — en av eller både kontrollresultat och kvalitetskontrollresultat har värdet FAIL (MISSLYCKAD) • **N/A** (Ej tillämpligt) — varianttypen är inte tillgänglig för provet eller Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD).

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Comment (kommentar)	qualityControl / variantResults / variantResultsTable / entries / (array item for Variant or Biomarker type) / comment (kvalitetsKontroll / variantResultat / variantResultatsTabell / poster / (arrayobjekt för Variant- eller Biomarkörtyp) / kommentar)	Om rapporterat fält är TRUE (SANN) visar det här fältet ett bindestreck. Om fältet Reported (Rapporterad) är FALSE (FALSK) visas en kommentar med QC- och kontrollkategorier som misslyckades. Möjliga värden inkluderar: • No DNA Library available (Inget DNA-bibliotek tillgängligt). • Control Failure (Kontroll misslyckades) — lista över alla nödvändiga kontroller som misslyckades. • QC Failure (Kvalitetskontroll misslyckades) — lista över alla nödvändiga kvalitetskontrollkategorier som misslyckades.

- **About the Test** (Om testet) — innehåller allmän information om testet.

Tabell 7 Om testet

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
About the Test (Om testet)	about / description (om / beskrivning)	Test beskrivning.

- **Small Variant Details in Report** (Information om små varianter i rapporten) — denna sektion innehåller information om de upptäckta små varianterna.

Tabell 8 Information om små varianter i rapporten

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Typ	type / value (typ / värde)	Den detaljerade typen av variant. Möjliga värden för små varianter inkluderar: • **SNV** – enkelnukleotidvariant. • **Insertion** – nukleotider på upp till 25 bp läggs till. • **Borttagning** – nukleotider på upp till 25 bp tas bort. • **MNV** – multinukleotidvariant, ersätter två eller tre nukleotider med samma antal nukleotider. • **Indel** – en eller flera nukleotider ersätts av en eller flera nukleotider som inte är en SNV eller MNV. Denna variant kallas ofta för delins.
VAF	additionalInfo / (array item having label property = “VAF”) / value (ytterligareInfo) / [arrayobjekt med etikettegenskapen = “VAF”] / värde)	Variantallelfrekvens (som procentandel).
Consequence (Konsekvens)	additionalInfo / (array item having label property = “Consequence”) / value (ytterligareInfo / [arrayobjekt med etikettegenskap = ”Konsekvens”] / värde)	Variantkonsekvens från sekvensontologin.
Nucleotide Change (Nukleotidförändring)	additionalInfo / (array item having label property = “Nucleotide Change”) / value (ytterligareInfo / [arrayobjekt med etikettegenskap = ”Nukleotidförändring”] / värde)	Ändring av kodnings-DNA-referenssekvensen (RefSeq-transkript) i HGVS-nomenklaturen. Om varianten inte påverkar ett transkript inkluderas ändringen av den genomiska referenssekvensen i HGVS-nomenklaturen.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Genomic Position (Genomisk position)	additionalInfo / (array item having label property = “Genomic Position”) / value (ytterligareInfo / [arrayobjekt med etikettegenskap = ”Genomisk position”] / värde)	Genomisk position (hg19) i formatet kromosom:position. Refererar till den första basens position i referensallelen.
Referensallel	additionalInfo / (array item having label property = “Reference Allele”) / value (ytterligareInfo/ [arrayobjekt med etikettegenskap = ”Referensallel”] / värde)	Referensallel.
Alternate Allele (Alternativ allel)	additionalInfo / (array item having label property = “Alternate Allele”) / value (ytterligareInfo/ [arrayobjekt med etikettegenskap = ”Alternativ allel”] / värde)	Alternativ allel.
Related Phased Variant (Relaterad fasad variant)	additionalInfo / (array item having label property = “Related Phased Variant”) / value (ytterligareInfo/ [arrayobjekt med etikettegenskap = ”Relaterad fasad variant”] / värde)	Gensymbol och proteinförändring, transkriptförändring eller genomisk förändring i HGVS-format för den relaterade fasade varianten, beroende på vad som är tillämpligt.
N/A (Ej tillämpligt)	cosmicIds (cosmic-ID:n)	Lista över genomiska mutations-ID:n som är associerade med varianten från COSMIC-databasen, om tillämpligt. Ingår inte för resultaten från behandlingsvägledande diagnostik

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / vcfChromosome (Detaljerade data om små varianter/vcfKromosom)	Kromosom.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / vcfPosition (Detaljerade data om små varianter/vcfposition)	Genomisk position (hg19). Refererar till den första basens position i referensallelen (fältet detailedSmallVariantData/referenceAllele).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / vcfRefAllele (Detaljerade data om små varianter/vcfRefAllel)	Referensallelen.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / vcfVariantFrequency (Detaljerade data om små varianter/vcfVariantFrekvens)	Variantallelfrekvens.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript)	Detaljerade annoteringar på transkriptnivå för ett transkript (om tillämpligt). Endast ett önskat transkript inkluderas.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / transcript (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjektet] /transkript)	Transkript-ID.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / source (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / källa)	Transkriptkälla (RefSeq).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data/annotation / transcripts / (first array item) / bioType (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / bioTyp)	En Ensembl-biotypsklassificering för transkriptet.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / aminoAcids (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjektet] / aminosyror)	Förändringen av aminosyror, i tillämpliga fall (till exempel G/D).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdnaPos (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / cDNAPos)	cDNA-position.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / codons (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / kodoner)	Kodonsekvensändring (till exempel gGt/gAt) i tillämpliga fall.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / cdsPos (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / cdsPos)	Kodningssekvensposition, om tillämpligt.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / exons (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / exoner)	De exoner som påverkades av varianten och totalt antal exoner, om tillämpligt. Till exempel indikerar 4-6/7 att exonerna 4, 5 och 6 påverkades och att det här transkriptet innehåller totalt 7 exoner.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / introns (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / introner)	De introner som påverkades av varianten, om tillämpligt.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / geneId (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / geneId)	Gen-ID från amerikanska National Center for Biotechnology Information (NCBI).

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgnc (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / hgnc)	Gensymbol från HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / consequence (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / konsekvens)	En uppsättning variantkonsekvenser från sekvensontologin.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvsc (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / hgvsc)	Ändring av kodnings-DNA-referenssekvensen (RefSeq-transkript) i HGVS-nomenklaturen, i tillämpliga fall.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / hgvsp (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / hgvsp)	Ändring av proteinsekvensen i HGVS-nomenklaturen, om tillämpligt.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / isCanonical (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjektet] / ärKanonisk)	Visas som true om transkriptet anses vara det kanoniska transkriptet för genen, annars som false. En gens kanoniska transkript fastställs enligt följande: Endast NM- och NR-transkript inkluderas. Transkript för en gen sorteras i följande ordning: • LRG-poster (Locus Reference Genomic) kommer före icke-LRG-poster. • Fallande CDS-längd. • Fallande transkriptlängd. • Godkännandenummer. Med den här sorteringen anses det första transkriptet vara kanoniskt.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinId (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / proteinId)	Protein ID.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariant Data / annotation / transcripts / (first array item) / proteinPos (Detaljerade data om små varianter / annotering / transkript / [första arrayobjekte] / proteinPos)	Proteinposition.

- **Large Rearrangement Details in Report for Companion Diagnostics Results** (Information om stora omstruktureringar i rapporten med resultaten från behandlingsvägledande diagnostik) — denna sektion innehåller information om de detekterade stora omstruktureringarna (CNV på exonnivå).

Tabell 9 Information om stora omstruktureringar i rapporten

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Type (Typ)	type / value (typ / värde)	Den detaljerade typen av variant. Möjliga värden för stora omstruktureringar inkluderar: • **Stora omstruktureringar**.
Affected Exon(s) (Påverkade exoner)	additionalInfo / (array item having label property = “Affected Exon(s)”) (ytterligareInfo / [arrayobjekt med etikettegenskap = ”Påverkade exoner”])	Den/de exon(er) som påverkas av den stora omstruktureringen. Till exempel indikerar 4–6 att exonerna 4, 5 och 6 påverkades.
Transcript	additionalInfo / (array item having label property = “Transcript”) (ytterligareinfo / [arrayobjekt med etikettegenskap = ”Transkription”])	Transkript- ID (RefSeq).
Genomic Position (Genomisk position)	additionalInfo / (array item having label property = “Genomic Position”) (ytterligareInfo / [arrayobjekt med etikettegenskap = ”Genomisk position”])	Genomisk position för den stora omstruktureringen representeras som ett intervall. Kromosom:position - positionsformat (hg19).
N/A (Ej tillämpligt)	exonLevelCnvVariant (exonNivåKopienummervariant) Details / gene (Information / gen)	Gensymbol.

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	exonLevelCnvVariant (exonNivåKopienummervariant) Details / chromosome (Information / kromosom)	Stor kromosomal omstrukturering
N/A (Ej tillämpligt)	exonLevelCnvVariant (exonNivåKopienummervariant) Details / begin (Information / starta)	Startposition (hg19) för stor omstrukturering.
N/A (Ej tillämpligt)	exonLevelCnvVariant (exonNivåKopienummervariant) Details / end (Information / slut)	Slutposition (hg19) för stor omstrukturering.
N/A (Ej tillämpligt)	exonLevelCnvVariant (exonNivåKopienummervariant) Details / cnvType (Information / cnvTyp)	Värdet är LOSS (FÖRLUST).
N/A (Ej tillämpligt)	exonLevelCnvVariant (exonNivåKopienummervariant) Details / annotation / source (Information / annotering / källa)	Transkriptkälla (RefSeq).
N/A (Ej tillämpligt)	exonLevelCnvVariant (exonNivåKopienummervariant) Details / annotation / affectedExons (Information / annotering / berördaExoner)	Den/de exon(er) som påverkas av den stora omstruktureringen. Till exempel indikerar 4–6 att exonerna 4, 5 och 6 påverkades.
N/A (Ej tillämpligt)	exonLevelCnvVariant (exonNivåKopienummervariant) Details / annotation / transcript (Information / annotering / transkript)	Transkript- ID.

- **Genomic Instability Score Details in Report for Companion Diagnostics Results** (Information om genomisk instabilitetspoäng i rapporten för resultat från behandlingsvägledande diagnostik) — denna sektion innehåller uppgifter om genomisk instabilitetspoäng.

Tabell 10 Information om genomisk instabilitetspoäng i rapporten

PDF-rapportfält	JSON-rapportfält	Beskrivning
Type (Typ)	type / value (typ / värde)	Beskrivning av biomarkörtypen. Möjliga värden för genomisk instabilitetspoäng inkluderar: • **Biomarkör**.
N/A (Ej tillämpligt)	genomicInstability / additionalInfo / (array item having label property = “GIS Score”) / value (genomiskInstabilitet / ytterligareInfo / [arrayobjekt med etikettegenskap = ”GIS-poäng”] / värde)	Värdet för den genomiska instabilitetspoängen.

Kontrollutdatarapport

Filnamn: `ControlOutput.tsv`

Kontrollutdatarapporten är en tabbavgränsad fil som innehåller kvalitetskontrollsinformation för eventuella kontrollprover som ingick i körningen. Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN) ogiltigförklarar automatiskt patientprovresultat baserat på kontrollprovsresultat.

Mer information om körnings- och patientprovsvalidering baserat på resultat för kontroller finns i *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)*.

Kontrollutdatarapporten innehåller följande sektion och motsvarande fält (körnings-ID:t visas före den första sektionen):

- **Analysis Details** (analysinformation) — innehåller information om analysen.

Fält	Beskrivning
Report Date (Rapportdatum)	Datumet som kontrollrapporten genererades.
Report Time (Rapporttid)	Tiden som kontrollrapporten genererades.
Module Version (Modulversion)	Versionen av Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).
Pipeline Version (Arbetsflödesversion)	Versionen av analysarbetsflödet.
Claims Package Version (Anspråkspaketsversion)	Versionen av anspråkspaketet.

- **Sequencing Run Details** (Sekvenseringskörningsinformation) —innehåller information om sekvenseringskörningen.

Fält	Beskrivning
Run Name (Körningsnamn)	Namnet på sekvenseringskörningen.
Run Date (Körningsdatum)	Datumet för sekvenseringskörningen.
Instrument ID (Instrument-ID)	Sekvenseringsinstrumentets unika ID.
Instrument Control Software Version	NextSeq Operating Software (NOS) version som används för körningen.
Instrument Type (Instrumenttyp)	Typen av sekvenseringsinstrument.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Fält	Beskrivning
RTA Version (RTA-version)	Real-Time Analysis (RTA)-programvaruversionen som används för sekvenseringskörningen.
Reagent Cartridge Lot Number (Reagenskassettens partinummer)	Partinumret för reagenskassetten som används för körningen.

- **Analysis Status** (Analysstatus) — innehåller information om huruvida analysen slutfördes för varje kontrollprov eller inte och om några prover misslyckades till följd av ett programvarufel.

Fält	Beskrivning
Sample_ID (Prov-ID)	Kontrollprovets prov-ID. Värdet är (Not Run) för kontrolltyper som inte ingår i körningen.
COMPLETED_ALL_STEPS (Slutfört alla steg)	Anger om kontrollprovet har slutfört alla steg i analysen eller inte. Möjliga värden är TRUE (SANT), FALSE (FALSKT) och N/A (EJ TILLÄMPLIGT). Kontakta Illuminas tekniska support för mer information.
FAILED_STEPS (Misslyckade steg)	En lista över misslyckade analyssteg till följd av ett programvarufel. Kontakta den tekniska supporten för Illumina för mer information om något gick fel med ett analyssteg.
STEPS_NOT_EXECUTED (Steg ej utförda)	En lista över analyssteg som inte utfördes till följd av ett programvarufel. Kontakta den tekniska supporten för Illumina för mer information om det finns några steg som inte utfördes.

- **DNA NTC Library QC Metrics** (Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek i negativ kontroll [NTC]) — innehåller information om kvalitetskontrollmåtten som utvärderades för den negativa DNA-kontrollen. Statusen PASS (GODKÄND) indikerar att resultatvärdet är inom intervallen med undre specifikationsgräns (LSL) och övre specifikationsgräns (USL). Statusen FAIL (MISSLYCKAD) indikerar att resultatvärdet är utanför intervallen med LSL eller USL. Värdet N/A (EJ TILLÄMPLIGT) listas om DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll) inte ingick i sekvenseringskörningen.

Mätvärde	Beskrivning	Enheter	Kvalitetströskel
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Täckning av medianexonfragment för alla exonbaser.	Antal	≤ 8

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

- **DNA — GIS NTC Library QC Metrics** (Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek negativ kontroll [NTC] avseende GIS) — innehåller information om huruvida GIS-kontrollen godkändes i den negativa DNA-kontrollen. Statusen PASS (GODKÄND) indikerar att resultatvärdet är inom intervallen med undre specifikationsgräns (LSL) och övre specifikationsgräns (USL). Statusen FAIL (MISSLYCKAD) indikerar att resultatvärdet är utanför intervallen med LSL eller USL. Värdet N/A (Ej tillämpligt) listas om DNA — GIS No-Template Control (Negativ DNA-kontroll för GIS) inte ingick i sekvenseringskörningen. Dessa kontrollresultat gäller endast GIS-resultat för patientprover.

Mätvärde	Beskrivning	Enheter	Kvalitetströskel
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	Medianen för måltäckningen över samtliga exonbaser.	Antal	≤ 2

- **RNA NTC Library QC Metrics** (Kvalitetskontrollmått för RNA-bibliotek i negativ kontroll [NTC]) — innehåller information om kvalitetskontrollmåtten som utvärderades för den negativa RNA-kontrollen. Detta gäller inte för TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A (Ej tillämpligt)-värden listas.
- **No-Template Control Types** (Negativa kontrolltyper) — innehåller information om varje negativ kontrolltyp som ingår i körningen.

Fält	Beskrivning
(Control Type) Kontrolltyp	Kontrollprovets kontrolltyp. Möjliga värden inkluderar: • DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll) • DNA-GIS No-Template Control (Negativ DNA-kontroll för GIS)
Sample_ID (Prov-ID)	Kontrollprovets prov-ID. Värdet är (Not Run) om kontrolltypen inte ingick i körningen.
AnalysisComplete (Analys slutförd)	Anger om analysen har slutförts för det här kontrollprovet. Möjliga värden inkluderar TRUE (SANT), FALSE (FALSKT) och N/A (EJ TILLÄMPLIGT).
Overall Result (Övergripande resultat)	Kvalitetskontrollresultatet för kontrollprovet baserat på tillhörande kvalitetskontrollmått för bibliotek i negativ kontroll (NTC). Möjliga värden är PASS (GODKÄND), FAIL (MISSLYCKAD) och N/A (EJ TILLÄMPLIGT).

- **Positive Control Types — [Specimen Type]** (Positiva kontrolltyper — [Provtyp]) — innehåller information om de positiva kontrollproverna som ingår i körningen, som är tillämpliga på patientprover med en provtyp som matchar sektionsrubriken (till exempel Solid-FFPE). Denna sektion upprepas för varje provtyp som ingår i sekvenseringskörningen.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Fält	Beskrivning
(Control Type) Kontrolltyp	Kontrollprovets kontrolltyp. Möjliga värden inkluderar: • DNA Positive Control (Positiv DNA-kontroll) — Small Variants (Små varianter) och TMB • DNA Positive Control (Positiv DNA-kontroll) — Gene Amplifications (Genamplifieringar) • DNA-GIS Positive Control (GIS-positiv DNA-kontroll)
Sample_ID (Prov-ID)	Kontrollprovets prov-ID. Värdet är (Not Run) om kontrolltypen inte ingick i körningen.
AnalysisComplete (Analys slutförd)	Anger om analysen har slutförts för det här kontrollprovet. Möjliga värden inkluderar TRUE (SANT), FALSE (FALSKT) och N/A (EJ TILLÄMPLIGT).
Overall Result (Övergripande resultat)	Kontrollprovets resultat från kvalitetskontrollen. Möjliga värden är PASS (GODKÄND), FAIL (MISSLYCKAD) och N/A (EJ TILLÄMPLIGT).
Sensitivity Value (Känslighetsvärde)	Kontrollprovets beräknade känslighetsvärde. Representerar andelen identifierade kontrollvarianter i förhållande till det totala antalet förväntade kontrollvarianter i kontrollprovet. Endast tillämpligt för positiv DNA-kontroll
Sensitivity Threshold (Känslighetströskel)	Det lägsta känslighetsvärde som krävs för att kontrollprovet ska få kvalitetskontrollsresultatet PASS. Endast tillämpligt för positiv DNA-kontroll

- **DNA-GIS Positive Control Results — [Specimen Type]** (DNA-GIS-positiva kontrollresultat — [provtyp]) — Innehåller information om huruvida GIS-kontrollen godkändes i den positiva DNA-kontrollen. Statusen PASS (GODKÄND) indikerar att resultatvärdet är inom intervallen med undre specifikationsgräns (LSL) och övre specifikationsgräns (USL). Statusen FAIL (MISSLYCKAD) indikerar att resultatvärdet är utanför intervallen med LSL eller USL. Värdet N/A (Ej tillämpligt) listas om den GIS-positiva DNA-kontrollen inte ingick i sekvenseringskörningen.

Mätvärde	Beskrivning	Enheter	Kvalitetströskel
PCT_TARGET_HRD_50X	Procentandel HRD med 50x fragmenttäckning.	%	≥ 50

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

- **Small Variants Truth Table Results — [Specimen Type]** (Tabellresultat för små varianter — [Provtyp]) — innehåller information om vilka kontrollvarianter av små DNA-varianter som är tillämpliga för provtypen och som detekterades eller inte detekterades (en rad per kontrollvariant) i den positiva DNA-kontrollen. Värdet N/A (Ej tillämpligt) listas om den positiva DNA-kontrollen inte ingick i sekvenseringskörningen. Denna sektion upprepas för varje provtyp som ingår i sekvenseringskörningen.

Fält	Beskrivning
Detected (Detekterad)	Anger om kontrollen för små DNA-varianter i kontrollprovet identifierades. Möjliga värden inkluderar TRUE (SANT), FALSE (FALSKT) och N/A (EJ TILLÄMPLIGT).
HGNC Gene Name (Namn på HGNC-gen)	Gensymbol för HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC) associerad med kontrollen för små DNA-varianter.
Kromosom	Kromosom för kontrollen för små DNA-varianter.
Position	Position (hg19) för kontrollen för små DNA-varianter.
Referensallel	Referensallel för kontrollen för små DNA-varianter.
Alternativ allel	Alternativa allel för kontrollen för små DNA-varianter.

- **Gene Amplification Truth Table Results — [Specimen Type]** (Tabellresultat för genamplifiering — [Provtyp]) — innehåller information om vilka DNA-genamplifieringar i den positiva DNA-kontrollen som detekterades eller inte detekterades (en rad per kontrollvariant). Värdet N/A (Ej tillämpligt) listas om den positiva DNA-kontrollen inte ingick i proven från sekvenseringskörningen.

Fält	Beskrivning
Detected (Detekterad)	Anger om genamplifiering i kontroll-DNA detekterades i kontrollprovet. Möjliga värden inkluderar TRUE (SANT), FALSE (FALSKT) och N/A (EJ TILLÄMPLIGT).
Type (Typ)	Typ av kontroll-DNA-genamplifiering.
HGNC Gene Name (Namn på HGNC-gen)	Gensymbol för HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC) associerad med genamplifiering i kontroll-DNA.

- **MSI Truth Table Results** (Tabellresultat för MSI) — Innehåller information om MS-status i den positiva DNA-kontrollen detekterades eller inte detekterades. Detta gäller inte för TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-värden listas.
- **Splice Variants Truth Table Results** (Tabellresultat för splicevarianter) — innehåller information om vilka kontrollvarianter av RNA-splicevarianter som är tillämpliga för provtypen och som detekterades eller inte detekterades (en rad per kontrollvariant) i den RNA-positiva kontrollen. Detta gäller inte för TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-värden listas.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

- **Fusions Truth Table Results** (Tabellresultat för fusioner) — innehåller information om vilka kontroll-RNA-fusionsvarianter i RNA External Control (Extern RNA-kontroll) (positiv RNA-kontroll) som identifierades eller inte identifierades (en rad per kontrollvariant). Detta gäller inte för TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-värden listas.

Resultatvärden

Filnamn: `MetricsOutput.tsv`

Resultatvärdena presenteras i en tabbavgränsad fil med kvalitetskontrollsinformation om patientprover som ingick i körningen.

Resultatvärdesfilen innehåller följande sektioner och associerade fält:

- **Header** (Rubrik) — innehåller allmän information om filen och körningen.

Fält	Beskrivning
Output Date (Datum)	Datumet som den här filen skapades.
Output Time (Tid)	Tiden som den här filen skapades.
Workflow Version (Arbetsflödesversion)	Versionen av analysarbetsflödet.
Module Version (Modulversion)	Versionen av Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).
Run ID (Körnings-ID)	Sekvenseringskörningens ID.
Run Name (Körningsnamn)	Namnet på sekvenseringskörningen.

- **Run QC Metrics** (Kvalitetskontrollmått för körning) — innehåller kvalitetskontrollinformation för sekvenseringskörningen. Den här sektionen motsvarar statusen för Run QC (Kvalitetskontroll av körning) i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten och innehåller en rad per kvalitetskontrollmått som bidrar till statusen. Alla kvalitetskontrollmått i den här sektionen måste bli godkända för att kvalitetskontrollen av körningen ska bli godkänd. Se *Kvalitetskontroll av körning* på sidan 12 för analysinformation.

Kolumn	Beskrivning
Metric (UOM) (Mått - Måttenhet)	Kvalitetskontrollmåttets namn och enhet.
LSL	Undre specifikationsgräns (inklusiv).
USL	Övre specifikationsgräns (inklusiv).
Value (Värde)	Kvalitetskontrollsvärde.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Kolumn	Beskrivning
PASS/FAIL (GODKÄND/MISSLYCKAD)	Indikerar om provet blev godkänt eller inte i kvalitetskontrollen. Möjliga värden är PASS (GODKÄND), FAIL (MISSLYCKAD) och N/A (EJ TILLÄMPLIGT).

- **Analysis Status — [Specimen Type]** (Analysstatus — [Provtyp]) — Innehåller information om huruvida analysen har slutförts för varje patientprov som matchar provtypen i sektionsrubriken och om något av dessa prover misslyckades på grund av ett programvarufel. Varje kolumn i den här sektionen motsvarar ett patientprov (Fall-ID används för kolumnnamnet). Denna sektion upprepas för varje provtyp som ingår i sekvenseringskörningen.

Fält	Beskrivning
COMPLETED_ALL_STEPS (Alla steg slutförda)	Anger om provet har slutfört alla steg i analysen eller inte. Möjliga värden är TRUE (SANN) och FALSE (FALSK). Om värdet är FALSE (FALSK), se *Felsökning* på sidan 57.
FAILED_STEPS (Misslyckade steg)	En lista över eventuella misslyckade analyssteg till följd av ett programvarufel. Se *Felsökning* på sidan 57 om alla steg listas här.
STEPS_NOT_EXECUTED (Steg ej utförda)	En lista över eventuella analyssteg som inte utfördes till följd av ett programvarufel. Se *Felsökning* på sidan 57 om alla steg listas här.

- **QC Metrics Sections for Patient Samples** (Sektioner för kvalitetskontrollmått för patientprover) — följande tabell anger var en kvalitetskontrollstatus i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten motsvarar en sektion. En sektion inkluderas för varje typ av kvalitetskontroll som används för patientprover.

Sektion	Beskrivning	Kvalitetskontrollrapportens kategori
DNA Library QC Metrics — [Specimen Type] (Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek — [Provtyp])	Denna sektion upprepas för varje provtyp som ingår i sekvenseringskörningen. Inkluderar kvalitetskontrollmått som används som giltighetskriterier för DNA-provbibliotek som bearbetas med den provtyp som anges i sektionsrubriken. Se *Kvalitetskontroll av DNA-provsbibliotek* på sidan 15 för analysinformation.	DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek)

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Sektion	Beskrivning	Kvalitetskontrollrapportens kategori
DNA Library QC Metrics for Small Variant Calling and TMB (Kvalitetskontrollmått avseende identifiering av små varianter och TMB i DNA-bibliotek) — Solid-FFPE	Kvalitetskontrollmått som används som valideringskriterier för små varianter och TMB i ett DNA-provsbibliotek med provtypen Solid-FFPE. Se *Kvalitetskontroll av DNA-provsbibliotek* på sidan 15 för analysinformation. Se *Mått och gränsvärden för kvalitetskontrollmått avseende identifiering av små varianter och TMB i DNA-bibliotek* på sidan 60 för måttbeskrivningar och tröskelvärden.	DNA Small Variant & TMB QC (Kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA)
DNA Library QC Metrics for MSI (Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek avseende MSI) — Solid-FFPE	Gäller inte för TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-värden listas.	DNA MSI QC (Kvalitetskontroll avseende MSI i DNA)
DNA Library QC Metrics for CNV (Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek avseende CNV) — Solid-FFPE	Kvalitetskontrollmått som används som giltighetskriterier för stora omstruktureringar i ett DNA-provbibliotek med en provtyp av Solid-FFPE. Se *Kvalitetskontroll av DNA-provsbibliotek* på sidan 15 för analysinformation. Se *Mått och gränsvärden för kvalitetskontroll av DNA-bibliotek avseende CNV* på sidan 61 för måttbeskrivningar och tröskelvärden.	DNA Copy Number Variant QC (Kvalitetskontroll av DNA-kopietalsvarianter)
DNA Library QC Metrics for GIS (Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek avseende GIS) — Solid-FFPE	Kvalitetskontrollmått som används som valideringskriterier avseende GIS i ett DNA-provbibliotek med en provtyp av Solid-FFPE. Se *Kvalitetskontroll av DNA-provsbibliotek* på sidan 15 för analysinformation.	DNA GIS QC (GIS-kvalitetskontroll av DNA)
DNA Expanded Metrics (DNA-utökade mått)	DNA-utökade mått fungerar endast som information och indikerar inte kvaliteten på DNA-bibliotek. Se *Kvalitetskontroll av DNA-provsbibliotek* på sidan 15 för analysinformation. Se *DNA-utökade mått* på sidan 61 för mätvärdesbeskrivningar.	N/A (Ej tillämpligt)

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Sektion	Beskrivning	Kvalitetskontrollrapportens kategori
RNA Library QC (Kvalitetskontrollmått för RNA-bibliotek) — Solid-FFPE	Kvalitetskontrollmått som används som validitetskriterier för RNA-provbibliotek med en provtyp av Solid-FFPE. Detta gäller inte för TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-värden listas.	RNA Library QC (Kvalitetskontrollmått för RNA-bibliotek)
RNA Expanded Metrics (RNA-utökade mått)	RNA-utökade mått fungerar endast som information och indikerar inte direkt kvaliteten på RNA-bibliotek. Detta gäller inte för TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-värden listas.	N/A (Ej tillämpligt)

Varje sektion har följande kolumner:

- En kolumn per prov (namnet är prov-ID:t).
- **Metric (UOM)** (Mått [Måttenhet]) — kvalitetskontrollmåttets namn och enhet.
- **LSL** — Lower specification limit (Undre specifikationsgräns)(inklusiv).
- **USL** — Upper specification limit (Övre specifikationsgräns) (inklusiv).

Varje sektion har följande rader:

- En rad per kvalitetskontrollmått.
- **PASS/FAIL** (GODKÄND/MISSLYCKAD) — indikerar om provet blev godkänt eller inte i typen av kvalitetskontroll. Statusen PASS (GODKÄND) indikerar att provvärdena ligger inom LSL- och USL-intervallet. Statusen FAIL (MISSLYCKAD) indikerar att ett eller flera provvärden ligger utanför LSL- eller USL-intervallet. Den här raden ingår inte för DNA-utökade mått eller RNA-utökade mått.
- **Notes** (Anteckningar) — innehåller en lista med anteckningar som beskriver filens innehåll.

Rapport om lågt djup

Filnamn: `{SAMPLE_ID}_LowDepthReport.tsv`

Rapporten om lågt djup är en tabbavgränsad fil som skapats för varje patientprov. Filen innehåller en lista över genomiska positionsintervall med ett totalt sekvenseringsdjup < 100 och där en godkänd variant inte detekterades. De här positionerna har inte tillräckligt sekvenseringsdjup för att det ska vara möjligt att utesluta att små varianter förekommer. Positioner på blockeringslistan exkluderas från rapporten.

Rapporten om lågt djup genereras inte igen under Report Regeneration (Rapportåterskapande).

Rapporten om lågt djup har följande sektioner och associerade fält:

- **Header** (Rubrik) — innehåller allmän information om filen och körningen.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Fält	Beskrivning
Report Title (Rapporttitel)	Rapportens namn.
Product Title (Produkttitel)	Produktens namn.
Sample ID (Prov-ID)	Patientprovets prov-ID.
Report Date (Rapportdatum)	Datumet som rapporten om lågt djup genererades.
Run ID (Körnings-ID)	Sekvenseringskörningens ID.
Run Date (Körningsdatum)	Datumet för sekvenseringskörningen.
Knowledge Base version (Kunskapsbasversion)	Versionen av den kunskapsbas som var installerad när rapporten om lågt djup genererades.
Knowledge Basepublished date (Kunskapsbasens publiceringsdatum)	Publiceringsdatumet för den kunskapsbas som var installerad när rapporten om lågt djup genererades.
Module Version (Modulversion)	Versionen av Illumina Run Manager som används i analysen.
Regulatory statement (Regulatorisk uttalande)	Det regulatoriska uttalandet som definierar korrekt användning av rapporten.

- **Genomic Range List** (Genomisk intervallista) — innehåller en lista över genomiska positionsintervall med lågt djup. Angränsande genomiska positioner med lågt djup som överlappar samma gener kombineras till en och samma rad.

Kolumn	Beskrivning
Chrom (Krom)	Kromosom.
Start (Start)	Startposition (hg19).
End (Slut)	Slutposition (hg19).
Gene (Gen)	Gensymbol(er) som överlappar det genomiska intervallet baserat på RefSeq-databasen som ingår i kunskapsbasen.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Visa analysresultat

För att visa analysresultat väljer du körningsnamnet på fliken Completed (Slutförd) i skärmen Runs (Körningar).

Skärmen Run Details (Körningsinformation)

På skärmen Run Details (Körningsinformation) visas analysresultaten associerade med den valda körningen samt alternativet att omanalysera körningen med andra parametrar. Överst på skärmen finns körningsinformation, som körningsnamn, körningsbeskrivning och programvaruinformation. Sektionen Status uppdateras med start- och sluttiderna för stegen i körningen.

OBS! Statusen Analysis Complete (Analys slutförd) indikerar att analysen har slutförts, men indikerar inte att analysen lyckades. Fältet Analysis Status (Analysstatus) i tabellen Sample Level Metrics (Provmätvärden) indikerar om alla steg i pipelinen har slutförts. Granska *Resultatvärden* på sidan 48 för information om eventuella misslyckade steg.

Sekvenseringsinformation visas, inklusive instrumentnamn, biblioteksprepareringssats, indexadaptersats, avläsningstyp och avläsningslängder. Användare kan också välja att köa sin analys på nytt i denna sektion (se *Köa analysen på nytt* på sidan 56).

Resultatsektion

Resultatsektionen innehåller länkar till TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten för varje patientprov i körningen. Denna sektion innehåller även utdatamappens sökväg för analysen. Navigera till den här platsen för att komma åt resultat och mellanliggande filer. Kvalitetskontroll- och kontrollstatusar i resultatsektionen hämtas från *Resultatvärden* på sidan 48 och *Kontrollutdatarapport* på sidan 43.

Körningsmätvärden

I sektionen Run Level Metrics (Körningsmätvärden) på skärmen Samples & Results (Prov och resultat) visas statusen PASS (GODKÄND) eller FAIL (MISSLYCKAD) för varje körningsmätvärde, inklusive status för kontrollprovet. Se följande tabell för tolkning av resultatvärden.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Mätvärde	Resultat	Tolkning
RunQc (Kvalitetskontroll av körning)	PASS (GODKÄND)	Sekvenseringskörningen är giltig.
	FAIL (MISSLYCKAD)	Kvalitetsmåtten för sekvenseringskörningen har inte uppfyllts. Prover från sekvenseringskörningen är ogiltiga.
DNA Positive Control (Positiv DNA-kontroll) — Small Variants (Små varianter) och TMB	PASS (GODKÄND)	Förväntade varianter har identifierats.
	FAIL (MISSLYCKAD)	Specifikationer för variantidentifiering har inte uppfyllts och små varianter i sekvenseringskörningen är ogiltiga.
DNA Positive Control (Positiv DNA-kontroll) — Gene Amplifications (Genamplifieringar) and Large Rearrangements (Stora omstruktureringar)	PASS (GODKÄND)	Förväntade varianter har identifierats.
	FAIL (MISSLYCKAD)	Specifikationer för variantidentifiering har inte uppfyllts och stora omstruktureringar i sekvenseringskörningen är ogiltiga.
DNA Positive Control (Positiv DNA-kontroll)— MSI Detta gäller inte för TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)	PASS (GODKÄND)	Förväntade varianter har identifierats.
	FAIL (MISSLYCKAD)	Specifikationer för variantidentifiering har inte uppfyllts och MSI-poäng i sekvenseringskörningen är ogiltiga.
DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll)	PASS (GODKÄND)	Korskontaminering mellan bibliotek indikeras inte.
	FAIL (MISSLYCKAD)	Korskontaminering mellan bibliotek indikeras. DNA-prover i biblioteksberedningen och alla associerade sekvenseringskörningar är ogiltiga.
DNA GIS Positive Control (GIS-positiv DNA-kontroll)	PASS (GODKÄND)	Tillräcklig sekvenseringstäckning och enhetlighet för att beräkna GIS.
	FAIL (MISSLYCKAD)	Otillräcklig sekvenseringstäckning och enhetlighet för att beräkna GIS i sekvenseringskörningen.
DNA GIS No-Template Control (Negativ DNA-kontroll för GIS)	PASS (GODKÄND)	Korskontaminering mellan bibliotek indikeras inte.
	FAIL (MISSLYCKAD)	Korskontaminering mellan bibliotek indikeras. GIS i sekvenseringskörningen är ogiltig.

Provmätvärden

I sektionen Sample Level Metrics (Provmätvärden) på skärmen Run Details (Körningsinformation) visas kvalitetskontrollsinformation för patientprover som ingick i körningen. Provmätvärden utvärderas oberoende av körningsmätvärden.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

- **Sample** (Prov) — prov-ID:t.
- **Analysis Status** (Analysstatus) — möjliga värden är PASS (GODKÄND) och FAIL (MISSLYCKAD). Anger om alla steg har slutförts för provet. Granska *Resultatvärden* på sidan 48 för information om eventuella misslyckade steg.
- **DNA Library QC Metrics** (Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek) — möjliga värden är PASS (GODKÄND) och FAIL (MISSLYCKAD). Indikerar om provet blev godkänt eller inte i kvalitetskontrollen av DNA-bibliotek, vilket gäller det DNA-bibliotek som sekvenserades. Motsvarar DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Ett N/A (Ej tillämpligt) visas om ett DNA-bibliotek inte sekvenserades eller om Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD).
- **RNA Library QC Metrics** (Kvalitetskontroll av RNA-bibliotek) — indikerar om provet godkändes eller misslyckades under kvalitetskontrollen av RNA-biblioteket. Detta gäller inte för TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-värden listas.
- **DNA Library QC Metrics for GIS**(Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek avseende GIS) — möjliga värden är PASS (GODKÄND) och FAIL (MISSLYCKAD). Indikerar om provet blev godkänt eller inte under kvalitetskontrollen av GIS i DNA-biblioteket. Motsvarar GIS-kvalitetskontroll av DNA i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. N/A (Ej tillämpligt) visas om ett DNA-bibliotek inte sekvenserades, Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD) eller DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) har värdet FAIL (MISSLYCKAD).
- **DNA Library QC Metrics for MSI** (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek avseende MSI) — indikerar om provet blev godkänt eller inte under kvalitetskontrollen av MSI i DNA-biblioteket. Detta gäller inte för TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). N/A-värden listas.
- **DNA Library QC Metrics for CNV**(Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek avseende CNV) — möjliga värden är PASS (GODKÄND) och FAIL (MISSLYCKAD). Indikerar om provet blev godkänt eller inte i kvalitetskontrollen för stora omstruktureringar i DNA-biblioteket. Motsvarar DNA Copy Number Variant QC (Kvalitetskontroll av DNA-kopietalsvarianter) i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. N/A (Ej tillämpligt) visas om ett DNA-bibliotek inte sekvenserades, Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD) eller DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) har värdet FAIL (MISSLYCKAD).
- **DNA Library QC Metrics for Small Variants and TMB** (Kvalitetskontrollmått för små varianter och TMB i DNA-bibliotek) — möjliga värden är PASS (GODKÄND) och FAIL (MISSLYCKAD). Indikerar om provet blev godkänt eller inte i kvalitetskontrollen av små varianter och TMB i DNA-biblioteket. Motsvarar kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. N/A visas (Ej tillämpligt) om ett DNA-bibliotek inte sekvenserades, Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD) eller DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) har värdet FAIL (MISSLYCKAD).

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Köa analysen på nytt

Du kan köa en slutförd analyskörning på nytt i Analysmodulen TSO Comprehensive (EU, DRAGEN).

1. För att visa analysresultat väljer du körningsnamnet på fliken Completed (Slutförd) i skärmen Runs (Körningar).
2. Längst ned på sidan Run Details (Körningsinformation) väljer du **Requeue Analysis** (Köa analysen på nytt).
3. Välj ett av följande alternativ för att köa analysen på nytt:
   - Requeue analysis with no changes (Köa analysen på nytt utan några ändringar).
   - Edit run settings and requeue analysis (Redigera körningsinställningar och köa analysen på nytt). Körningsnamnet kan inte redigeras.
   - Requeue analysis with a different application (Köa analysen på nytt med en annan programvara).
     Detaljerade instruktioner finns i arbetsflödesguiden för din analysapplikation.
4. Välj den externa lagringskonfigurationen där aktuella sekvenseringsdata finns (automatiskt ifyllda men kan redigeras).
5. Ange en orsak till omanalysen.
6. Välj **Requeue Analysis** (Köa analysen på nytt).

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Felsökning

Följande tabell innehåller en lista över programvaruproblem som du kan stöta på när du använder TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-analysprogramvaran.

När provrapporten indikerar att provanalysen misslyckades till följd av ett programvarufel ska du felsöka problemet baserat på det specifika steget som misslyckades. Båda filerna finns i mappen `IVD_Reports`.

- `MetricsOutput.tsv` — anger analyssteget som inte slutfördes för patientprover under FAILED_STEPS.
- `ControlOutput.tsv` — anger det analyssteg som inte slutfördes för kontrollprover under FAILED_STEPS.

Använd följande tabell för att felsöka problem i arbetsflödet:

Observation	Rekommenderad åtgärd
Analysen förblir i statusen *Analysis in Progress* (Analys pågår) längre än 3 timmar.	På sidan Active Runs (Aktiva körningar) väljer du **Cancel Analysis** (Avbryt analys) under kolumnen Actions (Åtgärder). När körningen har avbrutits navigerar du till sidan Completed Runs (Slutförda körningar) och köar analysen på nytt för den avbrutna körningen. Se *Köa analysen på nytt* på sidan 56 för mer information om hur man köar en analys på nytt.
Fel med FastqValidation-steget.	Möjliga orsaker är följande: • Felaktigt eller obefintligt index som inte resulterar i några avläsningar för provet. Om du misstänker att ett felaktigt index förekommer, ska du upprepa analysen med korrekt indexidentifierare vald. I annat fall ska TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)-arbetsflödet upprepas med en ny extraktion av nukleinsyra i enlighet med *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934).* • Körningsprestanda. Bedöm körningens prestanda med hjälp av Sequencing Analysis Viewer (SAV) och kontakta Illuminas tekniska support för hjälp.

För andra misslyckade steg, granska `LogsIntermediates/run.log` och loggarna och mellanliggande filer under relevant stegspecifik undermapp i mappen `Logs_Intermediates`. Kontakta Illuminas tekniska support för hjälp.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Bilaga A – flödesschema kvalitetskontrollmått

I följande flödesschema beskrivs måtten för kvalitetskontroll som listas i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten. Om kvalitetskontrollen av körningen misslyckas, bedöms inga andra kvalitetskontrollsteg och alla steg markeras som N/A (Ej tillämpligt). Om DNA inte sekvenseras eller kvalitetskontrollen av biblioteket misslyckas, inkluderas inte motsvarande varianttyper i resultaten från behandlingsvägledande diagnostik. Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek är ett mått på kontaminering. Om DNA-bibliotekets kvalitetskontroll misslyckas markeras de efterföljande DNA-kvalitetskontrollmåtten (kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA, Kvalitetskontroll av DNA-kopietalsvarianter och GIS-kvalitetskontroll av DNA) som N/A (Ej tillämpligt). Mer information finns i följande avsnitt och tabeller:

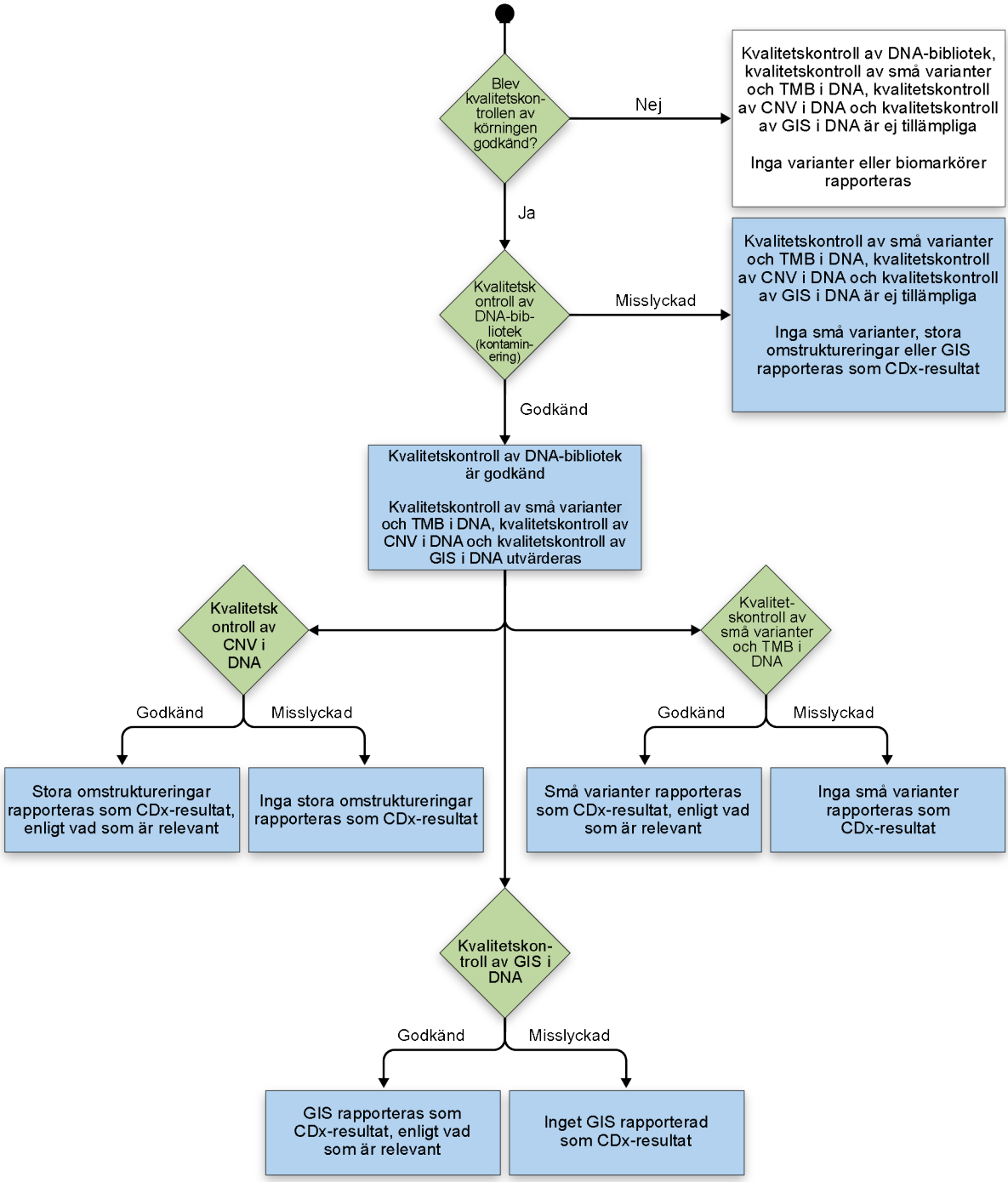
- *Analysmetoder* på sidan 12
- *TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapport* på sidan 18
- *Kvalitetskontroll av DNA-provsbibliotek* på sidan 15
- *Resultatvärden* på sidan 48
- *Bilaga B – kvalitetskontrollmått* på sidan 60

Flödesschemat mappar inte kontrollproverna. Resultaten från kontrollproverna påverkar inte måtten för kvalitetskontroll i TSO Comprehensive (EU, DRAGEN)-rapporten i PDF- eller JSON-format. Fel i kontroller ogiltigförklarar provresultat separat från kvalitetskontrollresultat enligt beskrivningen i *Kontrollutdatarapport* på sidan 43. Se *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)* för mer information om kontrollprover.

Flödesschemat mappar inte kvalitetskontrollsresultaten på positionsnivå. De här resultaten är en del av resultaten från kvalitetskontroller för behandlingsvägledande diagnostik, som beskrivs i *Kvalitetskontroll av behandlingsvägledande diagnostik* på sidan 26.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Figur 3 Flödesschema för kvalitetskontrollmått



FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Bilaga B – kvalitetskontrollmått

Kvalitetskontrollmått för körning

Mätvärde	Beskrivning	Enheter	Kvalitetströskel
PCT_PF_READS	Procentandel avläsningar som passerar filtret.	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R1	Genomsnittlig procentandel basidentifiering med ett kvalitetsresultat på minst Q30 för Read 1.	%	≥ 80 %
PCT_Q30_R2	Genomsnittlig procentandel basidentifiering med ett kvalitetsresultat på minst Q30 för Read 2.	%	≥ 80 %

Mått och gränsvärden för kvalitetskontroll av DNA-bibliotek

Mätvärde	Beskrivning	Enheter	Kvalitetströskel (FFPE)
CONTAMINATION_SCORE	Kontamineringsresultat baserat på VAF-fördelningen (variantallelfrekvens) av SNP:er.	N/A (Ej tillämpligt)	≤ 1 457

Mått och gränsvärden för kvalitetskontrollmått avseende identifiering av små varianter och TMB i DNA-bibliotek

Mätvärde	Beskrivning	Enheter	Kvalitetströskel (FFPE)
MEDIAN_INSERT_SIZE	Medianvärdet för fragmentlängd i provet.	Baspar	≥ 70,0
MEDIAN_EXON_COVERAGE	Täckning av medianexonfragment för alla exonbaser.	Antal	≥ 150,0
PCT_EXON_50X	Procentandel exonbaser med 50x fragmenttäckning.	%	≥ 90,0
PCT_CHIMERIC_READS	Procentandel chimära avläsningar.	%	≤ 8,0

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Mått och gränsvärden för kvalitetskontroll av DNA-bibliotek avseende GIS

Mätvärde	Beskrivning	Enheter	Kvalitetströskel (FFPE)
PCT_TARGET_HRD_50X	Procentandel HRD med 50x fragmenttäckning.	%	≥ 50,0
EXCESSIVE_TF	Felmått som indikerar om tumörfraktionen är för hög och om tumör- och normalsignaler inte längre kan särskiljas vid beräkning av GIS.	N/A (Ej tillämpligt)	≥ 0

Mått och gränsvärden för kvalitetskontroll av DNA-bibliotek avseende CNV

Mätvärde	Beskrivning	Enheter	Kvalitetströskel (FFPE)
GENE_SCALED_MAD	Medianen av absoluta avvikelser från medianen av normaliserade värden för varje CNV-riktad region.	Antal	0 ≤ x ≤ 0,134
MEDIAN_BIN_COUNT_CNV_TARGET	Medianen av det råa binantalet per CNV-mål.	Antal	≥ 1,0

DNA-utökade mått

DNA-utökade mått tillhandahålls endast i informationssyfte. Dessa mätvärden kan vara informativa för felsökning men tillhandahålls utan explicita specifikationsbegränsningar och används inte direkt för provkvalitetskontroll. Kontakta Illuminas tekniska support för mer information.

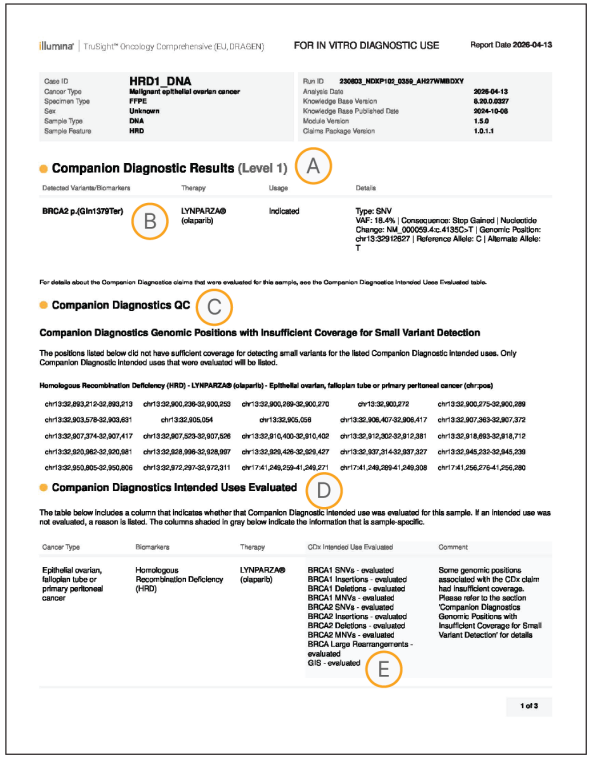
Mätvärde	Beskrivning	Enheter
TOTAL_PF_READS	Totalt antal avläsningar som passerar filtret.	Antal
MEAN_FAMILY_SIZE	Summan av det totala antalet avläsningar i varje familj delat med antalet familjer efter korrigering, komprimering och filtrering i stödavläsningar.	Antal
MEDIAN_TARGET_COVERAGE	Medianvärdet för täckning av baser.	Antal
PCT_EXON_100X	Procentandel exonbaser med mer än 100x täckning.	%

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Mätvärde	Beskrivning	Enheter
PCT_READ_ENRICHMENT	Procentandel avläsningar som överlappar någon del av målregionen jämfört med totalt antal avläsningar. Beräkningen av detta mätvärde tar endast hänsyn till icke-HRD-prober. Därför kan lägre värden observeras om HRD-prober tillämpas för provet.	%
PCT_USABLE_UMI_READS	Procentandel avläsningar med användbara UMI (unik molekylär identifierare).	%
MEAN_TARGET_COVERAGE	Medelvärdet för täckning av baser.	Antal
PCT_ALIGNED_READS	Procentandel av avläsningarna som matchade referensgenomet.	%
PCT_CONTAMINATION_EST	Procentandel provkontaminering.	%
PCT_PF_UQ_READS	Procentandel unika avläsningar som passerar filtret.	%
PCT_TARGET_0.4X_MEAN	Procentandel målbaser med måltäckning större än 0,4 gånger medelvärdet.	%
PCT_TARGET_100X	Procentandel målbaser med mer än 100x täckning.	%
PCT_TARGET_250X	Procentandel målbaser med mer än 250x täckning.	%
MEDIAN_TARGET_HRD_COVERAGE	Mediantäckning av målfragment över alla målpositioner i genomet. Täckning är det totala antalet icke-duplicerade parinriktningar som överlappar varandra.	Antal

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Bilaga C TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) referens för rapporten



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

Case ID	HRD1_DNA	Run ID	230803_NDXP102_0359_AH37WMBDXY
Cancer Type	Malignant epithelial ovarian cancer	Analysis Date	2026-04-13
Specimen Type	FFPE	Knowledge Base Version	6.30.0.0327
Sex	Unknown	Knowledge Base Published Date	2024-10-08
Sample Type	DNA	Module Version	1.5.0
Sample Feature	HRD	Claims Package Version	1.0.1.1

Companion Diagnostic Results (Level 1) A

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

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

Companion Diagnostics QC C

Companion Diagnostics Genomic Positions with Insufficient Coverage for Small Variant Detection

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

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

chr13:32,893,212-32,893,213	chr13:32,900,236-32,900,253	chr13:32,900,289-32,900,270	chr13:32,900,272	chr13:32,900,275-32,900,289	
chr13:32,903,578-32,903,631	chr13:32,905,054	chr13:32,905,059	chr13:32,906,407-32,906,417	chr13:32,907,363-32,907,372	
chr13:32,907,374-32,907,417	chr13:32,907,523-32,907,526	chr13:32,910,400-32,910,402	chr13:32,912,302-32,912,381	chr13:32,918,693-32,918,712	
chr13:32,920,962-32,920,981	chr13:32,928,998-32,928,997	chr13:32,929,426-32,929,427	chr13:32,937,314-32,937,327	chr13:32,945,232-32,945,239	
chr13:32,950,805-32,950,806	chr13:32,972,297-32,972,311	chr17:41,249,259-41,249,271	chr17:41,249,289-41,249,308	chr17:41,256,276-41,256,280	

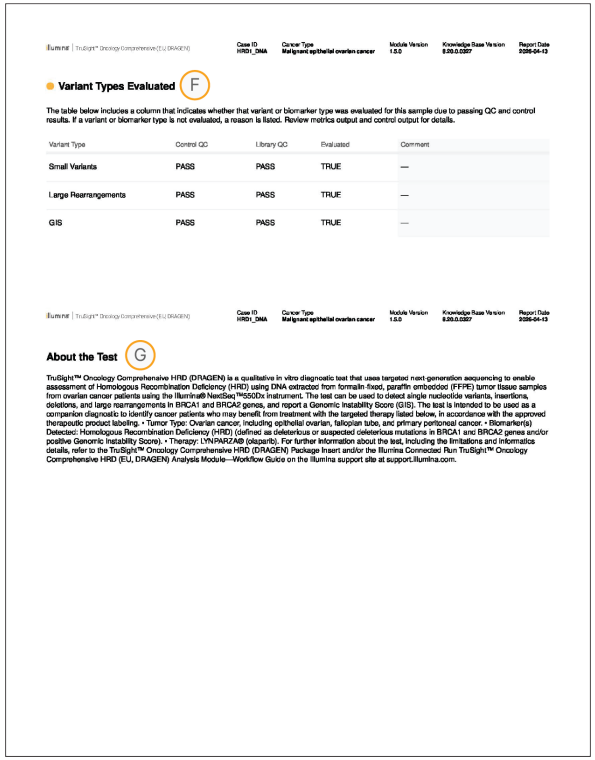
Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated D

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

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

1 of 3

A. Ett CDx-resultat indikerar att patientprovet har en tumörtyp och biomarkör som är riktad av den indikerade behandlingen. Se *Identifiering inom behandlingsvägledande diagnostik* på sidan 16 för mer information. Om det inte finns några CDx-resultat anger rapporten att inga biomarkörer för behandlingsvägledande diagnostik för den angivna tumörtypen har upptäckts.
B. CDx-biomarkören observerad i patientprovet. Användning kan vara **Indicated** (Indikerad) eller **See Note** (Se anteckning). Vid behov kan en anteckning läggas till i kolumnen Details (Information) för att ge ytterligare information om varianten, till exempel information om möjlig läkemedelsresistens.
C. Sektionen med kvalitetskontroll av behandlingsvägledande diagnostik innehåller kvalitetskontrollinformation på positionsnivå om CDx-biomarkörer. Om inga positioner är listade betyder det att det fanns tillräcklig täckning i de riktade varianterna och regionen. För mer information, se *Kvalitetskontroll av behandlingsvägledande diagnostik* på sidan 26.
D. Sektionen med utvärderade avsedda användningar för behandlingsvägledande diagnostik listar alla CDx-avsedda användningar och indikerar om de utvärderades för provet eller inte. Se *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)* för mer information om den avsedda användningen av TSO Comprehensive HRD (DRAGEN). Cancer type (Cancertyp), Biomarkers (Biomarkörer) och Therapy (Behandling) kommer från den avsedda användningen.
E. Utvärdering sker om tumörtypen är lämplig för en CDx och provet godkändes i erforderliga kvalitetskontrollskategorier. Mer information om CDx-kriterier som krävs för att prover ska utvärderas finns i *Identifiering inom behandlingsvägledande diagnostik* på sidan 16.
   - *Evaluated* (Utvärderad) — provet utvärderades för denna avsedda biomarkör. Specifika resultat identifieras i sektionen Companion Diagnostics Results (Resultat från behandlingsvägledande diagnostik) i rapporten.
   - *Not Evaluated* (Ej utvärderad) — provet har inte utvärderats för denna biomarkör inom den avsedda användningen, och en kommentar förklarar orsaken.



illumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)

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

Variant Types Evaluated F

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

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

illumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (EU, DRAGEN)

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

About the Test G

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

F. Variant Types Evaluated (Varianttyp utvärderad) anger de variant- eller biomarkörtyper som utvärderas för patientproverna på grund av godkända kvalitetskontroll- och kontrollresultat. Se *Variant Types Evaluated (Varianttyper som utvärderas)* på sidan 30 för mer information.

G. För specifik information om TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen, inklusive begränsningar och information om informatik, se *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)*.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Exempel på provinformation i Bilaga D

Sample Data

A Add 1 Rows +

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

Sample Settings

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

* Required Fields

A. Kontrollera att rätt antal rader har lagts till.
B. Inkludera positiva och negativa kontroller för DNA när du lägger till rader.

OBS! Ett prov som bearbetas med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN) kräver endast en DNA-rad. En separat HRD-rad krävs inte. HRD måste tilldelas till DNA-prover och DNA-kontroller i kolumnen Sample Feature (provfunktion) på skärmen Sample Settings (Provinställningar).

C. Ange ett unikt prov-ID.
D. Välj ett unikt indexuppsättnings-ID.
   - Indexuppsättnings-ID:n måste vara unika för alla provbibliotek och kontroller.
   - För ett DNA-provbibliotek och DNA-kontroller, välj ett unikt index-ID (UPxx- eller CPxx-index) från rullgardinsmenyn DNA Index ID.
   - Om det finns totalt tre bibliotek i körningen följer du riktlinjerna för att välja index i avsnittet *Bipacksedel för TruSight Oncology Comprehensive HRD (DRAGEN) (dokumentnr 200080934)*.
E. Välj **HRD** för prover som bearbetas med TSO Comprehensive HRD (DRAGEN)-analysen.
F. Om en provfunktion tillämpas på ett prov måste den även tillämpas på de tillhörande kontrollerna.

Bilaga E Cybersäkerhet

Översikt

Illumina rekommenderar kunderna att tillämpa följande på Illumina-produkter.

Rekommenderade säkerhetskrav

För att kontinuerligt upprätthålla en skyddad säkerhetsställning för Illumina-produkter som distribueras på kundplatsen rekommenderar Illumina att du följer säkerhetskraven som anges nedan för att undvika förhöjda cybersäkerhetsrisker.

1. Se till att Illumina-instrumentet är placerat i ett skyddat, välsegmenterat nätverk, internt i kundorganisationen, med åtkomst endast begränsad till behörig personal.
2. Se till att Illumina-instrumentet är fysiskt placerat i begränsade miljöer inom kundanläggningar, med åtkomst som endast är begränsad till behörig personal.
3. Se till att kommunikationen med den nätverkslagring/server/dator som tillhandahålls av kunden är konfigurerad för att använda ett av de senaste säkra protokollen som finns på Illumina-instrumentet. Säkra protokoll säkerställer att anslutningen autentiseras och skyddar integriteten och sekretessen för de överförda uppgifterna. Ett exempel på ett robust säkerhetsprotokoll skulle vara SMB v3.1.1 eller nyare med kryptering och signering aktiverad.
4. Se till att inga ytterligare anslutningar har konfigurerats på Illumina-instrumentet, förutom vad som beskrivs i den instrumentspecifika dokumentationen och de standardkonfigurationer som beskrivs nedan.
   a. För de instrument som kör Illumina Run Manager ska du se till att den inkommande anslutningen till Illumina Run Manager-modulens lokala konsol på instrumentets driftprogramvara, som används för att förkonfigurera sekvenseringskörningen, endast tillåts över TLS 1.2 eller senare.
   b. Utgående anslutningar till den nätverkslagring som tillhandahålls av kunden tillåts endast via säkra protokoll. Anslutningen används för att göra resultat och analyser som produceras av Illumina-instrumentet tillgängliga för kunden.
   c. Valfri envägs-, utgående anslutning till Illumina-molnservern, som används för att skicka telemetri på Illumina-instrumentet tillåts endast över TLS 1.2 eller senare.
5. Se till att Illumina-instrumentet inte används som en dator för allmänt bruk, där åtkomst till operativsystemnivå missbrukas för att utföra åtgärder, t.ex. surfa på internet, ladda ner och installera ytterligare icke-Illumina-programvara osv.
6. Illumina föreslår att du iakttar försiktighet när du ansluter produkten till Active Directory. Detta kan skriva över Illuminas produktsäkerhetskontroller med policyer från Active Directory. Om beslutet fattas att ansluta Illuminas produkt till Active Directory ska du se till att säkerhetskonfigurationen som skickas genom grupprincipobjekt (GPO) inte skriver över instrumentets säkerhetsinställningar.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

7. Om du tror att ditt instrument har påverkats av en potentiell cybersäkerhetshändelse ska du kontakta Illumina på techsupport@illumina.com och rapportera det så snart som möjligt.

Protokoll för säker avveckling/återförsäljning av enhet

Illumina tillhandahåller följande vägledning för säker avveckling av enheter genom att sanera känsliga, konfidentiella och äganderättsskyddade data och programvara från Illumina-instrumentet:

- Om en kund vill avveckla ett Illumina-instrument måste hårddisken tas bort och antingen behållas av kunden för dataarkivering enligt kundens policyer eller förstöras fysiskt. För hjälp ska du kontakta Illuminas tekniska service på techsupport@illumina.com för att begära ett fakturerbart besök på anläggningen.
- Om Illumina-instrumentet ska återförsäljas bör kunderna kontakta Illuminas tekniska service på techsupport@illumina.com, eftersom känsliga, konfidentiella och äganderättsskyddade data och programvarusanering måste utföras.

Patching

Illumina har åtagit sig att tillhandahålla kontinuerlig cybersäkerhetssupport för sina produkter, inklusive snabb kommunikation om underhåll och uppdateringar av programvara som stöds och korrigeringar av cybersäkerhetsspecifika uppdateringar av Illumina-program. För IVD-instrument levereras och installeras programuppdateringar och cybersäkerhetskorrigeringar för Illumina-instrumentprogramvaran av Illuminas fältserviceteam. För operativsystemskorrigeringar (till exempel Microsoft, Oracle) som har testats av Illumina och gjorts tillgängliga via sidan Säkerhetsuppdateringar för operativsystem för Illumina ska du samarbeta med din IT-avdelning för att tillämpa korrigeringar på Illuminas produkter. Illumina har åtagit sig att tillhandahålla denna support på den senaste versionen av instrumentprogramvaran tills produkten har nått utgångsdatumet (EoSL).

Genom att använda kritiska säkerhetsuppdateringar enligt ett regelbundet schema kan Illumina-instrument skyddas från de senaste säkerhetshoten och sårbarheterna.

Säkerhetsställning

Illumina-instrument levereras med en uppsättning programvaror, funktioner och konfigurationer, vilket möjliggör stark säkerhetsställning på operativsystemnivå, till exempel:

- Brandvägg konfigurerad för att endast tillåta nödvändiga anslutningar.
- Säkerhetsgranskningsloggning aktiveras med loggar lagrade på ett skyddat sätt för Dx-instrument.

Illumina rekommenderar att kunder gör följande:

- Följer instruktionerna i avsnittet Antivirusprogram i *Säkerhet och nätverk för kontrolldator till Illumina-instrument (dokumentnr 1000000085920)* och aktivera antivirusverktyget i manuellt skanningsläge.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

- Inte ändrar några säkerhetskonfigurationer när antivirusverktyget har aktiverats och konfigurerats eller kontaktar Illuminas tekniska support för konsultation innan du gör det för att undvika att ytterligare cybersäkerhetsrisker för produkten införs.

Illumina-instrumentet levereras med användarhanteringsfunktioner som följer bästa säkerhetspraxis och inkluderar:

- Starkt utnyttjande av rollbaserad åtkomstkontroll och separation av användar- och administratörsroller (se användarhantering för Illumina Run Manager).
- Införande och efterlevnad av regler för lösenordskomplexitet.
- Införande och efterlevnad av skydd mot brute force-attacker.
- Förmåga att upprätthålla identitetsbaserade konton.
- Lagring av lösenord.
- Identitetsbaserad säkerhetsgranskningsloggning för Illumina Run Manager-aktiverade instrument.

Illumina rekommenderar att du använder de tillhandahållna systemanvändarhanteringsfunktionerna i sin fulla utsträckning och endast använder icke-delade konton, med unika inloggningskonton och lösenord som är associerade med varje användare. Illumina rekommenderar också att bästa säkerhetspraxis används, inklusive lösenordskonventioner som rekommenderas av National Institute of Standards and Technology (NIST). Dessa rutiner omfattar att inte återanvända lösenord från andra system, att inte använda ord från en ordbok som en del av lösenordet samt att använda lösenord med tillräcklig längd och komplexitet (minst 10 tecken, inklusive minst en versal, en gemen, en siffra och ett specialtecken).

Konfiguration av Illumina Run Manager-certifikat

Följ stegen nedan för att hantera certifieringen för att säkerställa säker kommunikation vid åtkomst till Illumina Run Manager.

Vid installationen kommer en fältservicetekniker (FSE) från Illumina att ställa in certifikatet för DRAGEN-server. Om ditt eget certifikat används kommer den här inställningen att göras av en FSE under installationen. Kontakta Illuminas tekniska support för hjälp om du vill konfigurera ett certifikat efter installationen. Om ett certifikat inte tillhandahålls genereras ett självsigneringscertifikat under installationen.

När du ansluter till Illumina Run Manager från en annan dator som inte är instrumentet och där ett självsignerat certifikat används måste du lägga till det självsignerade certifikatet i datorns betrodda certifikatbutik. Kontakta din IT-avdelning för ytterligare support vid installation av certifikat.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Revisionshistorik

Dokument	Datum	Beskrivning av ändring
Dokumentnr 200080937 v00	Maj 2026	Första versionen.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

Teknisk hjälp

För teknisk hjälp kontaktar du Illumina tekniska support.

Webbplats:	www.illumina.com
E-post:	techsupport@illumina.com

Säkerhetsdatablad (SDS) — finns på Illuminas webbplats på support.illumina.com/sds.html.

Produktdokumentation — kan hämtas på support.illumina.com.

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

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

CE
2797

IVD

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

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK. ENDAST FÖR EXPORT.

© 2026 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

illumina®