

Local Run Manager TruSight Oncology Comprehensive (EU) Analysis Module

Vejledning til arbejdsgang

KUN TIL IN VITRO-DIAGNOSTIK
KUN TIL EKSPORT

Oversigt	1
Indtastning af kørselsoplysninger	1
Analysemetoder	8
Analyseoutput	17
Visning af analyseresultater	42
Regenerering af rapporter	44
Fejlfinding	46
Appendiks A Rullediagram for kvalitetskontrolmålinger	47
Appendiks B Kvalitetsmålinger	49
Appendiks C TruSight Oncology Comprehensive (EU) Rapporthenvisning	53



Bilag D MNV'er, indels og deletioner i EGFR og RET, der er detekterbare med fasebestemmelsesprogrammet	55
Revisionshistorik	70
Teknisk hjælp	71

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

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

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

ILLUMINA PÅTAGER SIG INTET ANSVAR SOM FØLGE AF FORKERT BRUG AF DET PRODUKT ELLER DE PRODUKTER, DER ER BESKREVET HERI (HERUNDER DELE HERAF ELLER SOFTWARE).

© 2022 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

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

Oversigt

Illumina® Local Run Manager TruSight™ Oncology Comprehensive (EU)-analysemodulet (TSO Comprehensive Analysis Module) analyserer sekventeringslæsninger af DNA- og RNA -biblioteker, der er klargjort ved brug af TruSight Oncology Comprehensive (TSO Comprehensive)-analysen. Den tiltænkte anvendelse af TSO Comprehensive-analysen er beskrevet i *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokumentnr. 200007789).

TSO Comprehensive Analysis Module understøtter kørselskonfiguration, sekventering, analyse og rapportering af de klargjorte DNA- og RNA-biblioteker. For patientprøver genererer TSO Comprehensive Analysis Module:

- ▶ En TSO Comprehensive-rapport til hver patientprøve, der indeholder ledsagende diagnostiske test, tumorprofilering og kvalitetskontrolresultater (tilgængelig i både PDF- og JSON-format).
- ▶ En rapport om lav dybde (*.tsv) til hver patientprøve, der indeholder en liste over genompositioner (kommenteret med gensymboler) med utilstrækkelig sekventeringsdybde til at udelukke tilstedeværelse af en lille variation i et DNA-bibliotek.
- ▶ En kvalitetskontrolmålingsfil (*.tsv), der indeholder analysestatus og kvalitetskontrolmålinger for alle patientprøver i en sekventeringskørsel.

I forbindelse med kontrolprøver genererer TSO Comprehensive Analysis Module en kontroloutputrapport (*.tsv), der indeholder resultater af kvalitetskontrol for eventuelle kontrolprøver i sekventeringskørslen.

TSO Comprehensive (EU)-softwarepakken bruges til at installere TSO Comprehensive Analysis Module og understøttende softwarekomponenter. TSO Comprehensive (EU)-kravpakken installeres i TSO Comprehensive Analysis Module. For delnumre og versionsnumre henvises til *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokumentnr. 200007789).

Om denne vejledning

Denne vejledning indeholder instruktioner om konfiguration af kørselsparametre for sekventering og analyseparametre i TSO Comprehensive Analysis Module. Brug af softwaren kræver basisviden om det aktuelle Windows-operativsystem og den webbrowser-baserede brugergrænseflade. Du kan finde yderligere oplysninger om Local Run Manager-dashboardet og systemindstillingerne i *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide (Oversigtsvejledning til NextSeq 550Dx-instrumentet)* (dokumentnr. 1000000009513).

Indtastning af kørselsoplysninger

Local Run Manager på NextSeq 550Dx er den software, der bruges til at konfigurere en TSO Comprehensive-analysekørsel. For yderligere oplysninger henvises til *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide (Oversigtsvejledning til NextSeq 550Dx-instrumentet)* (dokumentnr. 1000000009513).

Indtast oplysninger om konfiguration af kørsel og prøve direkte i TSO Comprehensive Analysis Module.

Installation af en videnbase

Der skal være installeret en videnbase (KB) for at gennemføre analyser med TSO Comprehensive Analysis Module. Du kan downloade KB'er på Illumina Lighthouse-portalen. Illumina udgiver jævnligt nye KB'er. Du opdaterer den KB, der er installeret på instrumentet, ved at downloade den seneste KB, der er kompatibel med dit TSO Comprehensive Analysis Module. Ved opdatering af en videnbase slettes den tidligere installerede videnbase under installationsprocessen. Der bør ikke installeres en videnbase under en igangværende sekventeringskørsel, analyse eller anden installationsproces.



FORSIGTIG

For at undgå datatab skal du kontrollere, at der ikke er nogen igangværende processer, før du starter installationen i henhold til vejledningen.

- 1 Download den ønskede videnbase (zip-format), og gem den i en lokal mappe på instrumentet eller på en netværkscomputer. Den foretrukne placering er D-drevet.
- 2 Udfør kontrol af KB-kontrolsum som følger.
 - a Udfør en Windows-søgning efter PowerShell. Højreklik på programmet, og vælg **Run as Administrator** (Kør som administrator).
 - b Indtast `Get-FileHash <KB file path>\<kbfilename.zip> -Algorithm MD5` i et PowerShell-vindue for at generere MD5-kontrolsummen for KB'en.
 - c Sammenlign den udførte MD5-kontrolsum med KB-kontrolsummen fra Illumina Lighthouse-portalen. Hvis checksummerne ikke stemmer overens, skal du slette denne KB-fil og downloade den igen fra portalen.
- 3 Åbn Local Run Manager på instrumentet eller netværkscomputeren (lokalt netværk). For yderligere information om LRM-brugeradministration henvises der til *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide (Oversigtsvejledning til NextSeq 550Dx-instrument)* (dokumentnr. 1000000009513).
- 4 Log på som LRM -administrator eller bruger, der ikke er administrator, med tilladelse til at redigere modulindstillinger.
- 5 Gå til skærmen Modules & Manifests (Moduler og manifeste) via menuen Tools (Værktøjer). Skærmen Modules & Manifests (Moduler og manifeste) kaldes Module Settings (Modulindstillinger) i TSO Comprehensive analysemodul v2.3.3 og v2.3.6.
- 6 Vælg **TSO Comp (EU)**.
- 7 Vælg **Install New** (Installer ny) under afsnittet Knowledge Base Version (Videnbaseversion) på skærmen.
- 8 Installationsvejledningen beder dig om at gå til placeringen for zip-filen med KB'en. Sørg for at installere den KB, du downloadede på trin 1. Installationsvejledningen viser også oplysninger om KB'en, herunder navn, version, RefSeq-databaseversion og udgivelsesdato.
- 9 Vælg **Continue** (Fortsæt) i installationsvejledningen. Installationsprogrammet kontrollerer, at videnbasen er kompatibel med TSO Comprehensive Analysis Module, og at videnbasen ikke er beskadiget. Det er ikke muligt at starte en ny TSO Comprehensive-analyse under installationen af videnbasen.



FORSIGTIG

Hvis du forlader siden Modules & Manifests (Moduler og manifeste) eller lukker browseren under installationen af KB'en, bliver installationsprocessen annulleret.

- 10 Når installationen er fuldført, bliver den nye KB vist på skærmen Modules & Manifests (Moduler og manifeste). KB'ens navn og version bliver også vist på skærmene Create Run (Opret kørsel), Requeue Analysis (Genindsæt analyse i kø) og Edit Run (Rediger kørsel).

Oplysninger om TSO Comprehensive Analysis Module

TSO Comprehensive Analysis Module indeholder analysemodul, videnbase og kravpakkeversion på skærmen Modules & Manifests (Moduler og manifeste).

- 1 Åbn Local Run Manager på instrumentet.

- 2 Gå til skærmen Modules & Manifests (Moduler og manifeste) via menuen Tools (Værktøjer).
- 3 Vælg **TSO Comp (EU)**.

Skærmen Modules & Manifests (Moduler og manifeste) viser følgende installationsoplysninger:

- ▶ **Device Identifier** (Enhedsidentifikator) – En unik enhedsidentifikator for det installerede TSO Comprehensive Analysis Module og den tilhørende kravpakke. Denne identifikator er ikke påvirket af den installerede videnbaseversion.
- ▶ **Product Identifier** (Produktidentifikator) – Versionen af det installerede TSO Comprehensive Analysis Module.
- ▶ **Modified On** (Ændret den) – Datoen og tidspunktet for den seneste installation eller opdatering af selve TSO Comprehensive Analysis Module.
- ▶ **Sequencing Run Settings** (Indstillinger for sekventeringskørsel) – Viser de indstillinger for læsningstype (paired-end) og læsningsslængde, der er knyttet til TSO Analysis Module.
- ▶ **Claims Installed** (Installerede krav) – Viser versionen af den installerede kravpakke og tilhørende krav til ledsagende diagnosticering. Kravpakken inkluderer kravene for påtænkt anvendelse af ledsagende diagnosticering, som bliver evalueret af TSO Comprehensive Analysis Module.
- ▶ **TSO Comprehensive sikkerhedscertifikat** – For v2.3.5 og senere (undtagen v2.3.6), HTTPS-certifikat, der er specifikt for dette instrument, og som er påkrævet for fjernadgang via en webbrowser til dette instrument fra en anden maskine i samme netværk.
- ▶ **Knowledge Base Version** (Videnbaseversion) – Du kan finde instruktioner til installation og opdatering af KB'en under *Installation af en videnbase på side 1*. Dette afsnit indeholder installationsoplysninger om videnbasen i følgende felter:

Felt	Beskrivelse
Name (Navn)	KB'ens navn.
Version	KB-versionen.
RefSeq Version (RefSeq-version)	Den version af RefSeq, som KB'en indeholder. Hvis RefSeq-oplysningerne stammer fra cachefilerne fra Ensembl Variant Effect Predictor (VEP) ¹ , vil VEP-versionen fremgå.
Published (Udgivet)	Datoen for udgivelse af KB'en.
Installed (Installeret)	Datoen for installation af KB'en.
State (Tilstand)	KB-installationens tilstand. Viser som "Ready" (Klar), når installationen er fuldført.

¹ McLaren W, Gil L, Hunt SE, et al. The ensembl variant effect predictor. Genome Biol. 2016 Jun 6;17(1): 122.

Sikkerhedscertifikat til TSO Comprehensive assay v2.3.5

TSO Comprehensive-analysemodulet bruger HTTPS til at kryptere dataforbindelser for at sikre, at kørselsdata er private og sikre, og det er nødvendigt for fjernadgang til instrumentet ved hjælp af en webbrowser fra en anden maskine i samme netværk. For version 2.3.5 og senere (undtagen v2.3.6) kræver TSO Comprehensive-analysemodulet installation af et TSO Comprehensive-sikkerhedscertifikat ud over NextSeq 550Dx-instrumentets Local Run Manager-sikkerhedscertifikat.

For instruktioner om, hvordan du installerer sikkerhedscertifikatet for NextSeq 550Dx-instrumentet Local Run Manager, henvises der til *Local Run Manager Software Guide (Vejledning til softwaren Local Run Manager)* (dokument nr. 1000000002702).

Gør følgende for at installere sikkerhedscertifikatet til TSO Comprehensive igen.

- 1 Åbn Local Run Manager på instrumentet.
- 2 Gå til skærmen Modules & Manifests (Moduler og manifeste) via menuen Tools (Værktøjer).
- 3 Vælg **TSO Comp (EU)**-modul.
- 4 Download TSO Comp (EU) HTTPS-certifikatet.
- 5 Pak zip-filen ud.
- 6 Højreklik på BAT-filen, og vælg **Run as administrator** (Kør som administrator).
- 7 Følg vejledningerne for at afslutte installationen, og genstart derefter din browser.

Genopret sikkerhedscertifikat

For version 2.3.5 og senere (undtagen v2.3.6) gælder det, at hvis der for nylig er sket en ændring af instrumentnavnet, eller hvis instrumentet er blevet flyttet til et nyt domæne, skal du generere sikkerhedscertifikatet for at få adgang til NextSeq 550Dx-instrumentets Local Run Manager og TSO Comprehensive-analysemodul igen. For instruktioner om, hvordan du genopretter sikkerhedscertifikatet for NextSeq 550Dx-instrumentet Local Run Manager, henvises der til *Local Run Manager v2 Software Guide (Vejledning til softwaren Local Run Manager v2) (dokument nr. 1000000002702)*.

Gør følgende for at generere sikkerhedscertifikatet til TSO Comprehensive igen.

- 1 Log ind på Windows-operativsystemet på instrumentet.
- 2 Brug Windows File Explorer til at navigere til den mappe, hvor KB-tjenesten er installeret (f.eks. `C:\Illumina\Local Run Manager\Modules\TSOCompEU\[VersionNumber]\KBApiService\bin\Scripts`).
- 3 Højreklik på BAT-filen, og vælg **Run as administrator** (Kør som administrator).
- 4 Følg vejledningerne for at afslutte installationen.
- 5 Hvis du vil oprette forbindelse til TSO Comprehensive Analysis-modul fra en anden enhed, skal du downloade og installere det regenererede certifikat på den eksterne enhed.

Konfiguration af kørselsparametre

- 1 Log ind på Local Run Manager på instrumentet eller fra en netværkscomputer.
- 2 Vælg **Create Run** (Opret kørsel), og vælg derefter **TSO Comp (EU)**.
- 3 Indtast et kørselsnavn, der identificerer kørslen fra sekventeringen til og med analysen, under hensyntagen til følgende kriterier.
 - ▶ 1-40 tegn.
 - ▶ Kun alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger.
 - ▶ Understregningstegn og bindestreger skal forudgås og efterfølges af et alfanumerisk tegn.
 - ▶ Unikt på tværs af alle kørsler på instrumentet.
- 4 **[Valgfrit]** Indtast en kørselsbeskrivelse, der gør det lettere at identificere kørslen, under hensyntagen til følgende kriterier.
 - ▶ 1-150 tegn.
 - ▶ Kun alfanumeriske tegn og mellemrum.
 - ▶ Mellemrum skal forudgås og efterfølges af et alfanumerisk tegn.

Angivelse af prøver til kørslen

Du angiver prøver til kørslen ved at anvende en af følgende muligheder.

- ▶ **Indtast prøverne manuelt** – Brug den tomme tabel på skærmen Create Run (Opret kørsel). Se afsnittet *Antal biblioteker og valg af indekser i Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr. # 200007789)*, hvor du kan finde alle de understøttede prøvekonfigurationer.
- ▶ **Importér prøver** – Gå til en ekstern fil i et kommasepareret værdiformat (*.csv). Du kan downloade en skabelon på skærmen Create Run (Opret kørsel).



FORSIGTIG

Uoverensstemmelser mellem prøverne og indekserne kan resultere i ukorrekt resultatrapportering på grund af manglende positiv prøveidentifikation. Indtast prøve-ID'er, og tildel indekser i Local Run Manager, inden du begynder biblioteksklaringen. Registrer prøve-ID'er, indekser og pladebrøndsorientering til senere brug i forbindelse med biblioteksklaringen.



FORSIGTIG

For at undgå datatab skal du sørge for, at en videndatabase ikke er ved at blive installeret, inden en kørsel gemmes.

Manuel indtastning af prøver

- 1 Indtast et unikt prøve-ID i feltet Sample ID (Prøve-ID) under hensyntagen til følgende kriterier. **Alle kontrolprøver skal tilsættes først.** Se *Kontrolprøver på side 6* for at få mere at vide.
 - ▶ 1-25 tegn.
 - ▶ Kun alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger.
 - ▶ Understregningstegn og bindestreger skal forudgå og efterfølges af et alfanumerisk tegn.
- 2 **[Valgfrit]** Indtast en prøvebeskrivelse i feltet Sample Description (Prøvebeskrivelse) under hensyntagen til følgende kriterier.
 - ▶ 1-50 tegn.
 - ▶ Kun alfanumeriske tegn, bindestreger, understregningstegn og mellemrum.
 - ▶ Mellemrum, understregningstegn og bindestreger skal forudgå og efterfølges af et alfanumerisk tegn.
- 3 Vælg et indeks til det DNA-bibliotek og/eller RNA-bibliotek, du har klargjort fra prøven. Sørg for, at RNA- og DNA-prøverne er i separate kolonner. Feltet DNA i7+i5 Sequence (DNA i7+i5-sekvens) bliver automatisk udfyldt efter valg af et DNA-indeks-ID. Feltet RNA i7+i5 Sequence (RNA i7+i5-sekvens) bliver automatisk udfyldt efter valg af et RNA-indeks-ID. Udover oversigten her kan du finde yderligere oplysninger om valg af indeks-ID i afsnittet *Antal biblioteker og valg af indekser Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr. 200007789)*.
 - ▶ DNA-prøvebibliotek: Vælg et unikt indeks-ID (UPxx- eller CPxx-indeks) på rullelisten DNA Index ID (DNA-indeks-ID).
 - ▶ RNA-prøvebibliotek: Vælg et unikt indeks-ID (kun UPxx-indeks) på rullelisten RNA Index ID (RNA-indeks-ID).
 - ▶ Hvis der er tre biblioteker i alt i kørslen, skal du følge retningslinjerne for indeksvalg i *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr. 200007789)*.
- 4 I feltet Tumor Type (Tumortype) tildeler du en tumortype til hver prøve, idet du vælger den mest specifikke af de tilgængelige tumortyper. Se *Valg af tumortype på side 7*.

- 5 I feltet Tumor Type (Tumortype) tildeler du en af følgende kontroltyper til hver kontrol. Se *Kontrolprøver på side 6*.
 - ▶ DNA External Control (DNA, ekstern kontrol)
 - ▶ RNA External Control (RNA, ekstern kontrol)
 - ▶ DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol)
 - ▶ RNA No-Template Control (RNA, ingen skabelonkontrol)Ved brug af TruSight Oncology DNA -kontrol, er kontroltypen DNA, ekstern kontrol. Ved brug af TruSight Oncology RNA -kontrol, er kontroltypen RNA, ekstern kontrol.
- 6 Tildel køn.
- 7 **[Valgfrit]** Vælg **Export to CSV** (Eksportér til CSV) for at eksportere prøveoplysningerne til en ekstern fil.
- 8 Gennemse oplysningerne på skærmen Create Run (Opret kørsel). Forkerte oplysninger kan påvirke resultaterne.
- 9 Vælg **Save Run** (Gem kørsel).

Import af prøver

- 1 Vælg **Import CSV** (Importér CSV), og gå til den placering, hvor prøveoplysningsfilen ligger. Der er to typer filer, du kan importere.
 - ▶ Vælg **Download CSV** på skærmen Create Run (Opret kørsel) for at downloade en ny prøveoplysningsskabelon. CSV-filen indeholder de påkrævede kolonneoverskrifter og det påkrævede format til import. Indtast prøveoplysninger i hver kolonne om prøverne i kørslen. I kolonnen Tumor Type (Tumortype) skal du indtaste termen for tumortypen eller den tilhørende kode (se *Downloading af tumortyper på side 8*). Feltet Tumor Type (Tumortype) anvendes også til at angive prøver som kontroller (se *Kontrolprøver på side 6*).
 - ▶ Brug en fil med prøveoplysninger, der blev eksporteret fra TSO Comprehensive-analysemodulet ved hjælp af funktionen Export to CSV (Eksportér til CSV).
- 2 Gennemse de importerede oplysninger på skærmen Create Run (Opret kørsel). Forkerte oplysninger kan påvirke resultaterne.
- 3 **[Valgfrit]** Vælg **Export to CSV** (Eksportér til CSV) for at eksportere prøveoplysningerne til en ekstern fil.
- 4 Vælg **Save Run** (Gem kørsel).

Kontrolprøver

TSO Comprehensive-analysen kræver brug af TruSight Oncology Controls. Ved angivelse af en prøve som kontrol bliver prøvens køn automatisk sat til Unknown (Ukendt). Du angiver en prøve som kontrol ved at vælge en af de fire kontroltyper i feltet Tumor Type (Tumortype): DNA External Control (positive DNA control) (DNA, ekstern kontrol (positiv DNA-kontrol)), DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol), RNA External Control (positive RNA control) (RNA, ekstern kontrol (positiv RNA-kontrol)) eller RNA No-Template Control (RNA, ingen skabelonkontrol). Du kan finde yderligere oplysninger om konfiguration af tumortyper for alle prøvetyper i forbindelse med kørselskonfigurationen under *Valg af tumortype på side 7*.

Der kan kun angives én af hver kontroltype inden for en kørsel. Der kan kun angives et DNA-bibliotek for en DNA External Control (DNA, ekstern kontrol) eller en DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol). Der kan kun angives et RNA-bibliotek for en RNA External Control (RNA, ekstern kontrol) eller en RNA No-Template Control (RNA, ingen skabelonkontrol). Biblioteker, der er angivet som DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol) eller RNA No-Template Control (RNA, ingen skabelonkontrol), bliver ikke modregnet i det maksimale antal biblioteker i en kørsel.

Du kan finde yderligere oplysninger om brug af kontrolprøver i *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokumentnr. 200007789).

Valg af tumortype

Der skal angives en tumortype for hver prøve. Med undtagelse af kontroltyperne er de tilgængelige tumortyper afledt fra den installerede videnbase og kan ændre sig i forbindelse med opdaterede versioner af videnbasen.

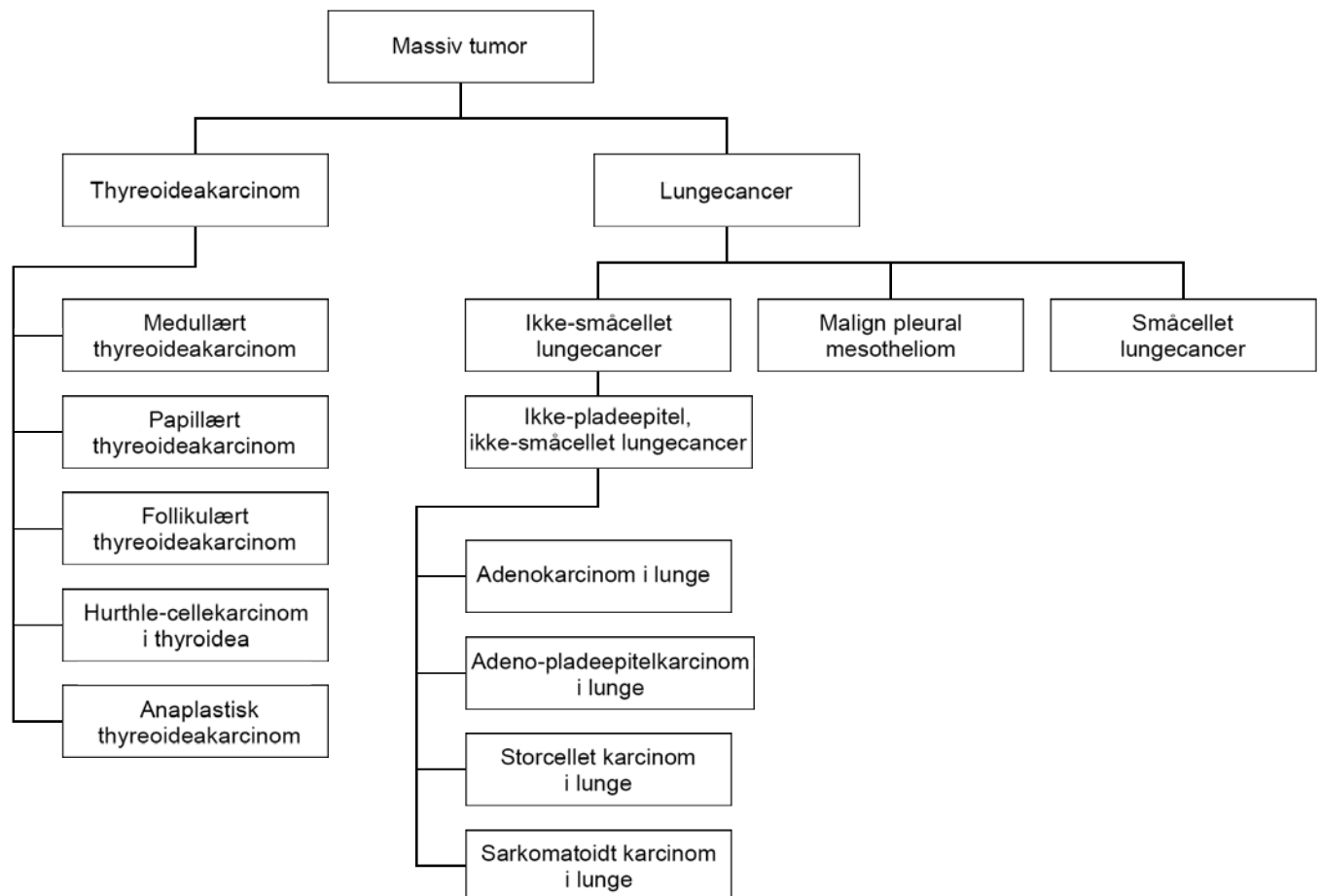


FORSIGTIG

Ukorrekt valg af tumortype kan medføre ukorrekte resultater. Afhjælp alle advarsler, der bliver vist i forbindelse med angivelse af tumortyper, for at undgå analysefejl.

Tumortype-terminerne er en del af en hierarkisk sygdomsontologi i videnbasen, som er opbygget som et sæt overordnede/underordnede relationer. Eksempel: Termen ikke-småcellet lungecancer er en underordnet lungecancer, eftersom ikke-småcellet lungecancer er en type lungecancer. [Figur 1](#) illustrerer et eksempel på et undersæt af en sygdomsontologi, der viser solid tumor som rod-terminen og de termer, der er forbundet med lungecancer og thyreoideacancer (andre tumortyper er ikke vist). En term, der er forbundet via overordnede/underordnede relationer til en term på et lavere niveau, kaldes en ascendent. De forbundne termer på lavere niveauer er descendenter til ascendent-terminen. Eksempel: Lungecancer er ascendent til adenokarcinom i lungen og småcellet lungecancer, og medullært thyreoideakarcinom er descendent til både thyreoideakarcinom og solid tumor.

Figur 1 Eksempel på et undersæt af en sygdomsontologi



Den valgte tumortype for en patientprøve har indvirkning på:

- ▶ Hvilke påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test, der bliver evalueret for prøven. Kun patientprøver, der har den eksakt samme tumortype som tumortypen for den påtænkte anvendelse af ledsagende diagnostiske test, eller er en descendent dertil, bliver evalueret for dette krav.
- ▶ Hvilke tumorprofileringsvariationer, der er inkluderet i TSO Comprehensive-analyserapporten. Se *Tumorprofilering af variationer på side 16*.

Nedenstående vejledning beskriver fremgangsmåden til valg af tumortype via skærmen Create Run (Opret kørsel). Tumortypen kan også konfigureres ved at importere en CSV-fil, der indeholder en tumortype (se *Import af prøver på side 6*).

- 1 Dobbeltklik i cellen Tumor Type (Tumortype) i rækken for den relevante prøve for at få vist de tilgængelige tumortyper. De tilgængelige tumortyper vises på en hierarkisk liste, der er sorteret alfabetisk.
Feltet Tumor Type (Tumortype) bruges også til at angive en kontroltype for kontrolprøver (se *Kontrolprøver på side 6*).
- 2 Find og vælg den ønskede tumortype ved hjælp af listen eller ved hjælp af søgelinjen øverst i vinduet Tumor Type (Tumortype).

Downloading af tumortyper

Du kan downloade en komplet liste over tilgængelige tumortyper i TSV-format ved at trykke på knappen **Download Tumor Types TSV** (Download tumortype-TSV) på siden Create Run (Opret kørsel). Listen indeholder følgende oplysninger:

- ▶ Den tumortype-term, der kan ses på brugergrænsefladen.
- ▶ Den komplette sti for tumortypen i tumortypehierarkiet (sygdomsontologi).
- ▶ Den kode, der anvendes af TSO Comprehensive Analysis Module til at identificere tumortypen.

Redigering af kørsel og initiering af sekventering

Du finder en vejledning i redigering af kørselsoplysninger og initiering af en sekventeringskørsel i *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide* (Oversigtsvejledning til NextSeq 550Dx-instrumentet) (dokumentnr. 1000000009513). Analysen og rapporteringen begynder, når sekventeringskørslen er gennemført.

I forhold til overvejelser omkring lagerplads kan en sekventeringskørsel give et output på 40–100 GB. Den sekundære analyse af en sekventeringskørsel kan give et output på 100–200 GB.

Analysemetoder

Når sekventeringsdataene er blevet indhentet, bliver de behandlet af TSO Comprehensive Analysis Module med henblik på udførelse af kvalitetskontrol, detektion af variationer, bestemmelse af tumormutationsbyrde (TMB) og status for mikrosatellit-instabilitet (MSI), bestemmelse af resultaterne for ledsagende diagnostiske test, vurdering af den kliniske signifikans og potentielle kliniske signifikans af detekterede variationer og rapportering af resultater. Analysemetoderne er beskrevet i afsnittene nedenfor.

Kvalitetskontrol af kørsler

Kvalitetsmålingerne for sekventeringskørsler bliver vurderet for at fastlægge, om de ligger inden for det acceptable interval. Den samlede procentdel af læsninger, der passerer filteret, bliver sammenlignet med minimumstærsklen. For læsning 1 og læsning 2 bliver den gennemsnitlige procentdel af baser $\geq Q30$, som giver en prognose for sandsynligheden for en ukorrekt basebestemmelse (Q-score), også sammenlignet

med minimumstærsklen. Hvis værdien for hver af disse tre målinger opfylder specifikationerne, bliver kørslen af kvalitetskontrollen rapporteret som PASS (BESTÅET), og analysen fortsættes. Hvis værdien for en af disse tre målinger ikke opfylder specifikationen, bliver kørslen af kvalitetskontrollen rapporteret som FAIL (IKKE BESTÅET), og analysen fortsættes ikke. Se *Kvalitetskontrolmålinger på side 49* for at få mere at vide.

Generering af FASTQ

Sekventeringsdata, der er gemt i BCL-format, bliver demultiplekseret via en proces, der anvender de unikke indekssekvenser for hver prøve, der blev tilføjet på biblioteksklargøringstrinnet, for at tildele clustre til det bibliotek, som de stammer fra. Hver cluster indeholder to indekser (i5- og i7-sekvenser, én i hver ende af biblioteksfragmentet), og kombinationen af disse indekssekvenser anvendes til demultipleksning af bibliotekspuljerne.

Efter demultipleksningen genererer denne proces FASTQ-filer, der indeholder sekventeringslæsningerne for hvert enkelt prøvebibliotek og de tilhørende kvalitetsscorer for hver basebestemmelse, eksklusive læsninger fra clustre, der ikke passerede filteret.

DNA-alignment og fejlkorrigering

DNA-alignment og fejlkorrigering indebærer alignment (sammenligning) af sekventeringslæsninger, der er afledt fra DNA-prøvebiblioteker, med et referencegenom og korrigering af fejl i sekventeringslæsningerne inden variationbestemmelsen.

På alignment-trinnet bliver DNA-sekvenserne i FASTQ-filerne alignet med hg19-referencegenomet ved hjælp af Burrows-Wheeler Aligner (BWA-MEM) med værktøjet SAMtools, og der bliver genereret BAM-filer (*.bam) og BAM-indeksfiler (*.bam.bai).

De oprindelige BAM-filer bliver yderligere behandlet for at fjerne fejl (herunder fejl, der indtræder i forbindelse med PCR-amplificering eller sekventering), og læsninger, der er afledt fra det samme unikke DNA-molekyle, bliver sammenlagt ('collapsed') i en enkelt repræsentativ sekvens ved hjælp af den unikke molekylære identifikator (UMI), der bliver inkorporeret i biblioteksfragmenterne i forbindelse med biblioteksklargøringen.

Der udføres endnu en omgang alignment på de UMI-sammenlagte læsninger ved hjælp af BWA-MEM og SAMtools, hvilket resulterer i endnu et sæt BAM-filer med tilhørende BAM-indeksfiler. Disse BAM-filer bliver anvendt som input til genamplificeringsbestemmelsen.

Slutteligt bliver der identificeret kandidater ud fra de sammenlagte BAM-justeringer, og læsningsparrene bliver igen justeret med disse kandidatinsertioner og -deletioner for at redde signaler, der kan være gået tabt på grund af fejljusteringer. Samtidig bliver overlappende læsningspar sammenstykket ('stitched', dvs. bioinformatisk kombineret) til en enkelt konsensuslæsning. Alle læsninger bliver herefter udlæst som et tredje sæt BAM-filer med tilhørende BAM-indeksfiler. Disse BAM-filer bliver anvendt som input til bestemmelse af små variationer, bestemmelse af status for mikrosatellit-instabilitet (MSI) og kvalitetskontrol af DNA-biblioteker.

Bestemmelse af små variationer

Bestemmelse af små variationer udføres for DNA-prøvebiblioteker (eksklusive DNA uden skabelonkontrol) med henblik på at detektere små variationer, herunder enkeltnukleotidvariationer (SNV'er), multinukleotidvariationer (MNV'er) med en længde på op til 3 basepar (bp) samt insertioner eller deletioner med en længde på op til 25 bp. Visse MNV'er, indeler (ét eller flere nukleotider erstattet et ét eller flere nukleotider er ikke en SNV eller MNV) og deletioner kræver muligvis en fasebestemmelse for at blive detekteret. Der bliver detekteret et foruddefineret sæt af MNV'er, indeler og deletioner for EGFR- og RET-generne (se *Bilag D MNV'er, indels og deletioner i EGFR og RET, der er detekterbare med*

fasebestemmelsesprogrammet på side 55) ved hjælp af fasebestemmelse. Fasebestemmelsen af små variationer er begrænset til disse variationer alene. Algoritmerne for variationsbestemmelse skelner ikke mellem variationer af somatisk oprindelse og kimcelleoprindelse.

Detektion af små variationer

De fejlkorrigerede BAM-filer (sammenlagte og insertions- og deletions-realignede) bliver anvendt som input i en initial variationsbestemmelsesalgoritme med henblik på bestemmelse af små variationer. Det initiale variationsbestemmelsestrin resulterer i filtrerede filer i genom-variationsbestemmelsesformat (gVCF), som indeholder reference- eller variationstilfældebestemmelser for hvert locus, der er omfattet af TSO Comprehensive-analysen.

Filtrering af små variationer

Variationskandidater bliver derefter filtreret for tilbagevendende (analysespecifikke) artefakter og formalinfikserede, paraffinindstøbte (FFPE) deamineringsartefakter (prøvespecifikke). For at imødegå analysespecifikke artefakter bliver der beregnet en justeret kvalitetsscore ved at sammenligne den observerede variationsfrekvens med en baseline-støjfordeling for det samme sted. Denne fordeling er afledt af en profilering af et sæt normale FFPE-prøver af varierende kvalitet gennem TSO Comprehensive-analysen. For at imødegå prøvespecifikke artefakter bliver de læsninger, der understøtter variationsbestemmelsen, stratificeret efter fejlrate. Læsninger, der stammer fra duplekslæsninger/sammenstykkede læsninger har den laveste fejlrate, og læsninger, der stammer fra simplekslæsninger (dvs. ikke-duplekslæsninger/ikke sammenstykkede læsninger) har den højeste fejlrate. Estimeringen af disse fejlrate sker ved evaluering af alle loci med rapporterede variationsallelfrekvenser under 5 %. Ikke-referencelæsninger på disse steder skyldes i stor udstrækning fejl, og sande somatiske hændelser vil ikke påvirke disse fejlrateestimerer betydeligt, fordi de er relativt sjældne. Fordi disse læsningsklasser (dupleks/sammenstykket og simpleks) har forskellige, prøvespecifikke fejlrate, kan pålidelig detektion af en variationskandidat kræve flere eller færre læsninger, afhængigt af den pågældende fejlrate. Eksempel: Ved en dækningsdybde på 200 læsninger kan en variation bestemmes med pålidelighed med tre understøttende læsninger af høj kvalitet eller med fem understøttende læsninger af lavere kvalitet.

Variationskandidater, som ikke har tilstrækkelig læsningsunderstøttelse baseret på denne fejlbevidste model, eller som har lave justerede kvalitetsscorer, bliver markeret med filtreringsflaget LowSupport (LavUnderstøttelse) og bliver betragtet som referencebestemmelser. Hvis stedet også har utilstrækkelig dækning til variationsbestemmelse (under 100x), bliver variationen markeret med filtreringsflaget LowDP (LavDP) og bliver betragtet som en manglende bestemmelse. Variationer med høj prævalens i COSMIC3 har lavere tærskler for hver af disse kvalitetsmålinger end ikke-COSMIC-varianter. Dette filtreringstrin resulterer i filtrerede gVCF-filer.

Fasebestemmelse af små variationer

Der anvendes et fasebestemmelsesprogram til at identificere visse MNV'er, indeler og deletioner i EGFR- og RET-genet. Algoritmen identificerer variationer i EGFR- og RET-genet, der er kandidater til fasebestemmelse, i de filtrerede gVCF-filer fra det foregående trin og arrangerer variationerne i lokale nabolag. Den gennemløber derefter den fejlkorrigerede BAM-fil for evidens for, at disse små variationer forekommer i de samme klonale subpopulationer med hinanden (dvs. i fase med hinanden). Dette gøres ved at samle overlappende læsninger i nabolaget i et minimalt sæt clustre, der indeholder de samme variationer. Variationer detekteres ved at undersøge strengene i Concise Idiosyncratic Gapped Alignment Report (CIGAR) (Koncis idiosynkratisk rapport over alignment med introduktion af huller (CIGAR)) i BAM-filen og sammenligne læsningssekvenserne med referencegenomsekvensen.

Sammenfletning af små variationer

Til sidst bliver de MNV'er, indeler og deletioner, der blev detekteret af fasebestemmelsesprogrammet, sammenflettet i de filtrerede gVCF-filer. Kun MNV'er, indeler og deletioner fra en foruddefineret liste over variationer i EGFR- og RET-generne kan sammenflettes gVCF'en (se *Bilag D MNV'er, indels og deletioner i EGFR og RET, der er detekterbare med fasebestemmelsesprogrammet på side 55*). MNV'er, indeler og deletioner fra fasebestemmelsesprogrammet har forrang frem for eventuelle MNV'er og deletioner, der allerede findes i gVCF'en fra det indledende variationsbestemmelsestrin. Dette trin resulterer i sammenflettede gVCF-filer.

Annotering af små variationer

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

Statistiske kommentardatabaser til TMB-beregning

Nirvana anvendes til annotering af bestemmelser af filtrerede små variationer med statistiske (ikke-opdaterbare) kommentardatabaser til brug ved efterfølgende TMB-beregning (se *Tumormutationsbyrde på side 12*). gVCF'en fra trinnet med fasebestemmelse af små variationer (se *Bestemmelse af små variationer på side 9*) anvendes som input. De variationer, der bliver detekteret med fasebestemmelsesprogrammet, bliver ikke anvendt til TMB-beregning.

Statistiske kommentardatabaser til bestemmelse af ledsagende diagnostiske test

Nirvana anvendes til annotering af bestemmelser af filtrerede små variationer med statistiske (ikke-opdaterbare) annotationsdatabaser til brug ved efterfølgende bestemmelse af ledsagende diagnostiske test (se *Bestemmelse af ledsagende diagnostiske test på side 15*). gVCF'en fra trinnet med fasebestemmelse af små variationer (se *Bestemmelse af små variationer på side 9*) anvendes som input.

Opdaterbar RefSeq-database til tumorprofilering

Nirvana anvendes til at kommentere bestemmelser af filtrerede små variationer med en opdaterbar RefSeq-database som led i den efterfølgende tumorprofilering af variationer (se *Tumorprofilering af variationer på side 16*). Den opdaterbare RefSeq-database er inkluderet som en del af KB'en, og den kan opdateres regelmæssigt med henblik på kompatibilitet med andet KB-indhold.

Genamplifikationsbestemmelse

Der udføres genamplifikationsbestemmelse for DNA-prøvebiblioteker (eksklusive DNA uden skabelonkontrol). Der anvendes en algoritme til at identificere amplificerede gener og beregne foldændringsværdien for de amplifikationsgener, der er omfattet af TSO Comprehensive-analysen. Foldændringen for et givet gen bliver afledt af den normaliserede læsningsdybde for genet i prøven i forhold til den normaliserede læsningsdybde for diploidområder fra den samme prøve. En foldændring, der overstiger en gen-specifik grænseværdi, bliver betragtet som en genamplifikation. Dette analysetrin resulterer i en VCF-fil, der opsummerer genamplifikationsstatussen og den beregnede foldændring for hvert amplifikationsgen, der er omfattet af analysen.

Tumormutationsbyrde

TMB bliver beregnet for DNA-prøvebiblioteker (eksklusive DNA uden skabelonkontrol). Der bliver genereret en TMB-score ud fra den gVCF-fil, der bliver genereret i forbindelse med filtreringen af små variationer (se *Bestemmelse af små variationer på side 9*), og de annotationer, der bliver genereret i forbindelse med annoteringen af små variationer. SNV'er og variationer af insertioner og deletioner inkluderes i beregningen af TMB-scoren, som bliver afledt af tællingen af ikke-aktiverende somatiske variationer pr. megabase (evaluerbart område). Aktiverende mutationer identificeres og filtreres på baggrund af COSMIC-tælling. TSO Comprehensive-analysen skelner ikke mellem variationer af somatisk oprindelse og kimcelleoprindelse med henblik på bestemmelse af små variationer, men variationer bliver markeret som sandsynlige kimcellevariationer med henblik på beregning af TMB-score ved hjælp af en kombination af populationsdatabaser og post-databasefiltrerende strategier. Variationer, der observeres hyppigt på tværs af populationsdatabaser, er sandsynligvis af kimcelleoprindelse. Efter databasefiltrering markerer proxyfilteret variationer som kimcellelinjer, hvis de er omgivet af variationer, som databasen har markeret som kimcellelinjer. Variationer, der bliver identificeret som sandsynlige kimcellevariationer, udelukkes fra beregningen af TMB-score. Det evaluerbare område bliver dynamisk justeret pr. prøve på baggrund af sekventeringsdybden. Genomområder med et højt baggrundsstøjniveau udelukkes fra TMB-beregningen. TMB beregnes som antallet af somatiske non-hotspotvariationer med VAF ≥ 5 % divideret med størrelsen af det evaluerbare område.

Microsatellite Instability Status (Status for mikrosatellit-instabilitet)

For at fast MSI-status for en prøve vurderes i alt 130 foruddefinerede MSI-steder. For hvert sted sammenlignes den gentagne længdefordeling med et panel af normale prøver for at se, om den gentagne fordel er ændret signifikant. Den endelige MSI-score beregnes som antallet af ustabile steder divideret med det samlede antal ustabile steder (dvs. steder med tilstrækkelig dækning). En prøve anses som MSI-H, hvis dens MSI-score er $\geq 20,00$ %.

Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker

DNA-prøvebiblioteker (kun patientprøver) bliver vurderet for potentiel kontaminering med DNA fra andre prøver (fremmed DNA) ved hjælp af en kombination af en kontamineringsscore og en p-værdi for kontaminering. I kontaminerede prøver er der kimcellevariationer (enkeltnukleotidpolymorfismer (SNP'er)) med VAF-afvigelse i forhold til de forventede værdier på 0 %, 50 % eller 100 %. Algoritmen beregner en log-likelihood-score på tværs af alle almindelige SNP-positioner, hvor der bliver rapporteret SNV-bestemmelser. Jo højere kontamineringsscoren er, jo højere er sandsynligheden for kontaminering med fremmed DNA. P-værdien for omarrangering udtrykker en score for kromosomal ubalance, som betegner den samlede sandsynlighed for de observerede variationsbestemmelser på tværs af hvert kromosom. En prøve vurderes at være kontamineret, hvis både kontamineringsscoren og p-værdien for omarrangering ligger over den foruddefinerede kvalitetstærskel. Hvis der bliver detekteret kontaminering, bliver DNA-biblioteks-QC'en ikke bestået, og der vil ikke være nogen tilgængelige resultater for små variationer, genamplifikationer, MSI eller TMB. Derudover vil resultatet for ledsagende diagnostiske test eller tumorprofilering ikke være tilgængeligt, hvis det er afhængigt af en bestået DNA-biblioteks-QC.

Der anvendes QC-målinger til at vurdere validiteten af bestemmelsen af små variationer, TMB, MSI og genamplifikationer for DNA-prøvebiblioteker, der består kontamineringskvalitetskontrollen. Hvis prøvebiblioteket ikke består en eller flere kvalitetsmålinger, bliver den tilsvarende variationstype eller biomarkør ikke rapporteret, og den tilhørende QC-kategori i rapportens toptekst vises som FAIL (IKKE BESTÅET). Derudover vil resultatet for ledsagende diagnostiske test eller tumorprofilering ikke være tilgængeligt, hvis det er afhængigt af en bestået QC for en eller flere af nedenstående QC-kategorier.

DNA-biblioteks-QC-resultater er tilgængelige i filen MetricsOutput.tsv. Se *Målingsoutput på side 38*.

Rapportering af lav dybde for DNA-prøvebiblioteker

Der bliver genereret en rapport om lav dybde for hver patientprøve med et DNA-bibliotek, herunder en liste over genompositioner med en total sekventeringsdybde <100, for hvilke en bestående lille variation ikke blev detekteret. Disse positioner har utilstrækkelig sekventeringsdybde til at udelukke tilstedeværelsen af en lille variation. Bemærk, at det stadig er muligt at detektere variationer med en total sekventeringsdybde <100, hvis der er tilstrækkelig sekventeringsdybde for variationsallelen.

Sammenhængende positioner med lav dybde, der overlapper de samme gener, bliver samlet i genomintervaller i rapporten om lav dybde. Hvert genominterval i rapporten bliver kommenteret med et eller flere RefSeq-gensymboler. RefSeq-kommentarerne er baseret på den RefSeq-database, der er en del af KB'en, og kan ændre sig ved opdatering af KB.

Du kan finde yderligere oplysninger om rapportindholdet under *Rapport om lav dybde på side 41*.

RNA-alignment

Der udføres RNA-alignment for RNA-prøvebiblioteker, herunder forbehandling af ikke-alignede sekventeringslæsninger, hvor sekventeringslæsninger bliver alignet med et referencegenom, og efterbehandling af alignede sekventeringslæsninger.

Først bliver RNA-sekvenser i FASTQ-filer prøvereduceret til cirka 30 millioner læsninger pr RNA-prøvebibliotek. Det gøres ved en tilfældig udvælgelse af læsninger i FASTQ-inputfilerne efter en sandsynlighedsfordeling. Derefter bliver enderne af RNA-sekvenserne trimmet til en maksimal længde på 76 basepar.

De forbehandlede læsninger bliver derefter alignet med hg19-referencegenomet, og der bliver identificeret splejningspunktkandidater. Dette medfører generering af BAM-filer og BAM-indeksfiler for alignede læsninger og en tabulatorsepareret tekstfil for splejningspunktkandidater.

Slutteligt bliver duplikatlæsninger markeret i BAM-filerne, så de kan udelukkes fra de efterfølgende trin. Dette trin medfører generering af BAM-filer og BAM-indeksfiler, der bliver anvendt som input til RNA-fusionsbestemmelse og RNA-splejningsvariationsbestemmelse.

RNA-fusionsbestemmelse

Der udføres fusionsbestemmelse for RNA-prøvebiblioteker (eksklusive RNA uden skabelonkontrol). Der bliver identificeret fusionskandidater ud fra anomale læsningspar (dvs. læsninger, der alignes med andre kromosomer eller i uventede orienteringer) i BAM-filerne (der bliver genereret i forbindelse med RNA-alignment) for de fusionsgener, som TSO Comprehensive-analysen er rettet mod. Fusionsunderstøttende læsninger bliver sammensat i fusionskandidat-contigs. Fusionskandidat-contigs bliver derefter alignet tilbage til referencegenomet. Disse fusionskandidat-contigs bliver derefter vurderet imod en række filtre, før de bliver rapporteret som detekteret. Disse filtre er opsummeret i nedenstående tabel.

Filter	Beskrivelse
Imprecise (Upræcis)	En lavopløsningskandidat, ikke en sammenstillet fusionsbestemmelse.
RepeatOverlap (RepeatOverlapping)	Fusionen er tagget som overlappende med en repeat-region. Anvendes kun som filter for fusionskandidater med ikke-unik kortlægning.
WeakBreakend (SvagBrudende)	Læsnings-/alignementvidensen på den ene side af fusionen er svag. Dette filter indikerer som regel, at læsningerne kun overlapper fusionen med nogle få basepar. Det kan også indikere for høj homologi.
DuplicateContig (DuplikatContig)	De to halv-contigs af fusionen består af den samme sekvens.

Filter	Beskrivelse
ContigIntragenic (ContigIntragenisk)	Realignment af halv-contigs frembringer alignments, der kortlægges mod det samme gen på begge sider (eller inden for 1 kb hvis ukommenteret).
LowQ (LavQ)	Unikke fusionsunderstøttende læsninger er under en foruddefineret tærskel (tærsklen er 5 for 9-16 millioner læsninger; 6 for 16-26 millioner læsninger; 7 for 26-30 millioner læsninger).

Der kan eventuelt detekteres yderligere fusioner ved hjælp af RNA-splejningsvariationsbestemmelse (se [RNA-splejningsvariationsbestemmelse på side 14](#) og [Sammenfletning af RNA-fusioner på side 14](#)).

RNA-splejningsvariationsbestemmelse

Der udføres RNA-splejningsvariationsbestemmelse for RNA-prøvebiblioteker (eksklusive RNA uden skabelonkontrol). Splejningsvariationskandidater (splejningspunkter) fra RNA-alignment bliver sammenlignet med en database over kendte transskripter og en splejningsvariationsbaseline for ikke-tumor-splejningspunkter, der er genereret ud fra et sæt normale FFPE-prøver fra forskellige vævstyper. Alle splejningsvariationer, der stemmer overens med databasen eller baselinen, filtreres fra, medmindre de er i et sæt af splejningspunkter med kendt onkologisk funktion. Hvis der er tilstrækkelig læsningsunderstøttelse, bliver splejningsvariationskandidaten bevaret. I denne proces bliver der også identificeret RNA-fusionskandidater (se [Sammenfletning af RNA-fusioner på side 14](#)).

Sammenfletning af RNA-fusioner

Fusioner, der bliver identificeret i forbindelse med RNA-fusionsbestemmelse, bliver sammenflettet med fusioner fra proksimale gener, der bliver identificeret i forbindelse med RNA-splejningsvariationsbestemmelse. Disse bliver derefter markeret med gensymboler eller navne i forhold til en statistisk database over transskripter (GENCODE version 19). Denne proces resulterer i et sæt fusionsbestemmelser, der er egnede til rapportering.

Kommentering af RNA-splejningsvariationer

Detekterede RNA-splejningsvariationer bliver kommenteret ved hjælp af annoteringsprogrammet Nirvana med oplysninger fra RefSeq-databasen. Annoteringen af splejningsvariationer udføres uafhængigt flere gange, som beskrevet i nedenstående afsnit.

Statisk RefSeq-database til bestemmelse af ledsagende diagnostiske test

Nirvana anvendes til annotering af detekterede RNA-splejningsvariationsbestemmelser med en statistisk (ikke-opdaterbar) RefSeq-database til brug ved efterfølgende bestemmelse af ledsagende diagnostiske test (se [Bestemmelse af ledsagende diagnostiske test på side 15](#)). Splejningsvariationer kommenteres med ændringer på transskript-niveau (dvs. berørte exoner i et gens transskript) med hensyn til RefSeq. Denne RefSeq-database er den samme som den statiske RefSeq-database, der anvendes i forbindelse med annotering af små variationer.

Opdaterbar RefSeq-database til tumorprofilering

Nirvana anvendes til at kommentere detekterede RNA-splejningsvariationsbestemmelser med en opdaterbar RefSeq-database som led i en efterfølgende tumorprofilering af variationer (se [Tumorprofilering af variationer på side 16](#)). Splejningsvariationer kommenteres med ændringer på transskript-niveau (dvs. berørte exoner i et gens transskript) med hensyn til RefSeq. Den opdaterbare RefSeq-database er inkluderet som en del af KB'en, og den kan opdateres regelmæssigt med henblik på kompatibilitet med andet KB-indhold.

Kvalitetskontrol af RNA-prøvebiblioteker

Der anvendes QC-målinger til at vurdere validiteten af RNA-prøvebiblioteker. Hvis en QC-måling ikke er inden for det acceptable område, bliver RNA-biblioteks-QC'en rapporteret som FAIL (IKKE BESTÅET), og der vil ikke være nogen tilgængelige resultater for fusions- eller splejningsvariationer. Derudover vil resultatet for ledsagende diagnostiske test eller tumorprofilering ikke være tilgængeligt, hvis det er afhængigt af en bestået RNA-biblioteks-QC.

RNA-biblioteks-QC-resultater er tilgængelige i filen MetricsOutput.tsv. Se *Målingsoutput på side 38*.

Transkripts

Et transkript er en RNA-streng, der er transkriberet fra DNA. Dette RNA kan herefter translateres for at danne et protein. Et gen kan have flere transkripts, f.eks. hvis der anvendes forskellige promotorer, eller hvis der er forskellige mønstre for exonsplejsning. Hvert transkript har et unikt nummer. I HGVS-nomenklaturet kan en nukleotidændring, der berører en kodende sekvens, anføres med henvisning til et transkript, hvor det første bogstav indikerer vildtypeallelen, og det andet bogstav indikerer variationsallelen. NM_004333.4:c.1799T>A betyder f.eks., at ved position 1799 i transkript NM_004333.4 koder det kodende RNA et T i referencegenomet, men ændre til et A for denne variation.

Kontrolrapportering

Der bliver genereret en kontroloutput-rapport for hver analyse, som indeholder en vurdering af hver inkluderet kontrolprøve i kørslen. TSO Comprehensive Analysis Module ugyldiggør ikke automatisk patientprøver baseret på resultater af kontrolprøver.

Du kan finde en vejledning i kørselsgyldighed og patientprøvegyldighed på baggrund af resultaterne af kontrolprøverne i *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr. 200007789)*.

Kontroloutput-rapporten findes i filen ControlOutput.csv. Se *Kontroloutput-rapport på side 36*.

Bestemmelse af ledsagende diagnostiske test

For hver installeret påtænkte anvendelse af ledsagende diagnosticering test (CDx) bestemmer TSO Comprehensive Analysis Module brugbarheden af den påtænkte CDx-anvendelse for hver patientprøve på baggrund af patientprøvens tumortype. Hvis patientprøvens tumortype er et eksakt match eller en descendent til tumortypen for en påtænkt CDx-anvendelse, vurderes den at være brugbar for den pågældende påtænkte CDx-anvendelse. Du kan finde yderligere oplysninger om sygdomsontologien under *Valg af tumortype på side 7*. Hvis patientens tumortype ikke er relevant for en påtænkt CDx-anvendelse, bliver den påtænkte CDx-anvendelse ikke evalueret for den pågældende prøve.

Hvis et påkrævet sekventeringsbibliotek (DNA eller RNA) for en påtænkt CDx-anvendelse ikke bliver sekventeret eller ikke består QC, bliver patientprøven ikke evalueret for den pågældende påtænkte CDx-anvendelse. Hvis en variationstype (f.eks. små variationer) eller en biomarkør, der er påkrævet for en påtænkt CDx-anvendelse, ikke består QC, bliver patientprøven ikke evalueret for den pågældende påtænkte CDx-anvendelse.

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

Resultater af ledsagende diagnosticering

CDx-bestemmelsesresultaterne kan ses i TSO Comprehensive-rapporten (se de kliniske rapportafsnit under *TruSight Oncology Comprehensive-rapport på side 18*). Positive påtænkte anvendelser af CDx rapporteres i afsnittet Resultater af ledsagende diagnosticering i TSO Comprehensive-rapporten.

Tumorprofilering af variationer

Når resultaterne for ledsagende diagnostiske test er blevet bestemt, bliver alle bestående, detekterede variationer i en patientprøve sammenlignet med den installerede KB for at klarlægge de genomfund, der har evidens for klinisk signifikans eller har potentiel klinisk signifikans. Denne proces kaldes for tumorprofilering af variationer. Et genomfund er enten en enkelt variation med evidens for klinisk signifikans eller potentiel klinisk signifikans eller en gruppe variationer, som har evidens for klinisk signifikans eller potentiel klinisk signifikans, når de bliver detekteret sammen.

Når flere variationer er anført samtidigt som et genomfund, betyder det, at der er evidens for klinisk signifikans eller potentiel klinisk signifikans for disse variationer samtidigt i mindst en af de kilder, der er anført under Informatics Details (Informatikoplysninger) i rapporten. Hvis der er flere genomfund, og der er inkluderet en variation i mere end et af disse, kan variationen være angivet mere end en gang i en rapport. En enkelt variation bliver kun anført på højeste niveau, hvis den opfylder kriterierne for rapportering. Hver af de følgende eksempler på klinisk betydning involverede flere variationer:

- ▶ NTRK1 p.(Gly595Arg) er indiceret til at forårsage resistens imod én eller flere TRK-inhibitorer hos patienter med en kvalificerende TRK-fusion (FDA-godkendt foreskrevet information Larotrectinib 211710s000lbl).
- ▶ Det blev observeret, at en patient i det kliniske forsøg LIBRETTO-001 havde både RET D898_E901del og RET D903_S904delinsEP. Patienten udviste tumorrespons på behandling med en RET-inhibitor (PMID 32846061).
- ▶ I en forklarende analyse af forsøgene BOLERO-1 og -3 antydes det, at patienter med brystcancer med ERBB2-amplifikation havde klinisk gavn af mTOR-inhibition, hvis tumorerne udviste aktivering af PI3K-stien eller AKT1 E17K-mutationer (PMID 27091708).
- ▶ En BRAF p.(Val600Glu) mutation, der opstår samtidig med TERT promote mutation, er forbundet med en ugunstig prognose ved papillært thyreoideakarcinom i henhold til vigtige amerikanske retningslinjer.

Genomfund med evidens for klinisk signifikans.

Genomfund med evidens for klinisk signifikans bliver rapporteret i afsnittet Genomfund med evidens for klinisk signifikans i TSO Comprehensive-rapporten (se de kliniske rapportafsnit under *TruSight Oncology Comprehensive-rapport på side 18*). Genomfund rapporteres i Genomfund med evidens for klinisk signifikans, hvis de opfylder følgende kriterier:

- ▶ Genomfundene er forbundet med gavn eller manglende gavn af en behandling som dokumenteret med en EMA-godkendt lægemiddelmærkning eller en lægemiddelmærkning godkendt af FDA. Prøvens tumortype skal være lig med eller en descendent til den tilknyttede tumortype i KB'en med hensyn til sygdomsontologi. Du kan finde yderligere oplysninger om sygdomsontologien under *Valg af tumortype på side 7*.
- ▶ Genomfundet er forbundet med gavn eller manglende gavn af en behandling, har diagnostisk relevans eller har prognostisk relevans, hvilket er publiceret i en klinisk retningslinje fra ESMO, ASCO eller en anden, vigtig amerikansk klinisk retningslinje. Prøvens tumortype skal være lig med eller en descendent til den tilknyttede tumortype i KB'en med hensyn til sygdomsontologi. Du kan finde yderligere oplysninger om sygdomsontologien under *Valg af tumortype på side 7*.

Genomfund med potentiel klinisk signifikans

Genomfund med potentiel klinisk signifikans rapporteres i afsnittet Genomfund med potentiel klinisk signifikans i TSO Comprehensive-rapporten (se *TruSight Oncology Comprehensive-rapport på side 18*). Genomfund rapporteres i Genomfund med potentiel klinisk signifikans, hvis de opfylder følgende kriterier:

- ▶ Genomfundet opfylder kriterierne for Genomfund med evidens for klinisk signifikans (dvs. EMA-godkendt lægemiddelmærkat, lægemiddel godkendt af FDA, retningslinje fra ESMO, ASCO eller en anden, vigtig amerikansk retningslinje), men kun når prøvens tumor ikke stemmer overens med den tilknyttede tumortype i videnbasen. Prøvens tumortype må derfor ikke være den samme som den tilknyttede tumortype i KB'en eller en descendent deraf.
- ▶ Variationen har en terapeutisk, diagnostisk eller prognostisk tilknytning i den kliniske litteratur, der beskriver et klinisk studie. Prøvens tumortype skal være lig med eller en descendent til den tilknyttede tumortype i KB'en.
- ▶ Variationen er inkluderet i egnethedskriterierne for deltagelse i et klinisk forsøg (fase I/II, II, II/III, III eller IV), der er registreret på clinicaltrials.gov eller i EU Clinical Trials Register (EUCTR). Prøvens tumortype skal være lig med eller en descendent til tumortypen i det kliniske forsøg.

TMB og MSI rapporteres altid i Genomfund med potentiel klinisk signifikans uanset prøvens tumortype.

Niveau-ændringer som følge af opdateringer af KB'en

I takt med at den kliniske evidens for variationer i præcisionsonkologi vokser, bliver KB'en opdateret for at afspejle ændringerne. Variationer, der i første omgang ikke blev rapporteret på grund af manglende klinisk evidens, kan senere blive rapporteret i Genomfund med evidens for klinisk signifikans eller Genomfund med potentiel klinisk signifikans under en opdatering af videnbasen. Ligeledes kan variationer blive flyttet fra Genomfund med evidens for klinisk signifikans til Genomfund med potentiel klinisk signifikans eller omvendt. Detekterede variationer, som ikke opfylder kriterierne for nogen af niveauerne, bliver ikke rapporteret. Følsomheds- eller cancerrisikotilknytninger udelukkes fra KB'en og påvirker ikke niveautildelingen. Terapeutiske tilknytninger, der bliver anvendt til niveautildelingen, er begrænset til målrettede cancerbehandlinger og immunbehandlinger (eksklusive cellebaserede immunbehandlinger).

Positive CDx-resultater

Variationer af ledsagende diagnosticering rapporteret i Resultater af ledsagende diagnosticering er udelukket fra at blive rapporteret som genomfund med en enkelt variation i Genomfund med evidens for klinisk signifikans og Genomfund med potentiel klinisk signifikans. Imidlertid kan genomfund, der involverer flere variationer, stadig blive rapporteret i Genomfund med evidens for klinisk signifikans og Genomfund med potentiel klinisk signifikans, selv hvis én af variationerne er rapporteret i Resultater af ledsagende diagnosticering.

COSMIC-Kommentarer

Variationer rapporteret i Genomfund med evidens for klinisk signifikans eller Genomfund med potentiel klinisk signifikans bliver kommenteret med COSMIC-ID, hvis det er relevant, fra databasen Catalog of Somatic Mutations in Cancer (COSMIC), der er inkluderet som en del af videnbasen.

Analyseoutput

Når analysen er fuldført, genererer Local Run Manager TruSight Oncology Comprehensive Analyse Module en analysemappe i den konfigurerede outputmappe for systemet. Du kan finde yderligere oplysninger om konfiguration af outputmappen i *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide*(Oversigtsvejledning til

NextSeq 550Dx-instrumentet) (dokumentnr. 1000000009513).

Du kan se analyseoutputtet på følgende måde:

- 1 Gå til det bibliotek, der indeholder analysemappen.
- 2 Åbn analysemappen for at se outputfilerne.
Analysemappens navn er formateret som **Analysis_#**, hvor # som standard er 1 og øges med én for hver genindsættelse i analysekøen. Der oprettes en undermappe, **ÅÅÅMMDD_TTMMSS**, i analysemappen, som angiver datoen og tidspunktet for analysen (f.eks. 20210101_145958).

Filer

I dette afsnit finder du en beskrivelse af de opsummerende outputfiler, der bliver genereret under analysen.

Resultatrapporter

Der bliver oprettet TSO Comprehensive-rapporter i PDF- og JSON-format for hver patientprøve, der har gennemgået en vellykket analyse. Resultaterne bliver forhåndsvist under fanen Samples and Results (Prøver og resultater) i afsnittet Results Reports (Resultatrapporter). Prøver, der ikke gennemgår en vellykket analyse, er angivet med en fejlbesked. Vælg **Export Report** (Eksporter rapport) for at downloade en TSO Comprehensive-rapport i PDF-format. I analyseoutputmappen kan du finde TSO Comprehensive-rapporter for alle gennemførte prøver.

TruSight Oncology Comprehensive-rapport

I nedenstående tabel finder du en beskrivelse af de forskellige afsnit i de TSO Comp-rapporter, der bliver genereret for hver patientprøve i PDF- og JSON-format. PDF-rapporten er menneskeligt læsbar, mens JSON-rapporten er opbygget af datastrukturer, der er beregnet på maskinanalyse. Oplysninger, der kun findes i JSON-rapporten, og som ikke er gengivet i PDF-rapporten, er markeret med N/A (Ikke relevant) i PDF-rapporten. Variationer, der ikke er rapporteret i Resultater af ledsagende diagnostik eller ikke opfylder kriterierne for at blive inkluderet i genomfund med evidens for klinisk signifikans eller genomfund med potentiel klinisk signifikans er ikke inkluderet i rapporterne.

Du kan finde mere om tolkning af resultater i *Indlæggelseseddell til TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokumentnr. 200007789).

Du kan finde yderligere oplysninger om strukturen, felterne og mulige værdier JSON -rapporten i JSON -skemaet på supportsiderne til TSO Comprehensive på Illuminas supporthjemmeside.

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

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
Report Date (Rapportdato)	reportDate (rapportdato)	Datoen for generering af rapporten.
N/A (Ikke relevant)	reportTime (rapporttidspunkt)	Tidspunktet for generering af rapporten.
Sample ID (Prøve-ID)	sampleInformation / sampleId (prøveoplysninger / prøveId)	Prøveidentifikator. Patientdemografi er ikke inkluderet.
Tumor Type (Tumortype)	sampleInformation / tumorType (prøveoplysninger / tumortype)	Den tumortype, der er knyttet til patientprøven.
N/A (Ikke relevant)	sampleInformation / tumorTypeCode (prøveoplysninger / tumortypekode)	Den tumortypekode, der er knyttet til patientprøven.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
N/A (Ikke relevant)	sampleInformation / tumorTypePath (prøveoplysninger / tumortypepesti)	Den tumortypepesti (med hensyn til sygdomsontologi), der er knyttet til patientprøven.
N/A (Ikke relevant)	sampleInformation / tumorTypeCodePath (prøveoplysninger / tumortypekodepesti)	Den tumortypekodepesti (med hensyn til sygdomsontologi), der er knyttet til patientprøven.
Sex (Køn)	sampleInformation / sex (prøveoplysninger / køn)	Patientens køn (Male (Mand), Female (Kvinde) eller Unknown (Ukendt)).
Analysis Date (Analysedato)	sampleInformation / analysisDate (prøveoplysninger / analysedato)	Datoen for gennemførelse af den sekundære analyse.
N/A (Ikke relevant)	sampleInformation / analysisTime (prøveoplysninger / analysestidspunkt)	Tidspunktet for gennemførelse af den sekundære analyse.
Run ID (Kørsels-ID)	sampleInformation / analysisRunId (prøveoplysninger / analysekørselsID)	Sekventeringskørsels ID.
N/A (Ikke relevant)	sampleInformation / analysisRunName (prøveoplysninger / analysekørselsnavn)	Sekventeringskørsels navn.

- **Quality Control** (kvalitetskontrol) – Indeholder oplysninger om kvalitetskontrollen. Du kan finde yderligere oplysninger om, hvordan kvalitetskontrol evalueres i *Appendiks A Rullediagram for kvalitetskontrolmålinger på side 47*.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
Run QC (Kørsels-QC)	qualityControl / status / (array item having label = "Run QC") (kvalitetskontrol / status / (arrayelement med mærke = "Run QC" (Kørsels-QC))	<p>Kørsels-QC (PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET) eller N/A (IKKE RELEVANT) gælder alle prøverne i en enkelt sekventeringskørsel.</p> <p>PASS (BESTÅET) – Kørslen er gyldig.</p> <p>FAIL or N/A (IKKE BESTÅET eller IKKE RELEVANT) – Kørslen er ugyldig. Alle RNA- og DNA-prøvespecifikke QC-statusser er N/A (IKKE RELEVANT) (DNA Library QC (DNA-biblioteks-QC), DNA MSI QC, DNA Small Variant and TMB QC (QC for små variationer og TMB i DNA), DNA Copy Number Variant QC (QC for kopiantvariationer i DNA), RNA Library QC (RNA-biblioteks-QC), og der er ikke angivet nogen variationer eller biomarkører i rapporten.</p> <p>Du kan finde en vejledning i kørselgyldighed og patientprøvegyldighed på baggrund af resultaterne af kontrolprøverne i <i>Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr. 200007789)</i>.</p>
RNA Library QC (RNA-biblioteks-QC)	qualityControl / status / (array item having label = "RNA Library QC") (kvalitetskontrol / status / (arrayelement med mærke = "RNA Library QC" (RNA-biblioteks-QC))	<p>RNA-biblioteks-QC (PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET) ELLER N/A (IKKE RELEVANT)) er gældende for det RNA-bibliotek, der blev sekventeret.</p> <p>PASS (BESTÅET) – RNA-biblioteket bestod alle de RNA-specifikke QC-målinger.</p> <p>FAIL (IKKE BESTÅET) – RNA-biblioteket bestod ikke en eller flere af de RNA-specifikke QC-målinger.</p> <p>N/A (IKKE RELEVANT) – RNA-biblioteket for prøven blev ikke sekventeret, eller værdien i kørsels-QC'en var FAIL (IKKE BESTÅET).</p> <p>Hvis værdien er FAIL (IKKE BESTÅET) eller N/A (IKKE RELEVANT), er der ingen RNA-variationstyper (fusions- eller splejningsvariationer) i rapporten.</p>

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
DNA Library QC (DNA-biblioteks-QC)	qualityControl / status / (array item having label = "DNA Library QC") (kvalitetskontrol / status / (arrayelement med mærke = "DNA Library QC" (DNA- biblioteks-QC)))	DNA-biblioteks-QC (PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET) ELLER N/A (IKKE RELEVANT)) er gældende for det DNA-bibliotek, der blev sekventeret. PASS (BESTÅET) – DNA-biblioteket bestod kontaminerings-QC- målingen. FAIL (IKKE BESTÅET) – DNA-biblioteket bestod ikke kontaminerings-QC-målingen. N/A (IKKE RELEVANT) – DNA-biblioteket for prøven blev ikke sekventeret, eller værdien i kørsels-QC'en var FAIL (IKKE BESTÅET). Hvis værdien er FAIL (IKKE BESTÅET) eller N/A (IKKE RELEVANT), bliver der ikke rapporteret nogen DNA-variationstyper (små variationer, kopiantalvariationer) eller DNA-biomarkører (TMB, MSI).
DNA MSI QC	qualityControl / status / (array item having label = "DNA MSI QC") (kvalitetskontrol / status / (arrayelement med mærke = "DNA MSI QC"))	DNA MSI QC (PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET) eller N/A (IKKE RELEVANT)) er gældende for det DNA-bibliotek, der blev sekventeret. PASS (BESTÅET) – DNA-biblioteket bestod den MSI-specifikke QC-måling og den forudgående DNA-biblioteks-QC-måling. FAIL (IKKE BESTÅET) – DNA-biblioteket bestod ikke den MSI- specifikke QC-måling. N/A (IKKE RELEVANT) – DNA-biblioteket for prøven blev ikke sekventeret, DNA-biblioteks-QC'en for prøven var FAIL (IKKE BESTÅET), eller kørsels-QC-værdien var FAIL (IKKE BESTÅET). Hvis værdien er FAIL (IKKE BESTÅET) eller N/A (IKKE RELEVANT), bliver biomarkør-MSI'en ikke rapporteret men anført som Not evaluable (Ikke evaluerbar).
DNA Small Variant and TMB QC (QC for små variationer og TMB i DNA)	qualityControl / status / (array item having label = "DNA Small Variant & TMB QC") (kvalitetskontrol / status / (arrayelement med mærke = "DNA Small Variant & TMB QC" (QC for små variationer og TMB i DNA)))	DNA Small Variant and TMB QC (QC for små variationer og TMB i DNA) (PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET) eller N/A (IKKE RELEVANT)) er gældende for det DNA-bibliotek, der blev sekventeret. PASS (BESTÅET) – DNA-biblioteket bestod de specifikke QC- målinger for små variationer og TMB og den forudgående DNA- biblioteks-QC-måling. FAIL (IKKE BESTÅET) – DNA-biblioteket bestod ikke en eller flere af de specifikke QC-målinger for små variationer og TMB. N/A (IKKE RELEVANT) – DNA-biblioteket for prøven blev ikke sekventeret, DNA-biblioteks-QC'en for prøven var FAIL (IKKE BESTÅET), eller kørsels-QC-værdien var FAIL (IKKE BESTÅET). Hvis værdien er FAIL (IKKE BESTÅET) eller N/A (IKKE RELEVANT), er der ingen små variationer i rapporten, og biomarkøren TMB er anført som Not evaluable (Ikke evaluerbar).
DNA Copy Number Variant QC (QC for kopiantalvariationer i DNA)	qualityControl / status / (array item having label = "DNA Copy Number Variant QC") (kvalitetskontrol / status / (arrayelement med mærke = "DNA Copy Number Variant QC" (QC for kopiantalvariationer i DNA)))	QC for kopiantalvariationer (CNV) (PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET) eller N/A (IKKE RELEVANT)) er gældende for det DNA- bibliotek, der blev sekventeret. PASS (BESTÅET) – DNA-biblioteket bestod alle de kopiantalvariationsspecifikke QC-målinger og den forudgående DNA-biblioteks-QC-måling. FAIL (IKKE BESTÅET) – DNA-biblioteket bestod ikke en eller flere af de kopiantalvariationsspecifikke QC-målinger. N/A (IKKE RELEVANT) – DNA-biblioteket for prøven blev ikke sekventeret, DNA-biblioteks-QC'en for prøven var FAIL (IKKE BESTÅET), eller kørsels-QC-værdien var FAIL (IKKE BESTÅET). Hvis værdien er FAIL (IKKE BESTÅET) eller N/A (IKKE RELEVANT), er der ingen genamplifikationer i rapporten.

- ▶ **TruSight Oncology Comprehensive Analysis Module and Knowledge Base Configuration** (Konfiguration af Trusight Comprehensive Analysis Module og videnbase) – Indeholder oplysninger om den anvendte software- og KB-version ved generering af rapporten.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
Knowledge Base Version (Videnbaseversion)	softwareConfiguration / knowledgeBaseVersion (softwarekonfiguration / videnbaseversion)	Versionen af den videnbase, der er installeret sammen med TSO Comprehensive Analysis Module.
Knowledge Base Published Date (Udgivelsesdato for videnbase)	softwareConfiguration / knowledgeBasePublishedDate (softwarekonfiguration / videnbaseUdgivelsesdato)	Den dato, der er knyttet til den videnbase, der blev anvendt ved generering af rapporten.
Module Version (Modulversion)	softwareConfiguration / moduleSoftwareVersion (softwarekonfiguration / modulSoftwareversion)	Version af det TSO Comprehensive Analysis Module, der bruges til at generere rapporten.
Claims Package Version (Kravpakkeversion)	softwareConfiguration / claimsPackageVersion (softwarekonfiguration / kravpakkeVersion)	Version af den kravpakke, der er installeret sammen med TSO Comprehensive Analysis Module.

- ▶ **Companion Diagnostic Results** (Resultater af ledsagende diagnosticering) – Resultater for påtænkte anvendelser af ledsagende diagnosticering (CDx) i tilfælde, hvor der blev detekteret en tilknyttet variation eller biomarkør, er angivet i PDF- og JSON-rapporten. Yderligere påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test i tilfælde, hvor der ikke blev detekteret en tilknyttet variation eller biomarkør, eller hvor anvendelserne ikke blev evalueret, er kun angivet i JSON-rapporten. Se *Evaluerede påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test på side 26*.

Felt i PDF-rapporten	Felt(er) i JSON-rapporten	Beskrivelse
[Meddelelsesboks]	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / noEntryText (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / resultater / ingenPostTekst	Der kan være en meddelelse i dette afsnit. Følgende meddelelse er mulig: No Companion Diagnostic biomarkers for the stated sample tumor type were detected (Der blev ikke detekteret nogen biomarkører til ledsagende diagnostiske test for den angivne prøvetumortype) – Denne meddelelse er anført, hvis et eller flere af følgende punkter er sande for alle påtænkte CDx-anvendelser: <ul style="list-style-type: none"> • Prøven består QC, men der blev ikke detekteret nogen tilknyttet variation eller biomarkør, eller tumortypen er uanvendelig. • Prøven består ikke de påkrævede QC-målinger, og tumortypen er uanvendelig.
[Meddelelsesboks]	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / message (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / resultater / meddelelse)	Der kan være en meddelelse i dette afsnit. Følgende meddelelse er mulig: One or more biomarkers or variant types failed QC, or the appropriate nucleic acid was not run (En eller flere biomarkører eller variationstyper bestod ikke QC, eller den relevante nukleinsyre blev ikke kørt) – Denne meddelelse er anført, hvis mindst én relevant påtænkt CDx-anvendelse for prøvens tumortype ikke kunne evalueres på grund af en mislykket QC eller på grund af et manglende sekventeret DNA- eller RNA-bibliotek. Detekterede CDx-biomarkører fremgår af en tabel under meddelelsen. Du kan se årsagerne til, at en påtænkt CDx-anvendelse ikke blev evalueret, under <i>Evaluerede påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test på side 26</i> .
N/A (IKKE RELEVANT)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / companionDiagnosticName (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / resultater / genomFund/(arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse)/ledsagendeDiagnostiskTestNavn)	Navn på påtænkt anvendelse af ledsagende diagnostiske test. Omfatter biomarkørbeskrivelse, behandling og tumortype.
Detected Variants/Biomarkers (Detekterede variationer/biomarkører)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / resultater / genomFund/(arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse)/variationer)	En liste over detekterede variationer eller biomarkører i forbindelse med en detekteret påtænkt CDx-anvendelse for prøven. I JSON-rapporten er dette felt tomt for påtænkte CDx-anvendelser, hvis resultatet ikke er lig med detekteret.
Therapy (Behandling)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / therapy (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / resultater / genomfund/(arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse)/behandling)	Den behandling, der er knyttet til den påtænkte CDx-anvendelse.

Felt i PDF-rapporten	Felt(er) i JSON-rapporten	Beskrivelse
Usage (Anvendelse)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / usage (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / resultater / genomfund/(arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse)/anvendelse)	Anvendelse af CDx-behandlingen (Indicated (Indiceret) eller See Note (Se note)). I JSON-rapporten er der dette felt for påtænkte CDx-anvendelser, hvis resultatet ikke er lig med detekteret. Indicated (Indiceret) – Anvendelse af den tilknyttede behandling er indiceret. See Note (Se note) – Anvendelse af behandlingen er beskrevet i en note.
Details (Oplysninger)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / note (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / resultater / genomfund/(arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse)/noter) reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants / (array item for variant in genomic finding) (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / resultater / genomfund/(arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse)/variationer/(arrayelement for variation i genomfund))	Indeholder eventuelt en note og en liste med variationsoplysninger. I PDF-rapporten svarer rækkefølgen af variationsoplysninger til rækkefølgen af de variationer, der er anført i feltet Detected Variants/Biomarkers (Detekterede variationer/biomarkører). Du finder en liste over felter med variationsoplysninger i Tabel 1 , Tabel 2 , Tabel 3 og Tabel 4 . I JSON-rapporten er disse felter tomme for påtænkte CDx-anvendelser, hvis resultatet ikke er lig med detekteret.
N/A (IKKE RELEVANT)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / detailedResult / result (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / resultater / genomfund/(arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse)/detaljeretResultat/resultat)	En kodet værdi for resultatet af den påtænkte CDx-anvendelse. Mulige værdier omfatter: detected (detekteret) – Den påtænkte CDx-anvendelse er relevant for prøvens tumortype, og der blev detekteret en eller flere variationer eller biomarkører, der er knyttet til den påtænkte CDx-anvendelse, i prøven. notDetected (ikkeDetekteret) – Den påtænkte CDx-anvendelse er relevant for prøvens tumortype, men der blev ikke detekteret nogen variationer eller biomarkører, der er knyttet til den påtænkte CDx-anvendelse, i prøven. tumorTypeNonMatch (tumorTypeManglendeMatch) – Den påtænkte CDx-anvendelse er ikke relevant for prøvens tumortype. nucleicAcidNA (nukleinsyreIkkeRelevant) – Prøven havde ikke et sekventeret DNA- eller RNA-bibliotek, hvilket er påkrævet for den påtænkte CDx-anvendelse. qcFail (qcIkkeBestået) – Den påtænkte CDx-anvendelse blev ikke evalueret på grund af en ikke bestået QC. didNotCompleteAnalysis (AnalyseIkkeFuldført) – Analysen blev ikke fuldført for prøven. negative (negativ) – Pladsholderværdi til senere brug.

- ▶ **Alterations and Biomarkers Identified** (Identificerede modifikationer og biomarkører) — Dette afsnit indeholder tumorprofileringsoplysninger for prøven med detekterede variationer, TMB og MSI, der er kategoriseret i Genomfund med evidens for klinisk signifikans eller Genomfund med potentiel klinisk signifikans. Du kan finde yderligere oplysninger om, hvordan niveauet for detekterede variationer bliver fastlagt, under *Tumorprofilering af variationer på side 16*.
- ▶ **Genomfund med evidens for klinisk signifikans** — Hver post dette afsnit er et genomfund, som enten består af en enkelt variation med evidens for klinisk signifikans eller en gruppe af variationer med evidens for klinisk signifikans, når de bliver detekteret sammen. Hvis der ikke detekteres nogen variationer, vises meddelelsen No Detected Variants (Ingen detekterede variationer) i rapporten.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
Detected Variants (Detekterede variationer)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithEvidenceOfClinicalSignificance / results / genomicFindings / (array item for genomic finding) / variants (rapportfund / andreFund / genomfundMedEvidensForKliniskSignifikans / resultater / genomFund/ (arrayelement for genomfund) / variationer)	En liste over detekterede variationer, der er en del af genomfundet. For små variationer er følgende inkluderet: gensymbol og proteinændring, transskriptændring eller genomændring i henhold til formatet fra Human Genome Variation Society (HGVS), f.eks. NRAS p.(Gln61Arg). For genamplifikationer er følgende inkluderet: gensymbol efterfulgt af Gain, f.eks. ERBB2 Gain. For fusioner er følgende inkluderet: symboler eller navne for begge partneregener (fra GENCODE version 19), adskilt af - eller /. Hvis adskillelsen er med -, svarer den rapporterede genrækkefølge til transskriptionsorienteringen (5' til 3'). Hvis adskillelsen er med /, kunne orienteringen ikke bestemmes. Hvis flere gener overlapper et brudpunkt, er alle anført, adskilt af semikolon. For splejningsvariationer er følgende inkluderet: gensymbol og berørt(e) exon(er) (som relevant), f.eks. MET Exon 14 skipped.
Details (Oplysninger)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithEvidenceOfClinicalSignificance / results / genomicFindings / (array item for genomic finding) / variants / (array item for variant in genomic finding) (rapportfund / andreFund / genomfundMedEvidensForKliniskSignifikans / resultater / genomFund/ (arrayelement for genomfund) / variationer / (arrayelement for variation i genomfund))	Indeholder en liste med variationsoplysninger. I PDF-rapporten svarer rækkefølgen af variationsoplysninger til rækkefølgen af de variationer, der er anført i feltet Detected Variants/Biomarkers (Detekterede variationer/biomarkører). Du finder en liste over felter med variationsoplysninger i Tabel 1 , Tabel 2 , Tabel 3 og Tabel 4 .

- ▶ **Genomic Findings with Potential Clinical Significance** (Genomfund med potentiel klinisk signifikans) — Både TMB og MSI rapporteres i dette afsnit, når der er sekventeret et DNA-bibliotek for prøven. Hver post i dette afsnit er et genomfund, som enten består af en enkelt variation med potentiel klinisk signifikans eller af en gruppe variationer med potentiel klinisk signifikans, når de bliver detekteret sammen. Hvis der ikke detekteres nogen variationer, vises meddelelsen No Detected Variants (Ingen detekterede variationer) i rapporten.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
TMB	reportFindings / otherFindings / biomarkers / tumorMutationalBurden (rapportfund / andreFund / biomarkører / tumormutationsbyrde)	TMB er en måling af antallet af estimerede somatiske mutationer, der er båret af tumorceller, pr. megabase i det kodende område. TMB rapporteres som Not evaluable (Ikke evaluerbar), hvis den ikke kunne evalueres, enten på grund af en ikke bestået QC eller et manglende sekventeret DNA-bibliotek for prøven. TMB er altid inkluderet i Genomfund med potentiel klinisk signifikans.
MSI	reportFindings / otherFindings / biomarkers / microsatellitInstability (rapportfund/andreFund/biomarkører/mikrosatellitInstabilitet)	MSI-status. Mulige værdier omfatter: MSI-Stable (MSI-stabil) – Mikrosatellitstabil. MSI-High (MSI-høj) – Mikrosatellitinstabilitet høj. Not evaluable (Ikke evaluerbar) – MSI-status kunne ikke evalueres, enten på grund af en ikke bestået QC eller et manglende sekventeret DNA-bibliotek for prøven. MSI er altid inkluderet i Genomfund med potentiel klinisk signifikans.
Detected Variants (Detekterede variationer)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithPotentialClinicalSignificance / results / genomicFindings / (array item for genomic finding) / variants / (all array items) / detectedVariantLabel (rapportfund / andreFund / genomfundMedPotentielKliniskSignifikans / resultater / genomfund / (arrayelement for genomfund) / variationer / (alle-arrayelementer) / detekteretVariationMærke)	En liste over detekterede variationer, der er en del af genomfundet. For små variationer er følgende inkluderet: gensymbol og proteinændring, transskriptændring eller genomændring i henhold til formatet fra Human Genome Variation Society (HGVS), f.eks. NRAS p.(Gln61Arg). For genamplifikationer er følgende inkluderet: gensymbol efterfulgt af Gain, f.eks. ERBB2 Gain. For fusioner er følgende inkluderet: symboler eller navne for begge partneregener (fra GENCODE version 19), adskilt af - eller /. Hvis adskillelsen er med -, svarer den rapporterede genrækkefølge til transskriptionsorienteringen (5' til 3'). Hvis adskillelsen er med /, kunne orienteringen ikke bestemmes. Hvis flere gener overlapper et brudpunkt, er alle anført, adskilt af semikolon. For splejningsvariationer er følgende inkluderet: gensymbol og berørt(e) exon (er) (som relevant), f.eks. MET Exon 14 skipped.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
Details (Oplysninger)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithPotentialClinicalSignificance / results / genomicFindings / (array item for genomic finding) / variants (rapportfund / andreFund / genomfundMedPotentialKliniskSignifikans / resultater / genomfund / (arrayelement for genomfund) / variationer)	Indeholder en liste med variationsoplysninger. I PDF-rapporten svarer rækkefølgen af variationsoplysninger til rækkefølgen af de variationer, der er anført i feltet Detected Variants/Biomarkers (Detekterede variationer/biomarkører). Du finder en liste over felter med variationsoplysninger i Tabel 1, Tabel 2, Tabel 3 og Tabel 4.

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

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
[Position list] ([Positionsliste])	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / insufficientQuality / entries / (array item for CDx intended use) / positions (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / kvalitetskontrol / utilstrækkeligKvalitet / poster / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / positioner)	En liste over genompositioner for den tilknyttede påtænkte CDx-anvendelse med utilstrækkelig dækning.

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

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
Tumor Type (Tumortype)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (array item for CDx intended use) / tumorType (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / kvalitetskontrol / evalueredePåtænkteAnvendelser / ledsagendeDiagnostiskTestTabel / poster / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / tumortype)	I henhold til erklæringen om påtænkt anvendelse.
Biomarkers (Biomarkører)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (array item for CDx intended use) / biomarkers (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / kvalitetskontrol / evalueredePåtænkteAnvendelser / ledsagendeDiagnostiskTestTabel / poster / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / biomarkører)	I henhold til erklæringen om påtænkt anvendelse.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
Therapy (Behandling)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (array item for CDx intended use) / therapy (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / kvalitetskontrol / evalueredePåtænkteAnvendelser / ledsagendeDiagnostiskTestTabel / poster / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / behandling)	I henhold til erklæringen om påtænkt anvendelse.
CDx Intended Use Evaluated (Evalueret påtænkt CDx- anvendelse)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / kvalitetskontrol / evalueredePåtænkteAnvendelser / ledsagendeDiagnostiskTestTabel / poster / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / evalueretPåtænktAnvendelse)	Angiver, om den påtænkte CDx-anvendelse er blevet evalueret for prøven (Yes (Ja)/No (Nej)). Evaluering af den påtænkte CDx-anvendelse kræver, at de specifikke QC-kategorier for den nukleinsyre eller variation/biomarkør, der er knyttet til den påtænkte CDx- anvendelse, bliver bestået. Påtænkte CDx-anvendelser forbundet med detektion af små variationer (SNV, MNV, Indel) kræver, at der bliver sekventeret DNA, og at følgende QC-kategorier bliver bestået: <ul style="list-style-type: none"> • Run QC (Kørsels-QC) • DNA Library QC (DNA-biblioteks-QC) • DNA Small Variant & TMB QC (QC for små variationer og TMB i DNA) Påtænkte CDx-anvendelser forbundet med detektion af fusioner kræver, at der bliver sekventeret RNA, og at følgende QC-kategorier bliver bestået: <ul style="list-style-type: none"> • Run QC (Kørsels-QC) • RNA Library QC (RNA-biblioteks-QC) For at blive evalueret skal prøvens tumortype enten være den samme som eller en undertype af den tumortype, der er angivet i tabellen Evaluerede påtænkte anvendelser af ledsagende diagnosticering. Se <i>Valg af tumortype</i> på side 7.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
Comment (Kommentar)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (array item for CDx intended use) / comment (rapportfund / ledsagendeDiagnostiskTestResultater / kvalitetskontrol / evalueredePåtænkteAnvendelser / ledsagendeDiagnostiskTestTabel / poster / (arrayelement for påtænkt CDx-anvendelse) / kommentar)	Hvis feltet CDx Intended Use Evaluated (Evalueret påtænkt CDx-anvendelse) er Yes (Ja), og yderligere kommentarer ikke er nødvendige, er der en bindestreg i dette felt. Hvis feltet CDx Intended Use Evaluated (Evalueret påtænkt CDx-anvendelse) er Yes (Ja), og yderligere kommentarer er nødvendige, kan der blive vist en kommentar, såsom nedenstående. Eksempel: <ul style="list-style-type: none"> Some genomic positions associated with the CDx claim had insufficient coverage. Refer to the section Companion Diagnostics Genomic Positions with Insufficient Coverage for Small Variant Detection for details. (Nogle genompositioner med tilknytning til CDx-kravet havde utilstrækkelig dækning. Se yderligere oplysninger i afsnittet Companion Diagnostics Genomic Positions with Insufficient Coverage for Small Variant Detection (Genompositioner for ledsagende diagnostiske test med utilstrækkelig dækning til detektion af små variationer)). Hvis feltet CDx Intended Use Evaluated (Evalueret påtænkt CDx-anvendelse) er No (Nej), kan der være anført en kommentar, såsom nedenstående. Eksempler: <ul style="list-style-type: none"> Tumor Type of sample does not match tumor type corresponding to the CDx Intended Use. (Prøvens tumortype stemmer ikke overens med den tumortype, der hører til den påtænkte CDx-anvendelse.) DNA or RNA data associated with a CDx biomarker not available. (Der er ingen tilgængelige DNA- eller RNA-data med tilknytning til en CDx-biomarkør.) Required QC category did not pass. (Den påkrævede QC-kategori blev ikke bestået.)

- **About the Test, Informatics Details, Limitations** (Om testen, Informatikoplysninger, Begrænsninger) – Indeholder generelle oplysninger om testen samt en liste over begrænsninger.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
About the Test (Om testen)	about / description (om / beskrivelse)	Testbeskrivelse.
Informatics Details (Informatikoplysninger)	details / (one JSON property per subsection) (oplysninger / (én JSON-egenskab pr. underafsnit))	En kort beskrivelse af afsnittene i rapporten og andre informatikoplysninger.
Limitations (Begrænsninger)	limitations / description (begrænsninger / beskrivelse)	Liste over analyse- og rapportbegrænsninger.

- **TruSight Oncology Comprehensive Gene Panel** (TruSight Oncology Comprehensive-genpanel) – Indeholder oplysninger om genpanelet.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten	Beskrivelse
Gene Panel (Genpanel)	genePanel / geneList / genes genePanel / geneList / genes / variants (genpanel / genListe / gener genPanel / genListe / gener / variationer)	Liste over gener, der er del af panelet, herunder en fodnote, der angiver, hvilke variationstyper der bliver evalueret for hvilke gener. Små variationer bestemmes i alle gener.

Tabel 1 Oplysninger om små variationer i rapporten

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten (relativ sti i JSON-variationsobjektet)	Beskrivelse
Type	type / value (type / værdi)	Den detaljerede variationstype. Mulige værdier for små variationer omfatter: SNV – Enkeltnukleotidvariation. Insertion – Indsættelse af nukleotider på op til 25 bp. Deletion – Sletning af nukleotider på op til 25 bp. MNV – Multinukleotidvariation, som er en substitution af to eller tre nukleotider med det samme antal nukleotider. Indel – Et eller flere nukleotider er erstattet af et eller flere nukleotider og er ikke en SNV eller MNV. Dette henvises sædvanligvis til som afgrænsninger.
VAF	additionalInfo / (array item having label property = "VAF") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "VAF") / værdi)	Variationsallelfrekvens (som en procentdel).
Consequence (Konsekvens)	additionalInfo / (array item having label property = "Consequence") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Consequence" (Konsekvens)) / værdi)	Konsekvens af variation fra Sequence Ontology (Sekvensontologi).
Nucleotide Change (Nukleotidændring)	additionalInfo / (array item having label property = "Nucleotide Change") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Nucleotide Change" (Nukleotidændring)) / værdi)	Ændring i den kodende DNA-referencesekvens (dvs. RefSeq-transskript) i HGVS-nomenklatur. Hvis variationen ikke påvirker et transskript, er ændringen i genomreferencesekvensen i HGVS-nomenklatur inkluderet.
Genomic Position (Genomposition)	additionalInfo / (array item having label property = "Genomic Position") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Genomic Position" (Genomposition)) / værdi)	Genomposition (hg19) i formatet kromosom:position. Henviser til positionen af den første base i referenceallelen.
Reference Allele (Referenceallel)	additionalInfo / (array item having label property = "Reference Allele") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Reference Allele" (Referenceallel)) / værdi)	Referenceallel.
Alternate Allele (Alternativ allel)	additionalInfo / (array item having label property = "Alternate Allele") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Alternate Allele" (Alternativ allel)) / værdi)	Alternativ allel.
N/A (IKKE RELEVANT)	cosmicIds (cosmicID'er)	Liste over de genmutations-ID'er fra databasen Catalogue of Somatic Mutations In Cancer (COSMIC), der er knyttet til variationen, som relevant.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / vcfChromosome (detaljeredeDataSmåVariationer / vcfKromosom)	Kromosom.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten (relativ sti i JSON-variationsobjektet)	Beskrivelse
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / vcfPosition (detaljeredeDataSmåVariationer / vcfPosition)	Genomposition (hg19). Henviser til positionen af den første base i referenceallelen (feltet detailedSmallVariantData / referenceAllele (detaljeredeDataSmåVariationer/referenceAllele)).
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / vcfRefAllele (detaljeredeDataSmåVariationer / vcfRefAllele)	Referenceallelen.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / vcfVariantFrequency (detaljeredeDataSmåVariationer / vcfVariationsfrekvens)	Variationsallelfrekvens.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter)	Detaljerede kommentarer på transskript-niveau til et transskript (som relevant). Der er kun inkluderet et enkelt foretrukket transskript.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / transcript (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / transskript)	Transskript-ID.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / source (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / kilde)	Transskriptkilde (f.eks. RefSeq).
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / bioType (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / biotype)	En Ensembl-biotypeklassifikation for transskriptet.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / aminoAcids (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / aminosyrer)	Ændringen i aminosyrer, som relevant (f.eks. G/D).
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / cdnaPos (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / cdnaPos)	cDNA-position.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / codons (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / kodoner)	Kodonsekvensændring (f.eks. gGt/gAt), som relevant.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / cdsPos (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / cdsPos)	Position af kodende sekvens, som relevant.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten (relativ sti i JSON-variationsobjektet)	Beskrivelse
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / exons (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / exoner)	Exon(er), der er berørt af variationen, og totalt antal exoner, som relevant. Eksempel: 4-6/7 betyder, at exon 4, 5 og 6 er berørt, og at dette transskript indeholder 7 exoner i alt.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / introns (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / introner)	De introner, der er berørt af variationen, som relevant.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / geneld (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / genId)	Gen-ID iht. National Center for Biotechnology Information (NCBI).
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / hgnc (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / hgnc)	Gensymbol iht. HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC).
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / consequence (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / konsekvens)	Array for konsekvenser af variation fra Sequence Ontology.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / hgvc (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / hgvc)	Ændring i den kodende DNA-referencesekvens (dvs. RefSeq-transskript) i HGVS-nomenklatur, som relevant.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / hgvsp (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / hgvsp)	Ændring i proteinsekvensen i HGVS-nomenklatur, som relevant.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / isCanonical (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / erKanonisk)	Der er anført 'true' (sandt), hvis transskriptet bliver betragtet som det kanoniske transskript af genet, ellers er der anført 'false' (falsk). Det kanoniske transskript for et gen bestemmes, som følger: Kun NM- og NR-transskripter inkluderes. Transskripter for et gen sorteres i følgende rækkefølge: <ul style="list-style-type: none"> • LRG-poster kommer før ikke-LRG-poster (LRG= Locus Reference Genomic). • Efter faldende CDS-længde. • Efter faldende transskriptlængde. • Accessionsnummer. Med denne sortering betragtes det første transskript som kanonisk.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten (relativ sti i JSON-variationsobjektet)	Beskrivelse
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / proteinId (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / proteinId)	Protein-ID.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / proteinPos (detaljeredeDataSmåVariationer / kommentar / transskripter / (første arrayelement) / proteinPos)	Proteinposition.

Annotationer (positionsoplysninger, konsekvenser osv.) i [Tabel 1](#) er baseret på variationer, der er blevet venstrejusteret til genomet i overensstemmelse med standarderne for next-generation-sekventering. Den eneste undtagelse fra denne regel er, at HGVS-notationen er højrejusteret i forhold til den respektive referencerækkefølge i henhold til HGVS-standarden. Når indsættelser og sletninger forekommer i genomiske regioner med lav kompleksitet, kan de venstre- og højrejusterede repræsentationer henvise til forskellige steder.

Tabel 2 Oplysninger om genamplifikationer i rapporten

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten (relativ sti i JSON-variationsobjektet)	Beskrivelse
Type	type / value (type / værdi)	Den detaljerede variationstype. Mulige værdier for genamplifikationer omfatter: CNV – Kopianalvariation (genamplifikationer er de eneste kopianalvariationer, der er angivet i rapporten).
Fold Change (Foldændring)	detailedCopyNumberVariantData / foldChange (detaljeredeDataKopianalvariation / foldændring)	Foldændringen af den normaliserede læsningsdybde i prøven i forhold til den normaliserede læsningsdybde i diploidgenomer.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedCopyNumberVariantData / copyNumberType (detaljeredeDataKopianalvariation / kopianalType)	Værdien er <DUP> for alle genamplifikationer.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedCopyNumberVariantData / gene (detaljeredeDataKopianalvariation / gen)	Gensymbol.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedCopyNumberVariantData / chromosome (detaljeredeDataKopianalvariation / kromosom)	Genets kromosom.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedCopyNumberVariantData / startPosition (detaljeredeDataKopianalvariation / startPosition)	Genets startposition (hg19).
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedCopyNumberVariantData / endPosition (detaljeredeDataKopianalvariation / slutposition)	Genets slutposition (hg19).

Tabel 3 Oplysninger om fusioner i rapporten

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten (relativ sti i JSON-variationsobjektet)	Beskrivelse
Type	type / value (type / værdi)	Den detaljerede variationstype. Mulige værdier for fusioner omfatter: Fusion
Breakpoint 1 (Brudpunkt 1)	additionalInfo / (array item having label property = "Breakpoint 1") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Breakpoint 1" ("Brudpunkt 1")) / værdi)	Observeret fusionsbrudpunkt 1 i RNA. Kromosom:position-format (hg19).
Breakpoint 2 (Brudpunkt 2)	additionalInfo / (array item having label property = "Breakpoint 2") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Breakpoint 2" ("Brudpunkt 2")) / værdi)	Observeret fusionsbrudpunkt 2 i RNA. Kromosom:position-format (hg19).
Fusion Supporting Reads (Fusionsunderstøttende læsninger)	additionalInfo / (array item having label property = "Fusion Supporting Reads") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Fusion Supporting Reads" (Fusionsunderstøttende læsninger")) / værdi)	Antallet af fusionsunderstøttende læsninger.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedGeneFusionData / fusionDirectionalityKnownAndIndicatedByGeneOrder (detaljeredeDataGenfusion / fusionsretningKendtOgAngivetEfterGenrækkefølge)	Der vises 'true' (sandt), hvis gen-/brudpunktsrækkefølgen er i overensstemmelse med transskriptionsorienteringen (5' til 3'). Der vises 'false' (falsk), hvis orienteringen ikke kunne bestemmes.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedGeneFusionData / fusionSupportingReads (detaljeredeDataGenfusion / fusionsunderstøttendeLæsninger)	Antallet af fusionsunderstøttende læsninger.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedGeneFusionData / partner1 / gene (detaljeredeDataGenfusion / partner1 / gen)	Symboler eller navn (fra GENCODE version 19) på gen(er), der overlapper brudpunkt 1. Flere gener, der overlapper det samme brudpunkt, er adskilt af semikolon.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedGeneFusionData / partner1 / chromosome (detaljeredeDataGenfusion / partner1 / kromosom)	Kromosom for brudpunkt 1.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedGeneFusionData / partner1 / position (detaljeredeDataGenfusion / partner1 / position)	Position (hg19) af brudpunkt 1.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedGeneFusionData / partner2 / gene (detaljeredeDataGenfusion / partner2 / gen)	Symboler eller navn (fra GENCODE version 19) på gen(er), der overlapper brudpunkt 2. Flere gener, der overlapper det samme brudpunkt, er adskilt af semikolon.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedGeneFusionData / partner2 / chromosome (detaljeredeDataGenfusion / partner2 / kromosom)	Kromosom for brudpunkt 2.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedGeneFusionData / partner2 / position (detaljeredeDataGenfusion / partner2 / position)	Position (hg19) af brudpunkt 2.

Tabel 4 Oplysninger om splejsningsvariationer i rapporten

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten (relativ sti i JSON-variationsobjektet)	Beskrivelse
Type	type / value (type / værdi)	Den detaljerede variationstype. Mulige værdier for splejsningsvariationer omfatter: Splice Variant (Splejsningsvariation)
Affected Exon(s) (Berørte exon(er))	additionalInfo / (array item having label property = "Affected Exon(s)") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Affected Exon(s)" (Berørte exon(er)) / værdi)	Exon(er), der er berørt af variationen, som relevant. Eksempel: 4-6 betyder, at exon 4, 5 og 6 er berørt.
Transcript (Transskript)	additionalInfo / (array item having label property = "Transcript") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Transcript" (Transskript)) / værdi)	Transskript-ID (RefSeq).
Breakpoint Start (Brudpunktets start)	additionalInfo / (array item having label property = "Breakpoint Start") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Breakpoint Start" ("Brudpunktets start")) / værdi)	Starten af brudpunktet for observeret splejsningsvariation i RNA. Kromosom:position-format (hg19).
Breakpoint End (Brudpunktets slutning)	additionalInfo / (array item having label property = "Breakpoint End") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Breakpoint End" ("Brudpunktets slutning")) / værdi)	Slutningen af brudpunktet for observeret splejsningsvariation i RNA. Kromosom:position-format (hg19).
Splice Supporting Reads (Splejsningsunderstøttende læsninger)	additionalInfo / (array item having label property = "Splice Supporting Reads") / value (yderligereInfo / (arrayelement med mærkeegenskab = "Splice Supporting Reads" (Splejsningsunderstøttende læsninger)) / værdi)	Antallet af splejsningsunderstøttende læsninger.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSpliceVariantData / breakpointStartChromosome (detaljeredeDataSplejsningsvariation / brudpunktStartKromosom)	Kromosom for brudpunktets start.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSpliceVariantData / breakpointStartPosition (detaljeredeDataSplejsningsvariation / brudpunktStartposition)	Position (hg19) for brudpunktets start.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSpliceVariantData / breakpointEndChromosome (detaljeredeDataSplejsningsvariation / brudpunktSlutKromosom)	Kromosom for brudpunktets afslutning.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSpliceVariantData / breakpointEndPosition (detaljeredeDataSplejsningsvariation / brudpunktSlutposition)	Position (hg19) for brudpunktets afslutning.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSpliceVariantData / spliceSupportingReads (detaljeredeDataSplejsningsvariation / splejsningsunderstøttendeLæsninger)	Antallet af splejsningsunderstøttende læsninger.

Felt i PDF-rapporten	Felt i JSON-rapporten (relativ sti i JSON-variationsobjektet)	Beskrivelse
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSpliceVariantData / annotation / source (detaljeredeDataSplejningsvariation / kommentar / kilde)	Transskriptkilde (f.eks. RefSeq).
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSpliceVariantData / annotation / gene (detaljeredeDataSplejningsvariation / kommentar / gen)	Gensymbol.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSpliceVariantData / annotation / affectedExons (detaljeredeDataSplejningsvariation / kommentar / berørte exoner)	Exon(er), der er berørt af splejningsvariationen, og totalt antal exoner, som relevant. Eksempel: 4-6/7 betyder, at exon 4, 5 og 6 er berørt, og at dette transskript indeholder 7 exoner i alt.
N/A (IKKE RELEVANT)	detailedSpliceVariantData / annotation / transcript (detaljeredeDataSplejningsvariation / kommentar / transskript)	Transskript-ID.

Prøvefil

Filnavn: SampleSheet.csv

TSO Comprehensive Analysis Module opretter et kommasepareret prøveark til hver analyse (SampleSheet.csv). Denne fil indeholder prøveoplysninger, som softwaren modtager i løbet af konfigurationen af kørslen. Disse prøveark indeholder et sidehoved med oplysninger om kørslen og deskriptorer af de prøvebiblioteker, der bliver behandlet i en bestemt flowcelle (én datarække pr. prøvebibliotek).



FORSIGTIG

Ændring af prøvearksfilen vil forårsage efterfølgende fejl, herunder ukorrekte resultater eller mislykket analyse.

Nedenstående tabel indeholder oplysninger om prøvearksdataene:

Kolonnenavn	Beskrivelse
Sample_ID (Prøve-ID)	Prøve-ID med tilføjelse af "-DNA" for DNA-biblioteker eller "-RNA" for RNA-biblioteker.
i7_Index_ID (i7_Indeks_ID)	i7-indeksnavn. Du kan finde yderligere oplysninger om, hvordan prøvearkets indeks-ID bliver knyttet til det indtastede indeks-ID i forbindelse med konfiguration af kørslen, i <i>Illumina Adapter Sequences (Illumina-adaptersekvenser) (dokumentnr. 1000000002694)</i> .
index (indeks)	i7-indekssekvens.
i5_Index_ID (i5_Indeks_ID)	i5-indeksnavn. Du kan finde yderligere oplysninger om, hvordan prøvearkets indeks-ID bliver knyttet til det indtastede indeks-ID i forbindelse med konfiguration af kørslen, i <i>Illumina Adapter Sequences (Illumina-adaptersekvenser) (dokumentnr. 1000000002694)</i> .
index2 (indeks2)	i5-indekssekvens.
SampleType (Prøvetype)	DNA eller RNA.
Pair_ID (Par_ID)	Prøve-ID (der anvendes samme ID for et DNA-bibliotek og et RNA-bibliotek fra samme prøve).
Sample_Description (Prøvebeskrivelse)	Beskrivelse af prøven.
Tumor_Type (Tumortype)	Tumortype for patientprøver. Kontroltype for kontrolprøver.
Sex (Køn)	Køn (Male (MAND), Female (Kvinde) eller Unknown (Ukendt)).

Kontroloutput-rapport

Filnavn: ControlOutput.csv

Kontroloutput-rapporten er en tabulatorsepareret fil, der indeholder kvalitetskontroloplysninger om hver kontrolprøve, der var inkluderet i kørslen. TSO Comprehensive Analysis Module ugyldiggør ikke automatisk patientprøver baseret på resultater af kontrolprøver. Du kan finde en vejledning i kørselsgyldighed og patientprøvegyldighed på baggrund af resultaterne af kontrolprøverne i *Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokumentnr. 200007789).

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

- **Control Types** (Kontroltyper) – Indeholder oplysninger om hver inkluderet kontrolprøve i kørslen.

Felt	Beskrivelse
Control Type (Kontroltype)	Kontrolprøvens kontroltype. Mulige værdier omfatter DNA External Control (DNA, ekstern kontrol), DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol), RNA External Control (RNA, ekstern kontrol) eller RNA No-Template Control (RNA, ingen skabelonkontrol).
Sample_ID (Prøve-ID)	Kontrolprøvens prøve-ID. Værdien er (Not Run) (Ikke kørt), hvis denne kontroltype ikke var inkluderet i kørslen.
AnalysisComplete (AnalyseFuldført)	Angivelse af, om analysen er fuldført for denne kontrolprøve. Mulige værdier omfatter TRUE (SANDT), FALSE (FALSK), NA (IKKE RELEVANT).
Overall Result (Overordnet resultat)	QC-resultatet for kontrolprøven. Mulige værdier omfatter PASS (BESTÅET), FAIL (IKKE BESTÅET), NA (IKKE RELEVANT).
Sensitivity Value (Følsomhedsværdi)	Den beregnede følsomhedsværdi for kontrolprøven. Angiver ratioen mellem detekterede kontrolvariationer og det totale antal forventede kontrolvariationer i kontrolprøven. Kun relevant for følgende kontroltyper: DNA External Control (DNA, ekstern kontrol) og RNA External Control (RNA, ekstern kontrol).
Sensitivity Threshold (Følsomhedstærskel)	Den påkrævede minimale følsomhedsværdi for opnåelse af QC-resultatet PASS (BESTÅET) for kontrolprøven. Kun relevant for følgende kontroltyper: DNA External Control (DNA, ekstern kontrol) og RNA External Control (RNA, ekstern kontrol).

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

Felt	Beskrivelse
Report Date (Rapportdato)	Den dato, hvor kontrolrapporten blev genereret.
Report Time (Tidspunkt for rapport)	Det tidspunkt, hvor kontrolrapporten blev genereret.
Module Version (Modulversion)	Versionen af TSO Comprehensive Analysis Module.
Pipeline Version (Pipelineversion)	Versionen af analysepipelinen/arbejdsgangen.

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

Felt	Beskrivelse
Run Name (Kørselsnavn)	Sekventeringskørselens navn.
Run Date (Kørselsdato)	Datoen for sekventeringskørslen.
Instrument ID (Instrument-ID)	Sekventeringsinstrumentets unikke ID.
Instrument Control Software Version (Version af kontrolsoftwaren på instrumentet)	Den anvendte version af NextSeq Control Software (NCS) i forbindelse med kørslen.
Instrument Type (Instrumenttype)	Typen af sekventeringsinstrument
RTA Version (RTA-version)	Anvendt version af softwaren Real-Time Analysis (RTA) i forbindelse med sekventeringskørslen.

Felt	Beskrivelse
Reagent Cartridge Lot Number (Reagenskassetens batchnummer)	Batchnummeret på den anvendte reagenskassette i forbindelse med kørslen.

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

Felt	Beskrivelse
Sample_ID (Prøve-ID)	Kontrolprøvens prøve-ID. Værdien er (Not Run) (Ikke kørt) for kontroltype(r), der ikke var inkluderet i kørslen.
COMPLETED_ALL_STEPS (ALLE_TRIN_FULDFØRT)	Angiver, om kontrolprøven har gennemgået alle analysetrin. Mulige værdier omfatter TRUE (SANDT), FALSE (FALSK), NA (IKKE RELEVANT). Kontakt Illuminas tekniske support for at få flere oplysninger, hvis værdien er FALSE (FALSK).
FAILED_STEPS (MISLYKKEDE_TRIN)	En liste over eventuelle mislykkede analysetrin på grund af en softwarefejl. Kontakt Illuminas tekniske support for at få yderligere oplysninger, hvis der er angivet nogen trin her.
STEPS_NOT_EXECUTED (IKKE_GENNEMFØRTE_TRIN)	En liste over eventuelle analysetrin, der ikke blev gennemført på grund af en softwarefejl. Kontakt Illuminas tekniske support for at få yderligere oplysninger, hvis der er angivet nogen trin her.

- **Small Variants Truth Table Results** (Sandhedstabel med resultater for små variationer) – Indeholder oplysninger om, hvilke små variationer i kontrol-DNA'en i DNA External Control (DNA, ekstern kontrol) (positiv DNA-kontrol) der blev detekteret eller ikke detekteret (én række pr. kontrolvariation) Værdien NA (IKKE RELEVANT) er anført, hvis sekventeringskørslen ikke omfattede DNA External Control (DNA, ekstern kontrol).

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

- **Splice Variants Truth Table Results** (Sandhedstabel med resultater for splejningsvariationer) – Indeholder oplysninger om, hvilke splejningsvariationer i kontrol-RNA'en i RNA External Control (RNA, ekstern kontrol) (positiv RNA-kontrol) der blev detekteret eller ikke detekteret (én række pr. kontrolvariation). Værdien NA (Ikke relevant) er anført, hvis sekventeringskørslen ikke omfattede RNA External Control (RNA, ekstern kontrol).

Felt	Beskrivelse
Detected (Detekteret)	Angiver, hvorvidt splejningsvariationen i kontrol-RNA'en blev detekteret i kontrolprøven. Mulige værdier omfatter TRUE (SANDT), FALSE (FALSK), NA (IKKE RELEVANT).
HGNC Gene Name (HGNC-gennavn)	Det HGNC-gensymbol, der er knyttet til splejningsvariationen i kontrol-RNA'en.
Breakpoint 1 (Brudpunkt 1)	Kromosomet og positionen (hg19) for det første brudpunkt af splejningsvariationen i kontrol-RNA'en.

Felt	Beskrivelse
Breakpoint 2 (Brudpunkt 2)	Kromosomet og positionen (hg19) for det andet brudpunkt af splejsningsvariationen i kontrol-RNA'en.

- **Fusions Truth Table Results** (Sandhedstabel med resultater for fusioner) – Indeholder oplysninger om, hvilke fusionsvariationer i kontrol-RNA'en i RNA External Control (RNA, ekstern kontrol) (positiv RNA-kontrol) der blev detekteret eller ikke detekteret (én række pr. kontrolvariation). Værdien NA (Ikke relevant) er anført, hvis sekventeringskørslen ikke omfattede RNA External Control (RNA, ekstern kontrol).

Felt	Beskrivelse
Detected (Detekteret)	Angiver, hvorvidt fusionsvariationen i kontrol-RNA'en blev detekteret i kontrolprøven. Mulige værdier omfatter TRUE (SANDT), FALSE (FALSK), NA (IKKE RELEVANT).
HGNC Gene Name 1 (HGNC-gennavn 1)	Det HGNC-gensymbol, der er knyttet til det første brudpunkt af fusionsvariationen i kontrol-RNA'en.
HGNC Gene Name 2 (HGNC-gennavn 2)	Det HGNC-gensymbol, der er knyttet til det andet brudpunkt af fusionsvariationen i kontrol-RNA'en.

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

Måling	Beskrivelse	Enheder	Kvalitetstærskel
MEDIAN_EXON_COVERAGE (MEDIAN_EXONDÆKNING)	Median exonfragmentdækning på tværs af alle exonbaser.	Tal	≤ 8

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

Måling	Beskrivelse	Enheder	Kvalitetstærskel
GENE_ABOVE_MEDIAN_CUTOFF (GEN_OVER_MEDIAN_GRÆNSEVÆRDI)	Antallet af gener, for hvilke den mediane deduplikerede læsningsdybde på tværs af alle omfattede loci for hvert gen er > 20.	Tal	≤ 1

Målingsoutput

Filnavn: MetricsOutput.tsv

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

Målingsoutputfilen indeholder følgende afsnit og tilhørende felter:

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

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

- ▶ **Run QC Metrics** (Kørsel af kvalitetskontrolmålinger) – Indeholder kvalitetskontroloplysninger for sekventeringskørslen. Dette afsnit svarer til statussen for kørslen af kvalitetskontrollen i TSO Comprehensive-rapporten og indeholder én række pr. kvalitetssikringsmåling, der bidrager til statussen for kørslen af kvalitetskontrollen. Alle kvalitetskontrolmålinger i dette afsnit skal bestås, for at kørslen af kvalitetskontrollen kan bestås. Du kan finde yderligere oplysninger om analysen under *Kvalitetskontrol af kørsler på side 8*. Du kan finde flere oplysninger om målinger og tærskler under *Kvalitetskontrolmålinger på side 49*.

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

- ▶ **Analysis Status** (Analysestatus) – Indeholder oplysninger om, hvorvidt analysen er fuldført for hver patientprøve, og hvorvidt nogen af prøverne mislykkedes på grund af en softwarefejl. Hver kolonne i dette afsnit svarer til en patientprøve (der anvendes prøve-ID som kolonnenavn).

Felt	Beskrivelse
COMPLETED_ALL_STEPS (ALLE_TRIN_FULDFØRT)	Angiver, om prøven har gennemgået alle analysetrin. Mulige værdier omfatter TRUE (SANDT) og FALSE (FALSK). Kontakt Illuminas tekniske support for at få flere oplysninger, hvis værdien er FALSE (FALSK).
FAILED_STEPS (MISLYKKEDE_TRIN)	En liste over eventuelle mislykkede analysetrin på grund af en softwarefejl. Kontakt Illuminas tekniske support for at få yderligere oplysninger, hvis der er angivet nogen trin her.
STEPS_NOT_EXECUTED (IKKE_GENNEMFØRTE_TRIN)	En liste over eventuelle analysetrin, der ikke blev gennemført på grund af en softwarefejl. Kontakt Illuminas tekniske support for at få yderligere oplysninger, hvis der er angivet nogen trin her.

- ▶ **QC Metrics Sections for Patient Samples** (Afsnit med QC-målinger for patientprøver) – Der er et afsnit for hver anvendt type kvalitetskontrol på patientprøver. Hvis der er en tilsvarende kvalitetskontrolstatus i TSO Comprehensive-rapporten, er det nævnt ud for den relevante kvalitetskontrol i tabellen nedenfor.

Afsnit	Beskrivelse	Tilsvarende kategori for kvalitetskontrol i TSO Comprehensive-rapporten
DNA Library QC Metrics (DNA-biblioteks-QC-målinger)	QC-målinger, der anvendes som valideringskriterier for DNA-prøvebiblioteker. Du kan finde yderligere oplysninger om analysen under <i>Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker på side 12</i> . Du kan finde flere oplysninger om målinger og tærskler under <i>Kvalitetskontrolmålinger på side 49</i> .	DNA Library QC (kvalitetskontrol af DNA-bibliotek)
DNA Library QC Metrics for Small Variant Calling and TMB (DNA-biblioteks-QC-målinger for bestemmelse af små variationer og TMB)	QC-målinger, der anvendes som valideringskriterier for små variationer og TMB i et DNA-prøvebibliotek. Du kan finde yderligere oplysninger om analysen under <i>Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker på side 12</i> . Du kan finde flere oplysninger om målinger og tærskler under <i>Kvalitetskontrolmålinger på side 49</i> .	DNA Small Variant & TMB QC (QC for små variationer og TMB i DNA)
DNA Library QC Metrics for MSI (DNA-biblioteks-QC-målinger for MSI)	QC-målinger, der anvendes som valideringskriterier for MSI i et DNA-prøvebibliotek. Du kan finde yderligere oplysninger om analysen under <i>Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker på side 12</i> . Du kan finde flere oplysninger om målinger og tærskler under <i>Kvalitetskontrolmålinger på side 49</i> .	DNA MSI QC
DNA Library QC Metrics for CNV (Kvalitetskontrolmålinger af DNA-bibliotek for CNV)	Kvalitetskontrolmålinger, der anvendes som valideringskriterier for genamplifikationer i et DNA-prøvebibliotek. Du kan finde yderligere oplysninger om analysen under <i>Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker på side 12</i> . Du kan finde flere oplysninger om målinger og tærskler under <i>Kvalitetskontrolmålinger på side 49</i> .	DNA Copy Number Variant QC (Kvalitetskontrol for kopiantalvariationer i DNA)
DNA Expanded Metrics (Udvidede DNA-målinger)	Udvidede DNA-målinger er kun af vejledende karakter og udgør ikke en direkte angivelse af DNA-bibliotekernes kvalitet. Du kan finde yderligere oplysninger om analysen under <i>Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker på side 12</i> . Du kan finde yderligere oplysninger om målingerne under <i>Udvidede DNA-målinger på side 51</i> .	N/A (IKKE TILGÆNGELIG)
RNA Library QC Metrics (Kvalitetskontrolmålinger af RNA-biblioteker)	Kvalitetskontrolmålinger, der anvendes som valideringskriterier for RNA-prøvebiblioteker. Du kan finde yderligere oplysninger om analysen under <i>Kvalitetskontrol af RNA-prøvebiblioteker på side 15</i> . Du kan finde flere oplysninger om målinger og tærskler under <i>Kvalitetskontrolmålinger på side 49</i> .	RNA Library QC (Kvalitetskontrol af RNA-bibliotek)
RNA Expanded Metrics (Udvidede RNA-målinger)	Udvidede RNA-målinger er kun af vejledende karakter og udgør ikke en direkte angivelse af RNA-bibliotekernes kvalitet. Du kan finde yderligere oplysninger om analysen under <i>Kvalitetskontrol af RNA-prøvebiblioteker på side 15</i> . Du kan finde yderligere oplysninger om målinger og tærskler under <i>Udvidede RNA-målinger på side 52</i> .	N/A (IKKE TILGÆNGELIG)

Hvert afsnit indeholder følgende kolonner:

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

Hvert afsnit indeholder følgende rækker:

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

Rapport om lav dybde

Filnavn: {PRØVE_ID}_LowDepthReport.tsv

Rapporten om lav dybde er en tabulatorsepareret fil, der bliver oprettet for hver patientprøve, og som indeholder en liste over genompositionsintervaller med en total sekventeringsdybde <100, for hvilke en bestående variation ikke blev detekteret. Disse positioner har utilstrækkelig sekventeringsdybde til at udelukke tilstedeværelsen af en lille variation. Positioner på bloklisten medtages ikke i rapporten.

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

Rapporten om lav dybde indeholder følgende afsnit og tilhørende felter:

- ▶ **Sidehoved** – Indeholder generelle oplysninger om filen og kørslen.

Felt	Beskrivelse
Sample ID (Prøve-ID)	Prøve-ID for patientprøven.
Tumor Type (Tumortype)	Tumortype for patientprøven.
Report Date (Rapportdato)	Den dato, hvor rapporten om lav dybde blev genereret.
Run ID (Kørsels-ID)	ID for sekventeringskørslen.
Run Date (Kørselsdato)	Datoen for sekventeringskørslen.
Knowledge base version (Videnbaseversion)	Den version af KB'en, der var installeret på tidspunktet for generering af rapporten om lav dybde.
Knowledge Base Published Date (Udgivelsesdato for videnbase)	Den dato, der er knyttet til den KB, der var installeret på tidspunktet for generering af rapporten om lav dybde.
LRM Module version (Version af LRM-modul)	Versionen af TSO Comprehensive Analysis Module.

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

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

Outputmappestruktur

I dette afsnit finder du en beskrivelse af indholdet i hver outputmappe, der bliver genereret under analysen.

- ▶ IVD
 - ▶ IVD_Reports

- ▶ {SampleID}_TSOCompEUModule_KB{version}_Report.pdf – TSO Comprehensive-rapport (PDF format) pr. patientprøve
 - ▶ {SampleID}_TSOCompEUModule_KB{version}_Report.json – TSO Comprehensive-rapport (JSON-format) pr. patientprøve
 - ▶ {SampleID}_LowDepthReport.tsv – Rapport om lav dybde pr. patientprøve
 - ▶ MetricsOutput.tsv – Målingsoutput
 - ▶ ControlOutput.tsv – Kontroloutputrapport
- ▶ **Logs_Intermediates** – Logfiler og midlertidige filer, der bliver genereret under analysepipelinen/arbejdsgangen. Midlertidige filer er kun beregnet som en hjælp til fejlfinding. Oplysningerne i de midlertidige filer er ikke beregnet til klinisk rapportering eller patientadministration. Der er ikke dokumentation for ydelsen ved andre variationer, der bliver identificeret i disse filer, ud over de validerede variationer. Validerede variationer er variationer, ved hvilke der er dokumenterede karakteristika for ydeevnen. Hver mappe repræsenterer et trin i analysearbejdsgangen/-pipelinen. TSO Comprehensive Analysis Module fjører RNA eller DNA til navnene på Prøve-ID-mapperne under behandlingen.

Visning af analyseresultater

- 1 Vælg kørselsnavnet på Local Run Manager-dashboardet.
- 2 Gennemgå sekventeringskørselsmålingerne under fanen Run Overview (Kørselsoversigt).
- 3 Hvis du vil ændre placeringen af analysedatafilen med henblik på senere genindsættelser i køen af den valgte kørsel, skal du vælge **Edit** (Rediger) og derefter redigere stien til outputkørselsmappen. Navnet på outputkørselsmappen kan ikke ændres.
- 4 **[Valgfrit]** Vælg **Copy to Clipboard** (Kopier til udklipsholder) for adgang til outputkørselsmappen.
- 5 Vælg fanen Sequencing Information (Sekventeringsoplysninger) for at gennemse kørselsparametrene og materialeoplysningerne.
- 6 Vælg fanen Samples & Results (Prøver og resultater) for at se rapporter og kvalitetskontroloplysninger.
 - ▶ Hvis analysen blev gentaget, skal du udvide rullelisten Select Analysis (Vælg analyse) og vælge den relevante analyse.
- 7 **[Valgfrit]** Vælg **Copy to Clipboard** (Kopier til udklipsholder) for at kopiere stien til mappen Analysis (Analyse).

For yderligere oplysninger om fanerne Run Overview (Kørselsoversigt) og Sequencing Information (Sekventeringsoplysninger) samt om, hvordan analysen sættes i kø igen, henvises der til *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide* (Oversigtsvejledning til NextSeq 550Dx-instrument (dokumentnr. 1000000009513)).

Prøver og resultater

Skærmen Samples & Results (Prøver og resultater) viser analyseresultaterne for den valgte kørsel og giver mulighed for at analysere kørslen igen med andre parametre. Øverst på skærmen er der en tabel, der indeholder startdatoen for den aktuelt valgte analysekørsel samt kørselstypen (initial analyse, genindsættelse i analysekø eller regenerering af rapporter).

Målinger på kørselsniveau

Afsnittet *Run Level Metrics* (Målinger på kørselsniveau) på skærmen Samples & Results (Prøver og resultater) viser en status i form af PASS (BESTÅET) eller FAIL (IKKE BESTÅET) for hver kørsel af kvalitetskontrolmåling. Statusserne for kørsel af kvalitetskontrolmålingerne indhentes fra filen MetricsReport.tsv (se *Målingsoutput på side 38*). Du kan finde flere oplysninger om målinger og tærskler under *Kvalitetskontrolmålinger på side 49*.

Kontrolprøver

Kontrolprøver angives på skærmen Run Setup (Kørselskonfiguration) i Local Run Manager. Resultaterne af de prøver, der er angivet som kontroller, vises i afsnittet *Controls* (Kontroller) på skærmen Samples & Results (Prøver og resultater). Afsnittet Controls (Kontroller) viser følgende kolonner for hver prøve, der er angivet som en kontrol:

- ▶ **Sample ID** (Prøve-ID)
- ▶ **Type**–Typen af kontrolprøve. Mulige værdier er DNA External Control (DNA, ekstern kontrol), DNA No-Template Control (DNA, ingen skabelonkontrol), RNA External Control (RNA, ekstern kontrol) og RNA No-Template Control (RNA, ingen skabelonkontrol). De tilgængelige kontrolprøvetyper forbliver de samme og påvirkes ikke af den installerede videnbase.
- ▶ **Analysis Complete?** (Analyse fuldført?) – Mulige værdier er TRUE (SANDT) og FALSE (FALSK). Kontrolprøver, der er markeret med TRUE (SANDT) i kolonnen Analysis Complete? (Analyse fuldført?), har gennemgået kontrolprøveanalysen. Hvis en kontrolprøve er markeret med FALSE (FALSK), er der sket en softwarefejl. Kontakt Illuminas tekniske support for at få yderligere oplysninger.
- ▶ **Outcome** (Resultat) – Mulige værdier er PASS (BESTÅET) og FAIL (IKKE BESTÅET). Se, hvordan resultatværdien skal fortolkes, i følgende tabel:

Type af kontrolprøve	Resultat	Fortolkning
DNA No-Template (DNA, ingen skabelon)	PASS (BESTÅET)	Ingen indikation af krydskontaminering mellem bibliotekerne.
	FAIL (IKKE BESTÅET)	Indikation af krydskontaminering mellem bibliotekerne. DNA-prøverne i de klargjorte biblioteker og alle tilhørende sekventeringskørsler er ugyldige.
RNA No-Template (RNA, ingen skabelon)	PASS (BESTÅET)	Ingen indikation af krydskontaminering mellem bibliotekerne.
	FAIL (IKKE BESTÅET)	Indikation af krydskontaminering mellem bibliotekerne. RNA-prøverne i de klargjorte biblioteker og alle tilhørende sekventeringskørsler er ugyldige.
DNA External (DNA, ekstern)	PASS (BESTÅET)	De forventede variationer blev detekteret.
	FAIL (IKKE BESTÅET)	Specifikationererne for variationsbestemmelse er ikke opfyldt, og DNA-prøverne i sekventeringskørslen er ugyldige.
RNA External (RNA, ekstern)	PASS (BESTÅET)	De forventede variationer blev detekteret.
	FAIL (IKKE BESTÅET)	Specifikationererne for variationsbestemmelse er ikke opfyldt, og RNA-prøverne i sekventeringskørslen er ugyldige.

Målinger på prøveniveau

Afsnittet Sample Level Metrics (Målinger på prøveniveau) på skærmen Samples & Results (Prøver og resultater) viser kvalitetskontroloplysninger for de inkluderede patientprøver i kørslen.

Kvalitetskontrolresultaterne for patientprøverne indhentes fra filen MetricsReport.tsv (se *Målingsoutput på*

side 38). Afsnittet Sample Level Metrics (Målinger på prøveniveau) viser følgende kolonner for hver patientprøve:

- ▶ **Sample** (Prøve) – Prøve-ID'et.
- ▶ **Analysis Complete?** (Analyse fuldført?) – Mulige værdier er TRUE (SANDT) og FALSE (FALSK). Prøver, der er anført med TRUE (SANDT) i kolonnen Analysis Complete? (Analyse fuldført?), har gennemgået en vellykket analyse. Hvis en prøve er anført med FALSE (FALSK) i denne kolonne, er der sket en softwarefejl. Kontakt Illuminas tekniske support for at få yderligere oplysninger.
- ▶ **Kvalitetskontrol af DNA -bibliotek** — Mulige værdier er PASS (BESTÅET) og FAIL (IKKE BESTÅET). Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod DNA-biblioteks-QC'en for det sekventerede DNA-bibliotek. Svarer til Kvalitetskontrol af DNA-bibliotek i TSO Comprehensive-rapporten. Der vises en bindestreg (-), hvis et DNA-bibliotek ikke blev sekventeret, eller hvis Run QC (Kvalitetskontrol af kørsel) har værdien FAIL (MISLYKKET).
- ▶ **DNA Variants and Biomarkers (DNA-varianter og biomarkører)**
 - ▶ **Små varianter og TMB** — Mulige værdier er PASS (BESTÅET) og FAIL (IKKE BESTÅET). Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod QC'en for små variationer og TMB i DNA-biblioteket. Svarer til Kvalitetskontrol for små variationer og TMB i DNA i TSO Comprehensive-rapporten. Der vises en bindestreg (-), hvis et DNA-bibliotek ikke blev sekventeret, hvis Run QC (Kvalitetskontrol af kørsel) eller DNA Library QC (Kvalitetskontrol af DNA-bibliotek) har værdien FAIL (MISLYKKET).
 - ▶ **MSI** — Mulige værdier er PASS (BESTÅET) og FAIL (IKKE BESTÅET). Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod QC'en for MSI i DNA-biblioteket. Svarer til Kvalitetskontrol af DNA MSI i TSO Comprehensive-rapporten. Der vises en bindestreg (-), hvis et DNA-bibliotek ikke blev sekventeret, hvis Run QC (Kvalitetskontrol af kørsel) eller DNA Library QC (Kvalitetskontrol af DNA-bibliotek) har værdien FAIL (MISLYKKET).
 - ▶ **CNV** — Mulige værdier er PASS (BESTÅET) og FAIL (IKKE BESTÅET). Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod QC'en for genamplifikationer i DNA-biblioteket. Svarer til Kvalitetskontrol af kopiantalvariationer i DNA i TSO Comprehensive-rapporten. Der vises en bindestreg (-), hvis et DNA-bibliotek ikke blev sekventeret, hvis Run QC (Kvalitetskontrol af kørsel) eller DNA Library QC (Kvalitetskontrol af DNA-bibliotek) har værdien FAIL (MISLYKKET).
- ▶ **Kvalitetskontrol af RNA -bibliotek** — Mulige værdier er PASS (BESTÅET) og FAIL (IKKE BESTÅET). Angiver, om prøven bestod eller ikke bestod RNA-biblioteks-QC'en for det sekventerede RNA-bibliotek. Svarer til Kvalitetskontrol af RNA-bibliotek i TSO Comprehensive-rapporten. Der vises en bindestreg (-), hvis et RNA-bibliotek ikke blev sekventeret, eller hvis Run QC (Kvalitetskontrol af kørsel) har værdien FAIL (MISLYKKET).

Individuelle prøver kan mislykkes, selvom kørselsmålingerne bliver bestået.

Regenerering af rapporter

Det er muligt at regenerere en eller flere rapporter uden at gentage alle sekundære analysetrin.

Regenerering af rapporter er meget hurtigere end genindsættelse i kø til fuld analyse, men er forbundet med andre egenskaber:

- ▶ **Omfang** – Ved regenerering af rapporter bliver TSO Comprehensive-rapporten genskabt, men nogle analysetrin bliver sprunget over. Du kan ændre køn eller tumortype for en eller flere prøver eller installere en ny KB for at generere en ny rapport, der afspejler disse ændringer. Ved regenerering af rapporter skal hver enkelt prøve vælges manuelt. Ved genindsættelse i analysekø er alle prøver derimod automatisk valgt som standard. De kan fravælges enkeltvis.
- ▶ **Mislykket analysekørsel** – Regenerering af rapporter kræver en vellykket analysekørsel som input. Genindsættelse i analysekø er derimod muligt i tilfælde af mislykket analyse.

- ▶ **Redigerbare felter** – Ved regenerering af rapporter er det muligt at ændre felterne Sex (Køn) og TumorType (Tumortype). Ved genindsættelse i analysekø er det derimod muligt at redigere alle de valgte felter i forbindelse med kørselskonfigurationen.
- ▶ **Version af TSO Comprehensive Analysis Module** – Regenerering af rapporten kræver en vellykket analyse fra Local Run Manager TruSight Oncology Comprehensive Analysis Module v2.3 eller nyere. Genindsættelse i analysekø kan initieres ved brug af en analyse fra en hvilken som helst version af TSO Comprehensive Analysis Module.
- ▶ **Konfiguration af kørselsinput** – Kørselsinputtet ved regenerering af rapporter er automatisk konfigureret til værdierne fra den seneste vellykkede sekundære analysekørsel. Kørselsinputtet ved genindsættelse i analysekø er automatisk konfigureret til værdierne fra det seneste analyseforsøg (inklusive mislykkede analysekørsler).

Denne funktion er kun tilgængelig for LRM-administratorer eller en bruger, der ikke er administrator, der har tildelt rettigheder til genindsættelse i analysekø. For yderligere information om LRM-brugeradministration henvises der til *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide (Oversigtsvejledning til NextSeq 550Dx-instrument)* (dokumentnr. 1000000009513).

Regenerering af en rapport eller genindsættelse i analysekø

- 1 Find en kørsel med statussen Analysis Completed (Analysen fuldført) på kørselsdashboardet. Vælg det lodrette ellipseikon, og vælg **Requeue** (Genindsæt i kø). Gendannelse af kørsler, der er slettet fra den lokale temp-mappe kræves for genindsættelse i analysekø. For yderligere information om LRM-brugeradministration henvises der til *NextSeq 550Dx Instrument Reference Guide (Oversigtsvejledning til NextSeq 550Dx-instrumentet)* (dokumentnr. 1000000009513).
- 2 Vælg **Edit Setup** (Rediger konfiguration) i pop op-vinduet Requeue Analysis (Genindsættelse i analysekø).
- 3 Vælg regenerering af rapport eller genindsættelse i kø til fuld analyse via rullemenuen øverst på skærmen Requeue Analysis (Genindsættelse i analysekø).

BEMÆRK! Gennemse altid kørselsinputtet til hver prøve, før du gemmer en kørsel. Kørselsinput til regenerering af rapporter konfigureres automatisk til værdierne fra den seneste vellykkede sekundære analysekørsel.

- 4 Prøver fra tidligere fuldførte kørsler vises i en tabel. Brug plusknapperne (+) til højre for tabellen til at markere de prøver, for hvilke du ønsker at regenerere rapporter. Alle prøver i en kørsel er som standard udelukket fra regenereringen af rapporter og skal tilføjes enkeltvis. Der kan ikke regenereres rapporter for prøver, der oprindeligt blev analyseret som kontrolprøver, hvilket kræver genindsættelse i kø til fuld analyse.
- 5 Når alle de ønskede prøver er blevet markeret med henblik på regenerering af rapporter, vælger du **Requeue Analysis** (Genindsættelse i analysekø).

Visning af resultater i regenererede rapporter

Regenererede rapporter for prøver, der er blevet mærket med henblik på regenerering af rapporter, bliver vist sammen med andre fuldførte analyser på skærmen Samples and Runs (Prøver og kørsler) i Local Run Manager. Rapporter, der er dannet ved hjælp af regenerering, er markeret med Report Regeneration (Regenerering af rapporter) i feltet Analysis Type (Analysetype) øverst på skærmen Samples and Runs (Prøver og kørsler).

Fejlfinding

Hvis en analyserapport angiver, at analyse af prøven mislykkedes på grund af en softwarefejl, skal du foretage fejlfinding af problemet baseret på det specifikke trin, der mislykkedes. I mappen IVD_Reports angiver **MetricsOutput.tsv** det specifikke analysetrin, der ikke blev gennemført, under FAILED_STEPS (Mislykkede trin).

Brug følgende tabel til fejlfinding af problemer i arbejdsgangen.

Mislykket trin	Anbefalet handling
FastqValidation	Hvis softwarefejlen skyldes FastqValidation-trinnet, kan en mulig årsag være et ukorrekt eller ikke-eksisterende indeks, der resulterer i, at der ikke er nogen læsninger for prøven. Ved mistanke om et ukorrekt indeks skal analysen gentages med det korrekte indeks-id valgt. Ellers skal prøven gentages ved hjælp af TSO Comprehensive-arbejdsgangen med en ny ekstraktion af nukleinsyre i overensstemmelse med Indlægsseddel til <i>TruSight Oncology Comprehensive (EU)</i> (dokumentnr. 200007789).
FusionCalling	Hvis softwarefejlen skyldes FusionCalling-trinnet, er de mulige årsager en prøve af dårlig kvalitet (utilstrækkeligt intakt RNA), utilstrækkeligt input af RNA, en fejl under TSO Comprehensive-arbejdsgangen eller et ukorrekt indeks tildelt til prøven. Prøven skal gentages ved hjælp af TSO Comprehensive-arbejdsgangen med en ny ekstraktion af nukleinsyre i overensstemmelse med Indlægsseddel til <i>TruSight Oncology Comprehensive (EU)</i> (dokumentnr. 200007789).

Kontakt Illumina Technical Support i forbindelse med alle andre trin, der markeres som ikke bestået.

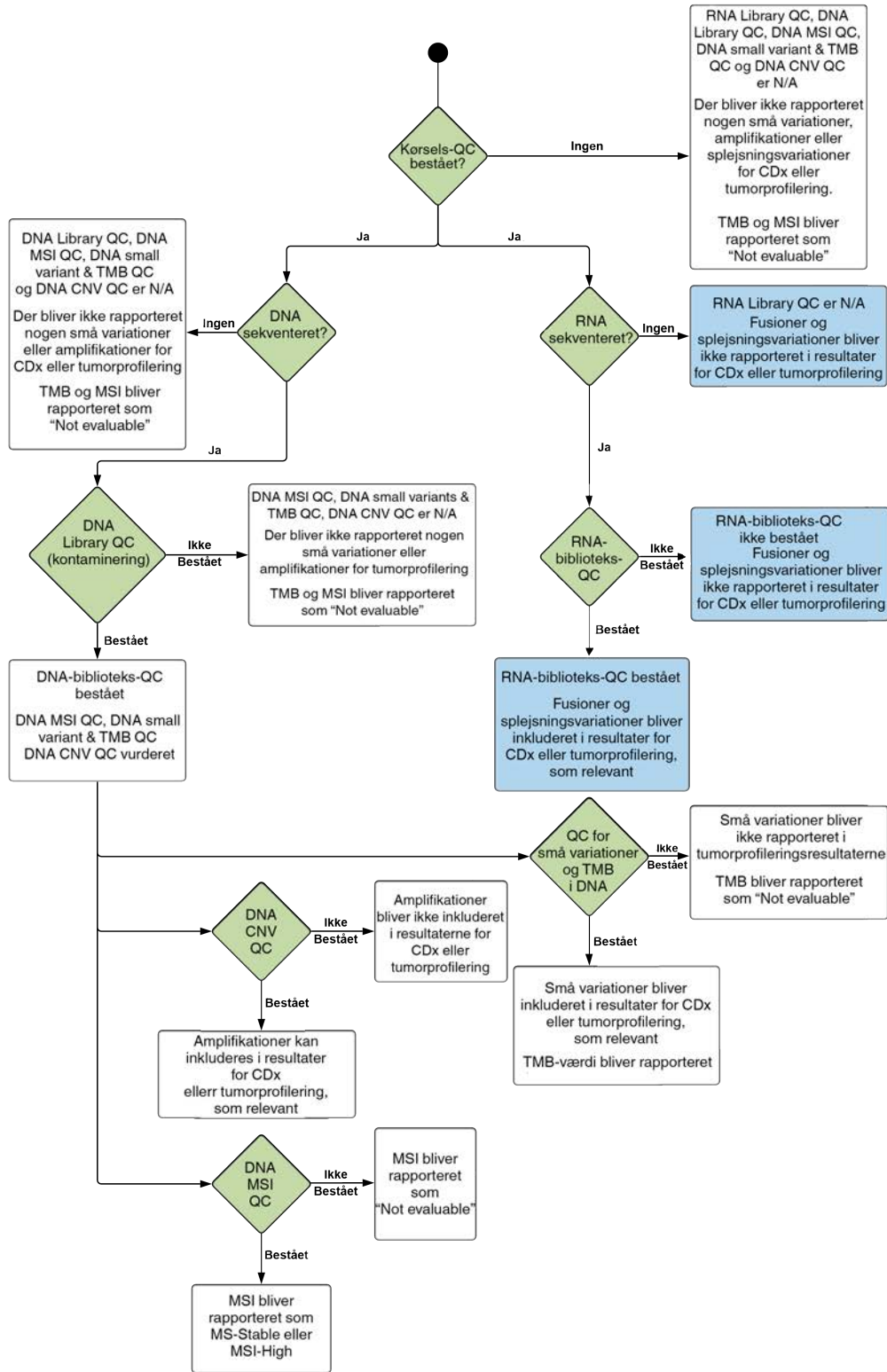
Appendiks A Rullediagram for kvalitetskontrolmålinger

Følgende rutediagram beskriver de kvalitetskontrolmålinger, der er anført i TSO Comprehensive-rapporten. Hvis Run QC (Kørsel af kvalitetskontrol) mislykkes, vurderes ingen andre trin i kvalitetskontrollen, og alle markeres som N/A (ikke relevant). Hvis DNA eller RNA ikke sekventeres eller ikke består kvalitetskontrol af bibliotek, inkluderes ingen ledsagende diagnosticering eller resultater for tumorprofilering. Kvalitetskontrol af DNA-bibliotek måler kontaminering. Hvis resultatet er ikke bestået, markeres kvalitetsmålinger for DNA nedstrøms (DNA MSI QC, små variationer af DNA og kvalitetskontrol af TMB og kvalitetskontrol af DNA CNV) som I/T (ikke tilgængelig). Se følgende afsnit og tabeller for at få mere at vide:

- ▶ *Analysemetoder* på side 8
- ▶ Tabellen Kvalitetskontrol på side 19
- ▶ Tabellen Kørsel af kvalitetskontrolmålinger på side 38
- ▶ *Kvalitetskontrol af DNA-prøvebiblioteker* på side 12
- ▶ *Målinger på prøveniveau* på side 43
- ▶ *Appendiks B Kvalitetsmålinger* på side 49

Rutediagrammet tilknytter ikke kontrolprøver. Resultaterne fra kontrolprøverne påvirker ikke kvalitetskontrolmålingerne i TSO Comprehensive PDF- eller JSON-rapporten. Brugen af kontrolprøver er beskrevet i *Kontrolprøver* på side 6. Du kan finde yderligere oplysninger om kontrolprøver i Indlægsseddel til *TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokumentnr. 200007789).

Rutediagrammet tilknytter ikke kvalitetskontrolresultater på positionsniveau. Disse resultater er en del af kvalitetskontrolresultater af ledsagende diagnosticering, som er beskrevet i tabellen Kvalitetskontrol af ledsagende diagnosticering på side 26. Kvalitetskontrolresultater på positionsniveau i afsnittet Tumorprofilering er angivet i Rapport om lav dybde, der er beskrevet i *Rapportering af lav dybde for DNA-prøvebiblioteker* på side 13.



Appendiks B Kvalitetsmålinger

Kvalitetskontrolmålinger

Table 5 TSO Comprehensive-rapport, resultat af kvalitetskontrolmålinger

Outputtype	Måling	Specifikation	Beskrivelse	Påvirkning fra specifikationsfejl*
Sekventeringskørsel	PCT_PF_READS (PCT_PF_LÆSNINGER) (%)	≥ 80,0	Procentdelen af læsninger, der passerede filteret (PF).	Sekventeringskørsel ugyldiggjort, ingen resultater rapporteret for nogen prøve i kørslen.
	PCT_Q30_R1 (%)	≥ 80,0	Gennemsnitlig procentdel af basebestemmelser med en kvalitetsscore på Q30 eller højere for læsning 1.	
	PCT_Q30_R2 (%)	≥ 80,0	Gennemsnitlig procentdel af basebestemmelser med en kvalitetsscore på Q30 eller højere for læsning 2.	
DNA-biblioteker	CONTAMINATION_SCORE (KONTAMINERINGSSCORE)	≤3106 ELLER > 3106 og P_VALUE ≤ 0,049	En måling, der vurderer sandsynligheden for kontaminering ved hjælp af variationsallelfrekvensen (VAF) for almindelige variationer. Kontamineringsscoren baseret på distribution af variationsallelfrekvens (VAF) for SNP'er. P-værdien for kontaminering anvendt til vurdering af højt omarrangerede genomer; kun relevant, hvis kontamineringsscoren er over den øvre specifikationsgrænse.	Ingen DNA-resultater rapporteret.
	MEDIAN_INSERT_SIZE (MEDIAN_INSERT_STØRRELSE) (bp)	≥ 70	Den mediane fragmentlængde i prøven.	Ingen resultater rapporteret for TMB eller små DNA-variationer.
	MEDIAN_EXON_COVERAGE (MEDIAN_EXONDÆKNING) (antal)	≥ 150	Median exonfragmentdækning på tværs af alle exonbaser.	
	PCT_EXON_50X (%)	≥ 90,0	Procentdelen af exonbaser med 50X fragmentdækning.	

Outputtype	Måling	Specifikation	Beskrivelse	Påvirkning fra specifikationsfejl*
DNA-biblioteker	USABLE_MSI_SITES (BRUGBARE_MSI_STEDER) (antal)	≥ 40	Antallet af MSI-steder, der er brugbare til MSI-bestemmelse (antallet af mikrosatellit-steder, der spænder over tilstrækkelige læsninger til at identificere mikrosatellit-instabilitet).	Ingen MSI-resultater rapporteret.
	COVERAGE_MAD (DÆKNING_MAD) (antal)	$\leq 0,210$	Medianen for absolutte afvigelse fra medianen af den normaliserede tælling for hvert CNV-målområde.	Ingen resultater rapporteret for genamplifikation.
	MEDIAN_BIN_COUNT_CNVTARGET (MEDIAN_BIN_TÆLLING_CNVMÅL) (antal)	$\geq 1,0$	Median rå bin-tælling pr. CNV-mål.	
RNA-biblioteker	MEDIAN_INSERT_SIZE (MEDIAN_INSERT_STØRRELSE) (bp)	≥ 80	Den mediane fragmentlængde i prøven.	Ingen resultater rapporteret for fusioner eller splejningsvariationer.
	MEDIAN_CV_GENE_500X (MEDIAN_CV_GEN_500X) (koefficient)	$\leq 0,93$	MEDIAN_CV_GENE_500X (Median_CV_GEN_500X) er en måling af ensartetheden af dækning. For hvert gen med mindst 500x dækning bliver variationskoefficienten for dækning på tværs af genet beregnet. Denne måling er medianen af disse værdier. En høj værdi angiver et højt variationsniveau og er tegn på et problem i forbindelse med biblioteksklargøringen, såsom lavt prøveinput og/eller problemer med pull-down af prober. Denne måling beregnes ved hjælp af alle læsninger (inklusive læsninger, der er markeret som duplikater).	

Outputtype	Måling	Specifikation	Beskrivelse	Påvirkning fra specifikationsfejl*
RNA-biblioteker	TOTAL_ON_TARGET_READS (TOTAL_LÆSNINGER_PÅ_MÅL) (antal)	≥ 9.000.000	Det totale antal læsninger, der bliver kortlagt mod målregionerne. Denne måling beregnes ved hjælp af alle læsninger (inklusive læsninger, der er markeret som duplikater).	Ingen resultater rapporteret for fusioner eller splejningsvariationer.

*Vellykkede resultater indikeres med PASS (VELLYKKET).

Udvidede DNA-målinger

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

Måling	Beskrivelse	Enheder
TOTAL_PF_READS (TOTAL_PF_LÆSNINGER)	Læsninger i alt, der passerer filteret	Antal
MEAN_FAMILY_SIZE (GENNEMSNITLIG_FAMILIESTØRRELSE)	Summen af læsninger i hver enkelt familie divideret med antallet af familier efter korrektion, gruppering og filtrering af understøttede læsninger	Antal
MEDIAN_TARGET_COVERAGE (MEDIAN_MÅL_DÆKNING)	Mediandækningen af baser	Antal
PCT_CHIMERIC_READS (PCT_KIMÆRISKE_LÆSNINGER)	Procentdel af kimæriske læsninger	%
PCT_EXON_100X	Procentdel af exonbaser med mere end 100X dækning	%
PCT_READ_ENRICHMENT (PCT_LÆSNING_BERIGELSE)	Procentdel af læsninger, der krydser en hvilken som helst del af målregionen i forhold til læsninger i alt	%
PCT_USABLE_UMI_READS (PCT_BRUGBARE_UMI_LÆSNINGER)	Procentdelen af læsninger med brugbare UMI'er.	%
MEAN_TARGET_COVERAGE (GENNEMSNITLIG_MÅL_DÆKNING)	Den gennemsnitlige dækning af baser	Antal
PCT_ALIGNED_READS (PCT_ALIGNEDE_LÆSNINGER)	Procentdel af læsninger, der er justeret efter referencegenomet.	%
PCT_CONTAMINATION_EST (PCT_KONTAMINERING_EST)	Procentdel af kontaminering af prøven	%
PCT_PF_UQ_READS (PCT_PF_UQ_LÆSNINGER)	Procentdel af unikke læsninger, der passerer filteret	%
PCT_TARGET_0.4X_MEAN (PCT_MÅL_0,4X_GENNEMSNIT)	Procentdel af målbaser med mere end 0,4 gange gennemsnittet	%
PCT_TARGET_100X (PCT_MÅL_100X)	Procentdel af målbaser med mere end 100X dækning	%
PCT_TARGET_250X (PCT_MÅL_250X)	Procentdel af målbaser med mere end 250X dækning	%

Udvidede RNA-målinger

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

Måling	Beskrivelse	Enheder
PCT_CHIMERIC_READS (PCT_KIMÆRISKE_ LÆSNINGER)	Procentdel af læsninger, der er justeret som to segmenter knyttet til regioner i genomet, som ikke er i direkte forlængelse af hinanden	%
PCT_ON_TARGET_READS (PCT_LÆSNINGER_PÅ_ MÅL)	Procentdel af læsninger, der krydser en hvilken som helst del af målregionen i forhold til læsninger i alt. En læsning, der delvist knytter sig til en målregion, medregnes som værende inden for målet.	%
SCALED_MEDIAN_GENE_ COVERAGE (SKALERET_ MEDIAN_GENDÆKNING)	Median for median basedækning af gener skaleret efter længde. En indikation af median dækningsdybde for gener i panelet.	Antal
TOTAL_PF_READS (TOTAL_ PF_LÆSNINGER)	Antal læsninger i alt, der passerer filteret	Antal

Appendiks C TruSight Oncology Comprehensive (EU) Rapporthenvisning

illumina | TruSight™ Oncology Comprehensive (EU) | TIL IN VITRO-DIAGNOSTISK BRUG | Rapportdato 2022-04-06

Sample ID (Prøve ID) **Prøve A** | Kernels QC **A** | Kernels-ID: 190426_NDK550142_0014_AHSVGH80XX
 Tumor Type (Tumortype) **Medullært thyroideakarcinom** | RNA-biblioteks-QC **A** | Analyseudato: 2022-04-06
 DNA-biblioteks-QC **A** | Vidensbaseversion: 6.8.0.0
 L100-MSI-QC **A** | Udgivelsesdato for vidensbase: 2021-12-23
 L100-MSI-undersøgelser og TMB-QC **A** | Modifikation: 2.3.6.113
 L100-MSI-undersøgelser (MSI) **A** | Kræftpakkeversion: 2.1.0.2

Resultater for ledsagende diagnostisk test * **B**

Detekterede variationer/biomarkører	Therapy (Behandling)	Usage (Anvendelse)	Details (Oplysninger)
LMNA-NTRK1-fusion C	VITRAKVI® (larotrectinib)	Indiceret	Type fusion Brudpunkt 1: chr 156100562 Brudpunkt 2: 156844696 Fusionsunderstøttende læsninger: 64

Se tabellen Evaluerede patienter anvender af ledsagende diagnostiske test for at få mere at vide om kræfter til ledsagende diagnostiske test for denne prøve.

Andre identificerede ændringer og biomarkører **D**

Nedenfor rapporterede genomfund for variationer eller biomarkører, der er blevet identificeret i denne prøve, gives som tumorprofileringsoplysninger i overensstemmelse med retningslinjer fra FDA vedrørende next generation sequencing (NGS).

Genomfund med evidens for klinisk signifikans * **E**

No detected Variants (Ingen detekterede variationer)

Genomfund med potentiel klinisk signifikans * **F**

TMB: 3.1 Mut/Mb	MSI: MS-stabil
Detected Variants (Detekterede variationer) G	
APC p.(Arg1450Ter)	
Type: SNV VAF: 11,39 % Konsekvens: Stop nået Nukleotidændring: NM_000038.5:c.4348C>T Genomposition: chr5:112175639 Referenceallel: C Alternativt allel: T	
BRAP p.(Val1600Glu) H	
Type: SNV VAF: 5,17 % Konsekvens: Missensevariation Nukleotidændring: NM_004333.4:c.1799T>A Genomposition: chr7:140453136 Referenceallel: A Alternativt allel: T	

*Additional information in Informative Details section

1 of 6

- A Se *Appendiks A Rullediagram for kvalitetskontrolmålinger* på side 47 for flere detaljer.
- B Et CDx-resultat indikerer, at patientprøven har en tumortype og en biomarkør, der er målrettet mod den indicerede behandling. Se *Bestemmelse af ledsagende diagnostiske test* på side 15 for flere detaljer. Hvis der ikke er nogen CDx-resultater, angiver rapporten, at der ikke blev detekteret nogen biomarkører for ledsagende diagnosticering for den angivne prøvetumortype.
- C CDx-biomarkøren observeret i patientprøven. Brug kan være indiceret, eller se bemærkning. Hvis det er relevant, angiver en bemærkning i kolonnen Detaljer yderligere oplysninger om variationen, såsom oplysninger om mulig lægemiddelresistens.
- D Afsnittet Identificerede ændringer og biomarkører indeholder oplysninger om tumorprofileringsoplysninger. Tilknytninger kan skyldes terapeutisk, diagnostisk eller prognostisk evidens. Hvis det er relevant, anføres resistente mutationer med en tilsvarende bemærkning i dette afsnit.
- E Ifølge vidensbasen er der evidens for klinisk signifikans for denne biomarkør for denne tumortype baseret på oplysninger fra behandling, kliniske retningslinjer eller begge. For yderligere oplysninger henvises til *Genomfund med evidens for klinisk signifikans* på side 16 og tabellen Genomfund med evidens for klinisk signifikans på side 24.
- F Ifølge vidensbasen er der begrænset eller ingen klinisk evidens for et genomfund i denne tumortype. Der kan være prækliniske data eller data i andre tumortyper, hvor biomarkøren er prædiktiv for respons på en godkendt eller undersøgelsesmæssig behandling. For yderligere oplysninger henvises til *Genomfund med potentiel klinisk signifikans* på side 17 og tabellen Genomfund med potentiel klinisk signifikans på side 24.
- G TMB og MSI er anført under Genomfund med potentiel klinisk signifikans. Se *Tumormutationsbyrde* på side 12 og *Microsatellite Instability Status (Status for mikrosatellit-instabilitet)* på side 12.
- H Hvis der er anført to variationer i en enkelt række, er der en klinisk betydning af disse variationer, når de detekteres sammen. Resistente mutationer eller andre kilder kan være årsagen. Se eksempler på *Tumorprofilerings af variationer* på side 16.

Lumina | TruSight[®] Oncology Comprehensive (EU)

Prøve ID: **Prøve A** Tumortype: **Medulært thyreoideakarcinom** Modulkonversion: **2.3.4.113** Videnskabsversion: **6.8.0.0** Rapportdato: **2022-04-06**

QC for ledsagende diagnostiske test **A**

Se Genompositioner for ledsagende diagnostiske test med utilstrækkelig dækning til detektion af små variationer.

Positionerne anført herunder havde ikke tilstrækkelig dækning til detektion af små variationer for de angivne påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test. Kun evaluerede påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test er anført.

Ingen

Evaluerede påtænkte anvendelser af ledsagende diagnostiske test **B**

Tabellen herunder inkluderer en kolonne, der indikerer, hvorvidt den påtænkte anvendelse af ledsagende diagnostiske test blev evalueret for denne prøve. Hvis en påtænkt anvendelse ikke er blevet evalueret, er der anført en grund der til. Kolonner skævet med gråt herunder indikerer, at oplysningerne er prøvespecifikke.

Tumor Type (Tumortype)	Biomarker (Biomarkør)	Therapy (Behandling)	CDx Intended Use Evaluated (Evalueret påtænkt CDx anvendelse)	Commenter
Massiv tumor	NTKI ¹ , NTRK2 og NTRK3 genfusioner	VITRAKVI [®] (larotrectinib)	Ja C	-

2 of 6

- A Afsnittet Kvalitetskontrol af ledsagende diagnosticering angiver kvalitetskontroloplysninger på positionsniveau om CDx-biomarkører. Hvis der ikke er anført nogen positioner, betyder det, at der var tilstrækkelig dækning gennem de målrettede variationer og den målrettede region. For yderligere oplysninger henvises til tabellen Kvalitetskontrol af ledsagende diagnosticering [på side 26](#).
- B Afsnittet Evaluerede påtænkte anvendelser af ledsagende diagnosticering indeholder en liste over alle påtænkte CDx-anvendelser og indikerer, om de er evalueret for denne prøve. Se Indlægsseddel til TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr. 200007789) for at få mere at vide om den tiltænkte anvendelse af TSO Comprehensive-analysen. Tumortype, biomarkør og behandling er fra erklæringen om tiltænkt anvendelse.
- C Evaluering opstår, hvis tumortypen er egnet til en CDx, og prøven bestod de påkrævede kategorier for kvalitetskontrol. For at få mere at vide om de kriterier, der kræves, for at prøver kan evalueres for en CDx henvises til tabellen Evaluerede tiltænkte anvendelser af ledsagende diagnosticering [på side 26](#).
- ▶ **Yes (Ja)** - Prøven blev evalueret for denne tiltænkte anvendelse. Specifikke resultater identificeres i afsnittet Resultater af ledsagende diagnosticering i rapporten.
 - ▶ **No (Nej)** - Prøven blev ikke evalueret for denne tiltænkte anvendelse, og grunden hertil forklares i en kommentar.

Bilag D MNV'er, indels og deletioner i EGFR og RET, der er detekterbare med fasebestemmelsesprogrammet

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom7	55242462	CAAGGAATTAAGAGAA	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Lys745_Glu749del)
krom7	55242463	AAGGAATTAAGAGAAG	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Lys745_Ala750delinsThr)
krom7	55242464	AGGAATTAAGAGA	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Glu749del)
krom7	55242464	AGGAATTAAGAGAAGC	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ala750del)
krom7	55242465	GGAATTAAGA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Glu749del)
krom7	55242465	GGAATTAAGAGAAG	AATTC	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ala750delinsIlePro)
krom7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAA	AATTC	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsIlePro)
krom7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAAC	AAT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsIle)
krom7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAACA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751del)
krom7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAACATC	AAT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsIle)
krom7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ala750del)
krom7	55242466	GAATTAAGAGAAGCAACAT	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsAla)
krom7	55242466	GAATTAAGAGAAGCAA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsAla)
krom7	55242467	AATTAAGAGAAGCAAC	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751del)
krom7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACATC	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsAsp)
krom7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACATC	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsVal)
krom7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACATCTC	TCT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Pro753delinsValSer)
krom7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACA	TTGCT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsValAla)
krom7	55242467	AATTAAGAGAAGCAAC	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsVal)
krom7	55242468	ATTAAGAGAAGCAACATCT	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ser752del)
krom7	55242468	ATTAAGAGAAGCAAC	GCA	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751delinsGln)
krom7	55242468	ATTAAGAGAAG	GC	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ala750delinsPro)
krom7	55242469	TTAAGAGAAG	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ala750delinsPro)
krom7	55242469	TTAAGAGAAGCAA	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751delinsPro)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom7	55242469	TTAAGAGAAGCAACATCT	CAA	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ser752delinsGln)
krom7	55242469	TTAAGAGAAGCAACATCTCC	CA	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Pro753delinsGln)
krom7	55242469	TTAAGAGAAGCAACATCTC	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Pro753delinsSer)
krom7	55242469	TTAAGAGAAGCAA	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751delinsSer)
krom7	55242482	CATCTCCGAAAGCCAACAAGGAAAT	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Ser752_Ile759del)
krom7	55249011	AC	CCAGCGTGGAT	EGFR	NP_005219.2:p.(Ala767_Val769dup)
krom10	43604549	CTCAGACTTCCAGGGCCCAGGA	G	RET	NP_066124.1:p.(Asp378_Gly385delinsGlu)
krom10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CACAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
krom10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CACAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
krom10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CCCAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
krom10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CCCAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
krom10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CGCAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
krom10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CGCAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
krom10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CTCAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
krom10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CTCAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
krom10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	TGCGAT	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
krom10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	TGTGAT	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
krom10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGAT	TGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
krom10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGAT	TGTGA	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
krom10	43609936	TGC	GCT	RET	NP_066124.1:p.(Cys630Ala)
krom10	43609940	ACGAGCTG	TA	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsVal)
krom10	43609940	ACGAGCTG	TC	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsVal)
krom10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGAT	C	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
krom10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	CA	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
krom10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	CG	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
krom10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	CT	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
krom10	43609940	ACGAGCTG	TT	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsVal)
krom10	43609941	CGAGCTG	A	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsGlu)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	AGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	AGTT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACCGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATCGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CACAG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CATAG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CATCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCAAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCAAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCATCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCATCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCATCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCAT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCTT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
krom10	43609943	AGCTG	TA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Leu633delinsVal)
krom10	43609943	AGCTG	TC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Leu633delinsVal)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CCGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CTGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGCCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGTCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGCCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGTCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGCCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGTCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGCCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGTCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TAAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TAAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CAGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CAGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CAGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CCGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CCGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CGGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CGGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CGGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CTGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CTGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CTGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
krom10	43609943	AGCTG	TT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Leu633delinsVal)
krom10	43609944	GCTGT	CGTAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGT	CGTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGT	CGTGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGT	CGTTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTACGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTACGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTACGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTCAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTCAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTCCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTCCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTCCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTTAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTTAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTTCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTTCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	CGTTCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTACGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTACGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTACGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTCAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTCCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTCCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTCCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTTAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTTAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTTCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTTCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGTGC	TGTTCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGT	TGTAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGT	TGTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGT	TGTGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609944	GCTGT	TGTTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
krom10	43609945	CTGTGC	GTATGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)
krom10	43609945	CTGTGC	GTCTGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)
krom10	43609945	CTGTGC	GTGTGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)
krom10	43609945	CTGTGC	GTTTGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)
krom10	43609948	TGC	CCA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634Pro)
krom10	43609948	TGC	CCG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634Pro)
krom10	43609950	CCGC	GGGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635delinsTrpGly)
krom10	43609950	CCGC	GGGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635delinsTrpGly)
krom10	43609950	CCGC	GGGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635delinsTrpGly)
krom10	43609950	CCGC	TCCAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609950	CCGC	TCCAAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCAAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCAAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCAAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCAAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCAAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCAAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCAAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCAAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCCAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCCAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCCAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCCAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCCAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCCAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCCAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCCAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCCAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCCAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCGAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCGAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCGAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCGAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCGAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCGAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCGAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCGAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCGAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609950	CCGC	TCCGAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCTAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCTAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCTAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCTAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCTAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCTAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCTAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCTAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCTAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	CCGC	TCCTAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	C	TCCAAAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	C	TCCAAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	C	TCCCAAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	C	TCCCAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	C	TCCGAAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	C	TCCGAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	C	TCCTAAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609950	C	TCCTAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CAAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CAAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CAAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CAAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CAAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CAAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CAAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CAAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CCAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43609952	GC	CCAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CCAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CCAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CCAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CCAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CCAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CCAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CCAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CGAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CGAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CGAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CGAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CGAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CGAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CGAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CGAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CGAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CGAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CTAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CTAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CTAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CTAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CTAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CTAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CTAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43609952	GC	CTAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
krom10	43613904	TTG	ACT	RET	NP_066124.1:p.(Leu790Thr)
krom10	43615630	TTCC	ACCA	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)

Kromosom	Position (hg19)	Referenceallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreændring
krom10	43615630	TTCC	ACCG	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
krom10	43615630	TTCC	ACCT	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
krom10	43615630	TTCC	GCCA	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
krom10	43615630	TTCC	GCCG	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
krom10	43615630	TTCC	GCCT	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)

Revisionshistorik

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokumentnr. 200008661 v03	Juli 2022	Tilføjet oplysninger om TSO Comp v2.3.5 sikkerhedscertificering. Opdaterede skærmenavnet Module Settings (Modulindstillinger) til Modules & Manifests (Moduler & manifeste).
Dokumentnr. 200008661 v02	April 2022	Tilføjede indhold om ledsagende diagnosticering. Tilføjede indhold om NTRK klinisk studie.
Dokumentnr. 200008661 v01	Februar 2022	Tilføjede afsnittene Udvidede DNA- og RNA-målinger.
Dokumentnr. 200008661 v00	November 2021	Oprindelig udgivelse.

Teknisk hjælp

Kontakt Illuminas tekniske support for at få teknisk hjælp.

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

Telefonnumre til Illuminas kundesupport

Område	Gratis	Regional
Nordamerika	+1.800.809.4566	
Australien	+1.800.775.688	
Belgien	+32 80077160	+32 34002973
Danmark	+45 80820183	+45 89871156
Finland	+358 800918363	+358 974790110
Frankrig	+33 805102193	+33 170770446
Holland	+31 8000222493	+31 207132960
Hongkong, Kina	800960230	
Irland	+353 1800936608	+353 016950506
Italien	+39 800985513	+39 236003759
Japan	0800.111.5011	
Kina	400.066.5835	
New Zealand	0800.451.650	
Norge	+47 800 16836	+47 21939693
Schweiz	+41 565800000	+41 800200442
Singapore	+1.800.579.2745	
Spanien	+34 911899417	+34 800300143
Storbritannien	+44 8000126019	+44 2073057197
Sverige	+46 850619671	+46 200883979
Sydkorea	+82 80 234 5300	
Taiwan, Kina	00806651752	
Tyskland	+49 8001014940	+49 8938035677
Østrig	+43 800006249	+43 19286540
Andre lande	+44.1799.534000	

Sikkerhedsdatablade (SDS'er) – kan findes på Illuminas websted på support.illumina.com/sds.html.

Produktdokumentation – Kan downloades på support.illumina.com.



Illumina
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (uden for Nordamerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com



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

KUN TIL IN VITRO-DIAGNOSTIK
KUN TIL EKSPORT

© 2022 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

illumina®