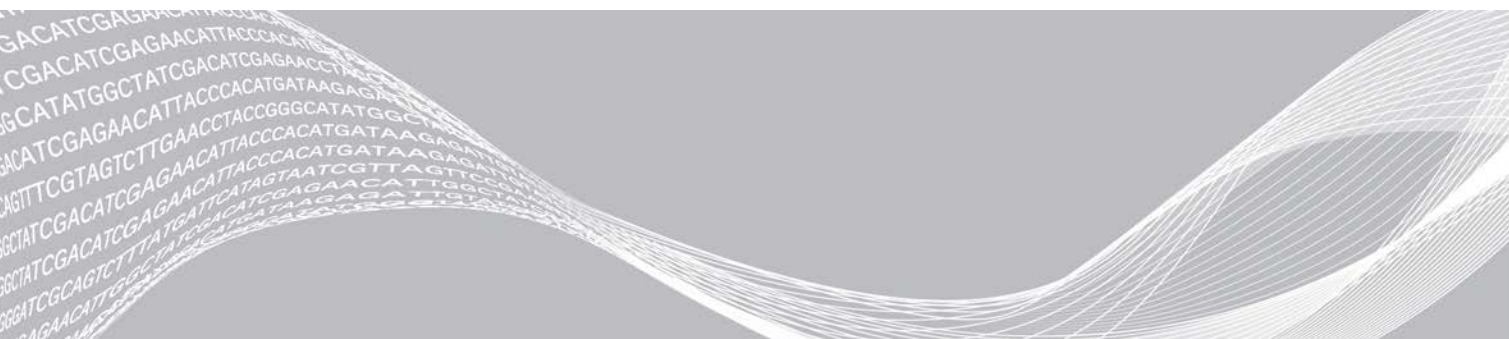


Local Run Manager TruSight Oncology Comprehensive (EU) Analysis Module

Arbetsflödesguide

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK
ENDAST FÖR EXPORT

Översikt	1
Ange körningsinformation	1
Analysmetoder	9
Analysutdata	18
Visa analysresultat	43
Rapportåterskapande	45
Felsökning	47
Bilaga A – flödesschema för mått för kvalitetskontroll	48
Bilaga B – mått för kvalitetskontroll	50
Bilaga C – referens för TruSight Oncology Comprehensive (EU)-rapporten	54



Bilaga D – MNV:er, indels och deletioner i EGFR och RET som är identifierbara av bestämningsprogrammet för fasade varianter	56
Revisionshistorik	69
Teknisk hjälp	70

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

Instruktionerna i detta dokument ska följas till punkt och pricka av kvalificerad och lämpligt utbildad personal för att säkerställa rätt och säker produktanvändning i enlighet med beskrivning här. Hela innehållet i dokumentet ska läsas och förstås i sin helhet innan produkten (produkterna) används.

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

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

© 2022 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

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

Översikt

Illumina® Local Run Manager TruSight™ Oncology Comprehensive (EU) Analysis Module (TSO Comprehensive-analysmodulen) analyserar sekvenseringsavläsningar av DNA- och RNA-bibliotek beredda med hjälp av analysen TruSight Oncology Comprehensive (TSO Comprehensive). Information om TSO Comprehensive-analysens avsedda användning finns i *Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokumentnr 200007789).

Analysmodulen TSO Comprehensive har stöd för körningskonfiguration, sekvensering, analys och rapportering för de beredda DNA- och RNA-biblioteken. TSO Comprehensive-analysmodulen genererar följande för patientprover:

- ▶ En TSO Comprehensive-rapport för varje patientprov, vilken innehåller produkter för behandlingsvägledande diagnostik, tumörprofilering och resultat från kvalitetskontrollen (tillgänglig i både PDF- och JSON-format).
- ▶ En rapport om lågt djup (*.tsv) för varje patientprov, vilken innehåller en lista över genomiska positioner (med gensymboler) som har otillräckligt sekvenseringsdjup för att det ska vara möjligt att utesluta att en liten variant förekommer i ett DNA-bibliotek.
- ▶ En fil med mått för kvalitetskontrollen (*.tsv), vilken innehåller analysstatus och kvalitetskontrollmått för alla patientprover i en sekvenseringskörning.

För kontrollprover genererar TSO Comprehensive-analysmodulen en kontrollutdatarapport (*.tsv), vilken innehåller kvalitetskontrollresultat för eventuella kontrollprover i sekvenseringskörningen.

TSO Comprehensive (EU) Software Suite används för att installera TSO Comprehensive-analysmodulen och stödjande programvarukomponenter. TSO Comprehensive (EU) Claims Package installeras i TSO Comprehensive-analysmodulen. Artikelnummer och versionsnummer finns i *Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive* (dokumentnr 200007789).

Om den här handboken

Den här handboken innehåller anvisningar för hur du ställer in körningsparametrar för sekvensering och analysparametrar för analysmodulen TSO Comprehensive. Du behöver grundläggande kunskap om det aktuella Windows-operativsystemet och det webbläsarbaserade användargränssnittet för att använda programvaran. Information om instrumentpanelen och systeminställningarna i Local Run Manager finns i *Referenshandbok för NextSeq 550Dx-instrument* (dokumentnr 1000000009513).

Ange körningsinformation

På NextSeq 550Dx-instrumentet används programvaran Local Run Manager för att ställa in en TSO Comprehensive-analyskörning. Mer information finns i *Referensguide för NextSeq 550Dx-instrument* (dokumentnr 1000000009513).

Ange körnings- och provinformation direkt i analysmodulen TSO Comprehensive.

Installera en kunskapsbas

En installerad kunskapsbas (KB) krävs för att analysmodulen TSO Comprehensive ska utföra analyser. Du kan hämta kunskapsbaser från Illumina Lighthouse-portalen. Illumina publicerar nya kunskapsbaser regelbundet. Om du vill uppdatera kunskapsbasen som är installerad på instrumentet hämtar du den senaste kunskapsbasen som är kompatibel med din TSO Comprehensive-analysmodul. När en

kunskapsbas uppdateras tas den tidigare installerade kunskapsbasen bort under installationsprocessen. En kunskapsbas ska inte installeras samtidigt som en sekvenseringskörning, analys eller annan installationsprocess pågår.



FÖRSIKTIGHET!

Kontrollera att inga andra processer pågår innan du följer installationsanvisningarna nedan för att undvika dataförlust.

- 1 Hämta önskad kunskapsbas (zip-format) och spara den lokalt på ditt instrument eller en nätverksansluten dator. Föredragen plats är enheten D.
- 2 Utför KB-kontrollsummaverifiering enligt följande.
 - a Utför en Windows-sökning efter PowerShell. Högerklicka på programmet och välj **Run as Administrator** (Kör som administrator).
 - b Ange `Get-FileHash <KB-sökväg>\<kbfilename.zip> -Algorithm MD5` i ett PowerShell-fönster för att generera MD5-kontrollsumman för KB.
 - c Jämför den utgående MD5-kontrollsumman med KB-kontrollsumman från Illumina Lighthouse-portalen. Om kontrollsummorna inte stämmer, ta bort den här KB-filen och ladda ner den igen från portalen.
- 3 Öppna Local Run Manager på ditt instrument eller den nätverksanslutna datorn (lokalt nätverk). Mer information om användarhantering för LRM finns i *Referensguide för NextSeq 550Dx-instrument (dokumentnr 1000000009513)*.
- 4 Logga in som en LRM-administratör eller en icke-administratörsanvändare med behörighet att redigera modulinställningar.
- 5 Använd menyn Tools (Verktyg) för att navigera till skärmen Modules & Manifests (Moduler och manifest). Skärmen Modules & Manifests (Moduler och manifest) kallas Module Settings (Modulinställningar) i TSO Comprehensive analysmodul v2.3.3 och v2.3.6.
- 6 Välj **TSO Comp (EU)**.
- 7 Välj **Install New** (Installera ny) under avsnittet Knowledge Base Version (Kunskapsbasversion) på skärmen.
- 8 En installationsguide uppmanar dig att bläddra till platsen för KB zip-filen. Kontrollera att du installerar den kunskapsbas som hämtades i steg 1. Guiden visar även information om kunskapsbasen, som namn, version, RefSeq-databasversion och publiceringsdatum.
- 9 Välj **Continue** (Fortsätt) i installationsguiden. Installationsprogrammet verifierar att kunskapsbasen är kompatibel med TSO Comprehensive-analysmodulen och inte är skadad. Det går inte att öppna en ny analys med TSO Comprehensive samtidigt som kunskapsbasen installeras.



FÖRSIKTIGHET!

Installationsprocessen avbryts om du lämnar sidan Modules & Manifests (Moduler och manifest) eller stänger webbläsaren samtidigt som Kb installeras.

- 10 När installationen är klar visas den nya KB på skärmen Modules & Manifests (Moduler och manifest). Kunskapsbasens namn och version visas även på skärmarna Create Run (Skapa körning), Requeue Analysis (Repetera analys) och Edit Run (Redigera körning).

Information om analysmodulen TSO Comprehensive

Analysmodulen TSO Comprehensive innefattar analysmodul, Kb och versionsinformation om kravpaket på skärmen Modules & Manifests (Moduler och manifest).

- 1 Öppna Local Run Manager på ditt instrument.
- 2 Använd menyn Tools (Verktyg) för att navigera till skärmen Modules & Manifests (Moduler och manifest).
- 3 Välj **TSO Comp (EU)**.

Följande installationsinformation visas på skärmen Modules & Manifests (Moduler och manifest):

- ▶ **Device Identifier** (Enhetsidentifikator) – en unik enhetsidentifikator för den installerade TSO Comprehensive-analysmodulen och det associerade kravpaketet. Den här identifikatorn påverkas inte av vilken kunskapsbasversion som är installerad.
- ▶ **Product Identifier** (Produktidentifikator) – versionen av den installerade TSO Comprehensive-analysmodulen.
- ▶ **Modified On** (Modifierades senast) – datumet och tiden som TSO Comprehensive-analysmodulen senast installerades eller uppdaterades.
- ▶ **Sequencing Run Settings** (Sekvenseringskörningsinställningar) – visar inställningarna för avläsningstyp (paired-end) och avläsningslängd associerade med TSO Comprehensive-analysmodulen.
- ▶ **Claims Installed** (Installerade krav) – visar versionen av det installerade kravpaketet och associerade krav för produkter för behandlingsväglädd diagnostik. Kravpaketet innehåller kraven för avsedd användning med produkter för behandlingsväglädd diagnostik som kommer att utvärderas av TSO Comprehensive-analysmodulen.
- ▶ **TSO Comprehensive Security Certificate** – För v2.3.5 och senare (exklusive v2.3.6), HTTPS-certifikat specifikt för detta instrument som krävs för fjärråtkomst med hjälp av en webbläsare för detta instrument från en annan maskin i samma nätverk.
- ▶ **Knowledge Base Version** (Kunskapsbasversion) – anvisningar om hur du installerar och uppdaterar Kb finns i avsnittet *Installera en kunskapsbas på sidan 1*. Det här avsnittet innehåller installationsinformation om kunskapsbasen för följande fält:

Fält	Beskrivning
Name (Namn)	Kunskapsbasens namn.
Version	Kunskapsbasens version.
RefSeq Version (RefSeq-version)	Versionen av RefSeq som ingår i kunskapsbasen. När RefSeq-informationen kommer från VEP-cahce-filerna (Ensembl Variant Effect Predictor) ¹ visas VEP-versionen.
Published (Publicerades)	Datumet som kunskapsbasen publicerades.
Installed (Installerades)	Datumet som kunskapsbasen installerades.
State (Status)	Status för kunskapsbasinstallationen. Ready (Klar) visas när installationen är slutförd.

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

TSO Comprehensive-analys v2.3.5 Säkerhetscertifikat

TSO Comprehensive-analysmodulen använder HTTPS för att kryptera dataanslutningar för att säkerställa att kördata är privat och säker och krävs för fjärråtkomst av instrumentet med en webbläsare från en annan maskin i samma nätverk. För version 2.3.5 och senare (exklusive v2.3.6) kräver TSO Comprehensive-analysmodulen installation av ett TSO Comprehensive-säkerhetscertifikat utöver säkerhetscertifikatet för NextSeq 550Dx instrument Local Run Manager.

För instruktioner om hur du installerar NextSeq 550Dx instrument Local Run Manager-säkerhetscertifikat, se *Local Run Manager v2 Software Guide (dokumentnummer 1000000002702)*.

För att installera TSO Comprehensive-säkerhetscertifikatet gör du enligt följande.

- 1 Öppna Local Run Manager på ditt instrument.
- 2 Använd menyn Tools (Verktyg) för att navigera till skärmen Modules & Manifests (Moduler och manifest).
- 3 Välj modulen **TSO Comp (EU)**.
- 4 Ladda ner HTTPS-certifikatet för TSO Comp (EU).
- 5 Extrahera innehållet i zip-filen.
- 6 Högerklicka på BAT-filen och välj **Run as administrator** (Kör som administratör).
- 7 Följ anvisningarna för att slutföra installationen och starta om webbläsaren.

Återskapa säkerhetscertifikat

För version 2.3.5 och senare (exklusive v2.3.6), om instrumentnamnet nyligen ändrades eller instrumentet flyttades till en ny domän, måste du återskapa säkerhetscertifikatet för att återfå åtkomst till NextSeq 550Dx instrument Local Run Manager och TSO Comprehensive Analysis-modulen. För instruktioner om hur du återskapar NextSeq 550Dx instrument Local Run Manager-säkerhetscertifikat, se *Local Run Manager v2 Software Guide (dokumentnummer 1000000002702)*.

För att återskapa TSO Comprehensive-säkerhetscertifikatet gör du enligt följande.

- 1 Logga in på Windows-operativsystemet på instrumentet.
- 2 Använd Windows File Explorer (Filutforskare) och navigera till katalogen där KB-tjänsten är installerad (eg, `C:\Illumina\Local Run Manager\Modules\TSOCompEU\[VersionNumber]\KBApiService\bin\Scripts`).
- 3 Högerklicka på BAT-filen och välj **Run as administrator** (Kör som administratör).
- 4 Följ anvisningarna för att slutföra installationen.
- 5 För att ansluta till TSO Comprehensive-analysmodul från en annan enhet, ladda ner och installera det regenererade certifikatet på fjärrenheten.

Ställa in körningsparametrar

- 1 Logga in i Local Run Manager på instrumentet eller från en nätverksansluten dator.
- 2 Välj **Create Run** (Skapa körning) och sedan **TSO Comp (EU)**.
- 3 Ange ett körningsnamn utifrån följande kriterier som identifierar körningen från sekvensering genom analys.
 - ▶ 1–40 tecken.
 - ▶ Endast alfanumeriska tecken, understreck och bindestreck.

- ▶ Understreck och bindestreck måste föregås och efterföljas av ett alfanumeriskt tecken.
 - ▶ Unikt för alla körningar på instrumentet.
- 4 **[Valfritt]** Ange en körningsbeskrivning utifrån följande kriterier för att lättare identifiera körningen.
- ▶ 1–150 tecken.
 - ▶ Endast alfanumeriska tecken och mellanslag.
 - ▶ Mellanslag måste föregås och efterföljas av ett alfanumeriskt tecken.

Ange prover för körningen

Ange prover för körningen med ett av följande alternativ:

- ▶ **Enter samples manually** (Ange prover manuellt) – använd den tomma tabellen på skärmen Create Run (Skapa körning). Alla provkonfigurationer som stöds finns i avsnittet *Antalet bibliotek och att välja index i Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr 200007789)*.
- ▶ **Import samples** (Importerera prover) – navigera till en extern fil i ett format med kommateckenavgränsade värden (*.csv). En mall kan hämtas på skärmen Create Run (Skapa körning).



FÖRSIKTIGHET!

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



FÖRSIKTIGHET!

Kontrollera att en kunskapsbas inte håller på att installeras innan du sparar en körning för att undvika att data går förlorade.

Ange prover manuellt

- 1 Ange ett unikt prov-ID i fältet Sample ID (Prov-ID) utifrån följande kriterier. **Alla kontrollprover ska läggas till först.** Mer information finns i *Kontrollprover på sidan 6*.
 - ▶ 1–25 tecken.
 - ▶ Endast alfanumeriska tecken, understreck och bindestreck.
 - ▶ Understreck och bindestreck måste föregås och efterföljas av ett alfanumeriskt tecken.
- 2 **[Valfritt]** Ange en provbeskrivning i fältet Sample Description (Provbeskrivning) utifrån följande kriterier.
 - ▶ 1–50 tecken.
 - ▶ Endast alfanumeriska tecken, bindestreck, understreck och mellanslag.
 - ▶ Mellanslag, understreck och bindestreck måste föregås och efterföljas av ett alfanumeriskt tecken.
- 3 Välj ett index för DNA-biblioteket och/eller RNA-biblioteket som är berett för provet. Kontrollera att RNA- och DNA-proverna är i olika kolumner. Fältet DNA i7+i5 Sequence (i7+i5-sekvens för DNA) fylls i automatiskt efter att du har valt ett index-ID för DNA. Fältet RNA i7+i5 Sequence (i7+i5-sekvens för RNA) fylls i automatiskt efter att du har valt ett index-ID för RNA. Utöver sammanfattningen här kan du läsa mer om val av index-ID i avsnittet *Antalet bibliotek och att välja index i Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr 200007789)*.
 - ▶ Välj ett unikt index-ID (UPxx- eller CPxx-index) för ett DNA-provbibliotek från listrutan DNA Index ID (Index-ID för DNA).
 - ▶ Välj ett unikt index-ID (endast UPxx) för ett RNA-provbibliotek från listrutan RNA Index ID (Index-ID för RNA).

- ▶ Om det finns totalt tre bibliotek i körningen följer du riktlinjerna för att välja index i *Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr 200007789)*.
- 4 Använd fältet Tumor Type (Tumörtyp) för att tilldela en tumörtyp för varje prov. Välj den mest specifika tumörtypen som finns tillgänglig. Se *Välja en tumörtyp på sidan 7*.
 - 5 Använd fältet Tumor Type (Tumörtyp) för att tilldela en av följande kontrolltyper för varje kontroll. Se *Kontrollprover på sidan 6*.
 - ▶ DNA External Control (Extern DNA-kontroll)
 - ▶ RNA External Control (Extern RNA-kontroll)
 - ▶ DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll)
 - ▶ RNA No-Template Control (Negativ RNA-kontroll)
 Om du använder TruSight Oncology DNA Control är kontrolltypen DNA External Control (Extern DNA-kontroll). Om du använder TruSight Oncology RNA Control är kontrolltypen RNA External Control (Extern RNA-kontroll).
 - 6 Tilldela kön.
 - 7 **[Valfritt]** Välj **Export to CSV** (Exportera till CSV) för att exportera provinformation till en extern fil.
 - 8 Granska informationen på skärmen Create Run (Skapa körning). Felaktig information kan påverka resultaten.
 - 9 Välj **Save Run** (Spara körning).

Importerera prover

- 1 Välj **Import CSV** (Importerera CSV) och bläddra till filen med provinformation. Två typer av filer kan importeras.
 - ▶ Välj **Download CSV** (Hämta CSV) på skärmen Create Run (Skapa körning) för att hämta en ny mall för provinformation. CSV-filen innehåller de obligatoriska kolumnrubrikerna och har rätt format för import. Ange provinformation i varje kolumn för proverna i körningen. För kolumnen Tumor Type (Tumörtyp), ange termen för tumörtyp eller tillhörande kod (se *Hämta tumörtyper på sidan 9*). Fältet Tumor Type (Tumörtyp) används också för att beteckna prover som kontroller (se *Kontrollprover på sidan 6*).
 - ▶ Använd en fil med provinformation som exporterades från analysmodulen TSO Comprehensive med hjälp av funktionen Export to CSV (Exportera till CSV).
- 2 Granska den importerade informationen på skärmen Create Run (Skapa körning). Felaktig information kan påverka resultaten.
- 3 **[Valfritt]** Välj **Export to CSV** (Exportera till CSV) för att exportera provinformation till en extern fil.
- 4 Välj **Save Run** (Spara körning).

Kontrollprover

TSO Comprehensive-analysen kräver att TruSight Oncology Controls används. Om ett prov anges som kontroll ställs Sex (Kön) för provet automatiskt in till Unknown (Okänt). Välj en av de fyra kontrolltyperna från fältet Tumor Type (Tumörtyp) för att ange ett prov som en kontroll: DNA External Control (Extern DNA-kontroll) (positiv DNA-kontroll), DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll), RNA External Control (Extern RNA-kontroll) (positiv RNA-kontroll) eller RNA No-Template Control (Negativ RNA-kontroll). Se *Välja en tumörtyp på sidan 7* för mer information om hur du ställer in tumörtyper för alla typer av prover under körinställningar.

Endast en av varje kontrolltyp kan specificeras inom en körning. Endast ett DNA-bibliotek kan specificeras för DNA External Control (Extern DNA-kontroll) eller DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll). Endast ett RNA-bibliotek kan specificeras för RNA External Control (Extern RNA-kontroll) eller RNA No-Template Control (Negativ RNA-kontroll). Bibliotek angivna som DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll) eller RNA No-Template Control (Negativ RNA-kontroll) räknas inte in i det maximala antalet bibliotek i en körning.

Mer information om att använda kontrollprover finns i *Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr 200007789)*.

Välja en tumörtyp

En tumörtyp måste specificeras för varje prov. Med undantag för kontrolltyper kommer de möjliga tumörtyperna från den installerade kunskapsbasen och de kan komma att ändras i samband med att kunskapsbasen uppdateras.

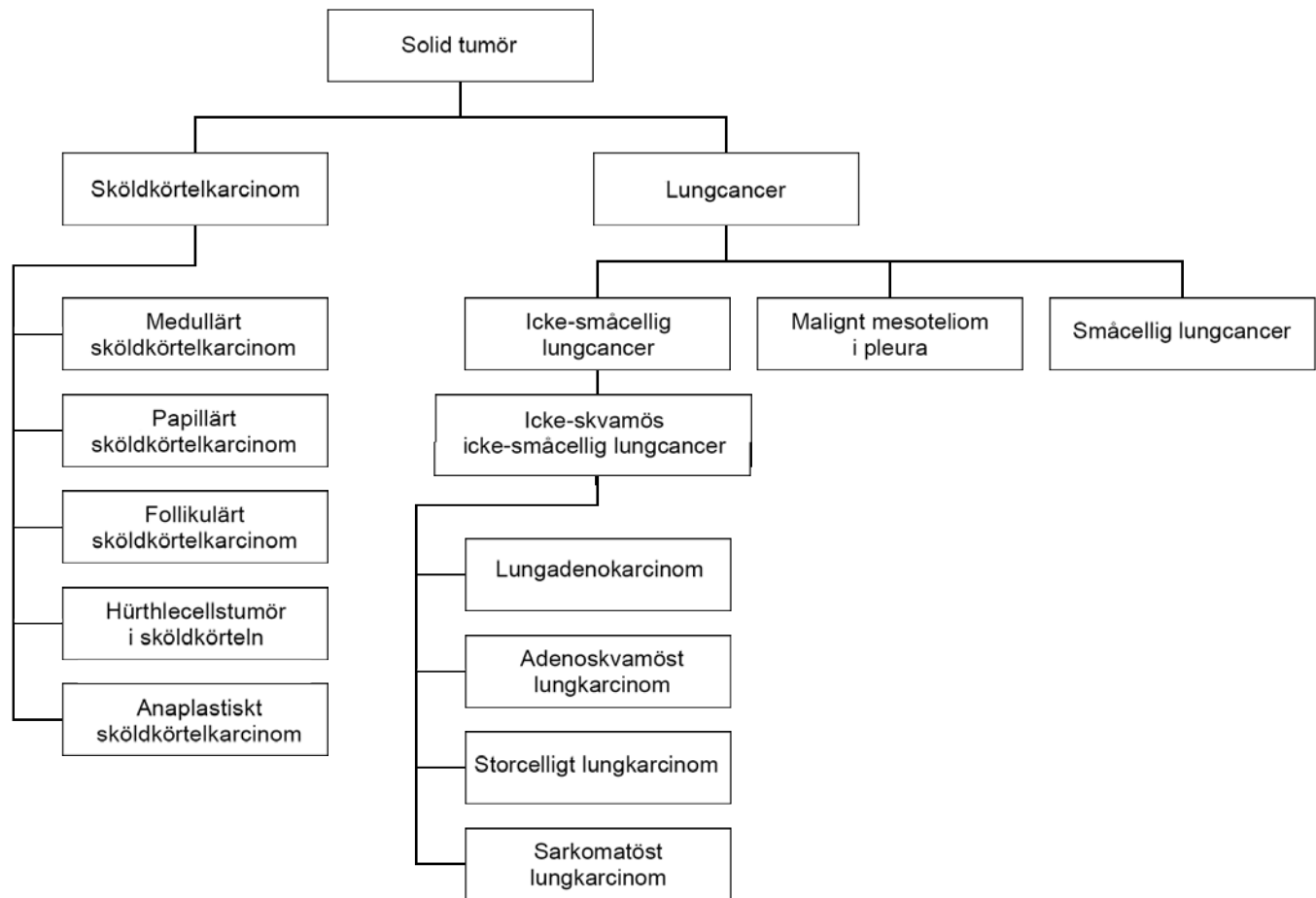


FÖRSIKTIGHET!

Fel val av tumörtyp kan orsaka felaktiga resultat. Åtgärda eventuella varningar som visas när du anger tumörtyper för att undvika analysfel.

Tumörtypstermerna är del av en hierarkisk sjukdomsontologi i kunskapsbasen som är uppbyggd av en uppsättning överordnad/underordnad-förhållanden. Till exempel är termen icke-småcellig lungcancer underordnad lungcancer eftersom icke-småcellig lungcancer är en typ av lungcancer. Bild 1 är ett exempel på en del av en sjukdomsontologi med termer associerade med lungcancer och sköldkörtelcancer (andra tumörtyper visas inte), där "Solid tumör" är rottermen. En term som är kopplad till termer på lägre nivåer kallas överordnad. Termerna på de lägre nivåerna är underordnade den överordnade termen. Till exempel är lungcancer överordnad lungadenokarcinom och småcellig lungcancer, medan medullärt sköldkörtelkarcinom är underordnad både sköldkörtelkarcinom och solid tumör.

Bild 1 Exempel på en del av en sjukdomsontologi



Vilken tumörtyp som väljs för ett patientprov påverkar

- ▶ vilken eller vilka avsedda användningar med produkter för behandlingsvägledande diagnostik som utvärderas för provet. Endast patientprover med en tumörtyp som är en exakt match med eller underordnad tumörtypen för en avsedd användning med produkter för behandlingsvägledande diagnostik kommer att utvärderas för det kravet.
- ▶ vilka tumörprofileringsvarianter som inkluderas i TSO Comprehensive-analysrapporten.
Se [Tumörprofilering av varianter på sidan 16](#).

Här följer anvisningar för processen att välja en tumörtyp via skärmen Create Run (Skapa körning). Tumörtypen kan även ställas in genom att importera en CSV-fil som innehåller en tumörtyp (se [Importera prover på sidan 6](#)).

- 1 Visa möjliga tumörtyper genom att dubbelklicka i cellen Tumor Type (Tumörtyp) i provets rad. Möjliga tumörtyper visas i en hierarkisk lista som är alfabetiskt sorterad. Fältet Tumor Type (Tumörtyp) används även för att ange en kontrolltyp för kontrollprover (se [Kontrollprover på sidan 6](#)).
- 2 Hitta och välj önskad tumörtyp med hjälp av listan eller sökfältet högst upp i fönstret Tumor Type (Tumörtyp).

Hämta tumörtyper

Du kan hämta en fullständig lista över möjliga tumörtyper i TSV-format genom att klicka på knappen **Download Tumor Types TSV** (Hämta tumörtyper i TSV-format) på skärmen Create Run (Skapa körning). Listan innehåller följande information:

- ▶ Tumörtyper synlig i användargränssnittet.
- ▶ Den fullständiga sökvägen till tumörtyper inom tumörtyphierarkin (sjukdomsontologi).
- ▶ Koden som används av TSO Comprehensive-analysmodulen för att identifiera tumörtyper.

Redigera körningar och starta sekvenseringar

Anvisningar om hur du redigerar körningsinformationen och startar en sekvenseringskörning finns i *Referensguide för NextSeq 550Dx-instrument (dokumentnr 100000009513)*. Analysen och rapporteringen börjar efter att en sekvenseringskörning har slutförts.

Angående lagring: en sekvenseringskörning kan producera 40–100 GB utdata. Sekundäranalysen av en sekvenseringskörning kan producera 100–200 GB utdata.

Analysmetoder

Efter att sekvenseringsdata har samlats in bearbetas de av analysmodulen TSO Comprehensive för att genomföra en kvalitetskontroll, identifiera varianter, fastställa tumörmutationsbörda (TMB) och mikrosatellitinstabilitetsstatus (MSI), fastställa resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik, bedöma identifierade varianters kliniska signifikans och potentiella kliniska signifikans samt rapportera resultat. Analysmetoderna beskrivs i följande avsnitt.

Kvalitetskontroll av körning

Kvalitetsmått för sekvenseringskörningar utvärderas för att fastställa om körningen ligger inom ett godkänt intervall. Den totala procentandelen avläsningar som passerar filtret jämförs med en minimigräns. För Read 1 (Avläsning 1) och Read 2 (Avläsning 2) jämförs även den genomsnittliga procentandelen baser \geq Q30, vilket är en indikation på sannolikheten för en felaktig basbestämning (Q-resultat), med en minimigräns. Om samtliga av de här tre värdena uppfyller specifikationerna rapporteras Run QC (Kvalitetskontroll av körning) som PASS (GODKÄND) och analysen fortsätter. Om något av värdena inte uppfyller specifikationen rapporteras Run QC (Kvalitetskontroll av körning) som FAIL (MISSLYCKAD) och analysen stoppas. Mer information finns i avsnittet *Kvalitetskontrollmått på sidan 50*.

FASTQ-generering

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

Efter demultiplexeringen genererar den här processen FASTQ-filer, vilka innehåller sekvenseringsavläsningarna för varje individuellt provbibliotek och associerade kvalitetsresultat för varje basbestämning, med undantag för avläsningar från eventuella kluster som inte passerat filtret.

DNA-linjering och felkorrigering

DNA-linjering och felkorrigering innefattar att linjera sekvenseringsavläsningar från DNA-provsbibliotek mot ett referensgenom och korrigerar fel i sekvenseringsavläsningarna innan variantbestämning.

Linjeringssteget använder Burrows-Wheeler Aligner (BWA-MEM) med SAMtools-verktyg för att linjera DNA-sekvenser i FASTQ-filer mot hg19-referensgenomet för att generera BAM-filer (*.bam) och BAM-indexfiler (*.bam.bai).

De första BAM-filerna bearbetas för att ta bort fel (inklusive fel som uppstått under PCR-amplifiering eller sekvensering), medan avläsningar från samma unika DNA-molekyl komprimeras till en och samma representativ sekvens med hjälp av deras unika molekul-ID (UMI) som integreras i biblioteksfragmenten under biblioteksberedningen.

En andra runda linjering med hjälp av BWA-MEM och SAMtools utförs med de UMI-komprimerade avläsningarna, vilket ger en andra uppsättning BAM-filer med motsvarande BAM-indexfiler. De här BAM-filerna används som indata för bestämning vid genamplifiering.

Slutligen identifieras kandidatinsersioner och -deletioner från de komprimerade BAM-linjeringarna och avläsningsparen linjeras mot alla kandidatinsersioner och -deletioner igen för att identifiera eventuella insertions- och deletionssignaler som kan ha missats på grund av fellinjering. Samtidigt kombineras överlappande avläsningspar (dvs. bioinformatiskt) till en konsensusavläsning. Alla avläsningar resulterar sedan i en tredje uppsättning BAM-filer med motsvarande BAM-indexfiler. De här BAM-filerna används som indata för bestämning av små varianter, fastställande av mikrosatellitinstabilitetsstatus (MSI) och kvalitetskontroll av DNA-bibliotek.

Bestämning av små varianter

Bestämning av små varianter utförs för DNA-provsbibliotek (med undantag för negativa DNA-kontroller) för att identifiera små varianter, inklusive enkelnukleotidvarianter (SNV:er), multinukleotidvarianter (MNV:er) upp till tre baspar (bp) i längd samt insertioner och deletioner upp till 25 bp i längd. Vissa MNV:er, indels (en eller flera nukleotider som ersatts av en eller flera nukleotider och inte är en SNV eller MNV) och deletioner kan kräva en fasningsstrategi för att identifieras. En fördefinierad uppsättning MNV:er, indels och borttagningar identifieras för EGFR- och RET-gener (se *Bilaga D – MNV:er, indels och deletioner i EGFR och RET som är identifierbara av bestämningsprogrammet för fasade varianter på sidan 56*) med hjälp av en fasningsstrategi. Fasningsstrategin för bestämning av små varianter är begränsad till de här varianterna. Algoritmerna för variantbestämning särskiljer inte somatiska varianter från könsellsvarianter.

Identifiering av små varianter

De felkorrigerade BAM-filerna (komprimerade samt insertions- och deletionslinjerade) används som indata av en algoritm för en första variantbestämning för att identifiera små varianter. Det första variantbestämningssteget resulterar i ofiltrerade gVCF-filer (genome Variant Call Format, format för genomvariantbestämning), vilka innehåller referens- eller variantbestämningar för varje mållocus i TSO Comprehensive-analysen.

Filtrering av små varianter

Kandidatvarianter filtreras sedan för återkommande (analysspecifika) artefakter och formalinfixerade, paraffinbäddade (FFPE) deamineringsartefakter (provspecifika). Ett justerat kvalitetsresultat beräknas genom att den observerade variantfrekvensen jämförs med en baslinjebrusfördelning för samma plats för att hantera analysspecifika artefakter. Den här fördelningen kommer från profileringen av en uppsättning normala FFPE-prover av varierande kvalitet i TSO Comprehensive-analysen. Avläsningarna med stöd för variantbestämningen skiktas efter felfrekvens, där avläsningar från duplexavläsningar/kombinerade avläsningar har den lägsta felfrekvensen och avläsningar från simplexavläsningar (dvs. icke-duplex/icke-kombinerade avläsningar) har den högsta felfrekvensen, för att hantera provspecifika artefakter. Felfrekvenserna uppskattas genom att alla loci med rapporterade variantalfrekvenser under 5 % utvärderas. Icke-referensavläsningar på de här platserna beror till stor del på fel, och sanna somatiska

händelser kommer inte märkbart att påverka uppskattningarna av felfrekvenser, på grund av sin relativa sällsynthet. Eftersom de här avläsningstyperna, dvs. duplex/kombinerade och simplex, har olika provspecifika felfrekvenser kan säker identifiering av en kandidatvariant kräva fler eller färre avläsningar för den aktuella felfrekvensen. Vid ett täckningsdjup på 200 avläsningar kan en variant till exempel bestämmas säkert med tre avläsningar av hög kvalitet eller med fem avläsningar av lägre kvalitet.

Kandidatvarianter som inte har tillräckligt med avläsningsstöd baserat på den här felmedvetna modellen eller som har låga justerade kvalitetsresultat taggas med filterflaggan LowSupport (Lågt stöd) och anses vara referensbestämningar. Om platsen även har otillräcklig täckning för variantbestämning (mindre än 100x) taggas varianten med filterflaggan LowDP (Lågt DP) och anses vara en misslyckad bestämning. Varianter med hög prevalens i COSMIC3 har lägre tröskelvärden för var och en av de här kvalitetsmått jämfört med icke-COSMIC-varianter. Det här filtreringssteget ger filtrerade gVCF-filer.

Fasning av små varianter

Ett bestämningsprogram för fasade varianter används för att identifiera vissa MNV:er, indels och deletioner i EGFR- och RET-generna. Algoritmen identifierar varianter i EGFR- och RET-generna som är kandidater för fasning i de filtrerade gVCF-filerna från det föregående steget och sorterar varianterna i lokala grupper. Därefter kontrolleras den felkorrigerade BAM-filen för eventuella evidens för att de här små varianterna förekommer i samma klonala underpopulationer (dvs. är i fas med varandra). Det görs genom att överlappande avläsningar i gruppen samlas till en minimal uppsättning kluster som innehåller samma varianter. Varianter identifieras genom att strängar från Concise Idiosyncratic Gapped Alignment Report (CIGAR, koncis idiosynkratisk linjeringsrapport) granskas i BAM-filen och avläsningssekvenser jämförs med referensgenomsekvensen.

Sammanlagning av små varianter

Slutligen slås de MNV:er, indels och deletioner som har identifierats av bestämningsprogrammet för fasade varianter samman i de filtrerade gVCF-filerna. Endast de MNV:er, indels och borttagningar som kommer från en fördefinierad lista över varianter i EGFR- och RET-generna är kvalificerade för sammanslagning i gVCF-filerna (se *Bilaga D – MNV:er, indels och deletioner i EGFR och RET som är identifierbara av bestämningsprogrammet för fasade varianter på sidan 56*). MNV:er, indels och deletioner från bestämningsprogrammet för fasade varianter går före de som redan finns i gVCF-filerna från det första variantbestämningssteget. Det här steget ger sammanslagna gVCF-filer.

Annotering av små varianter

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

Statiska anteckningsdatabaser för TMB-beräkning

Nirvana används för att annotera filtrerade bestämningar av små varianter med statiska (dvs. inte uppdaterbara) annoteringsdatabaser för TMB-beräkning nedströms (se *Tumörmutationsbörda på sidan 12*). gVCF från steget Small Variant Phasing (Fasning av små varianter) (se *Bestämning av små varianter på sidan 10*) används som indata. Varianter som identifieras av bestämningsprogrammet för fasade varianter används inte för TMB-beräkning.

Statiska annoteringsdatabaser för bestämning med produkter för behandlingsvägledande diagnostik

Nirvana används för att annotera filtrerade bestämningar av små varianter med statiska (dvs. inte uppdaterbara) anteckningsdatabaser för bestämning med produkter för behandlingsvägledande diagnostik nedströms (se *Bestämning med produkter för behandlingsvägledande diagnostik* på sidan 16). gVCF från steget Small Variant Phasing (Fasning av små varianter) (se *Bestämning av små varianter* på sidan 10) används som indata.

Uppdaterbar RefSeq-databas för tumörprofilering

Nirvana används för att annotera filtrerade bestämningar av små varianter med en uppdaterbar RefSeq-databas som en del av tumörprofileringsprocessen för varianter nedströms (se *Tumörprofilering av varianter* på sidan 16). Den uppdaterbara RefSeq-databasen ingår som en del av kunskapsbasen och kan uppdateras regelbundet för att vara kompatibel med annat kunskapsbasinnehåll.

Bestämning av genamplifiering

Bestämning av genamplifiering utförs med DNA-provsbibliotek (med undantag för negativa DNA-kontroller). En algoritm används för att identifiera amplifierade gener och beräkna förändringsvärdet för TSO Comprehensive-analysens målamplifieringsgener. En förändring för en specifik gen hämtas från det normaliserade avläsningsdjupet för genen i provet, relativt till det normaliserade avläsningsdjupet i diploidregioner från samma prov. En förändring som överskrider en genspecifik cutoff anses vara en genamplifiering. Det här analyssteget resulterar i en VCF-fil där genamplifieringsstatusen och den beräknade förändringen sammanställs för varje målamplifieringsgen.

Tumörmutationsbörda

TMB beräknas för DNA-provsbibliotek (med undantag för negativa DNA-kontroller). Ett TMB-resultat genereras från gVCF-filen som genererades under filtreringssteget för små varianter (se *Bestämning av små varianter* på sidan 10) och annoteringarna som genererades under annoteringsprocessen för små varianter. SNV:er och insertions- och deletionsvarianter ingår i beräkningen av TMB-resultatet, som kommer från antalet icke-drivande somatiska varianter per megabas (utvärderingsbar region). Drivande mutationer identifieras och filtreras baserat på COSMIC-antalet. TSO Comprehensive-analysen särskiljer inte somatiska varianter från könscelexporter vid bestämning av små varianter, men varianter flaggas som troligtvis från könsceller vid beräkning av TMB-resultatet med hjälp av en kombination av populationsdatabasen och filtreringsstrategier efter att databasen använts. Varianter som förekommer ofta i populationsdatabasen kommer troligtvis från könsceller. Efter databasfiltreringen märker proxifiltret varianter som germline (könscell) om de omges av varianter som är märkta som germline (könscell) i databasen. Varianter som identifieras som troligtvis från könsceller exkluderas från beräkningen av TMB-resultat. Den utvärderingsbara regionen justeras dynamiskt per prov baserat på sekvenseringsdjup. Genomiska regioner med en hög nivå av bakgrundsbrus exkluderas från beräkningen av TMB-resultat. TMB beräknas som antalet somatiska varianter utan hotspot och med VAF $\geq 5\%$ dividerat med storleken på den utvärderingsbara regionen.

Mikrosatellitinstabilitetsstatus

Totalt utvärderas 130 fördefinierade MSI-platser för att fastställa ett provs MSI-status. För varje plats jämförs fördelningen av upprepningsslängd med en panel med normala prover för att se om upprepningfördelningen är väsentligt förskjuten. Det slutliga MSI-resultatet beräknas som antalet instabila platser dividerat med det totala antalet användbara platser (dvs. platser med tillräcklig täckning). Ett prov anses vara MSI-H om dess MSI-resultat är $\geq 20,00\%$.

Kvalitetskontroll för DNA-provsbibliotek

DNA-provsbibliotek (endast patientprover) bedöms avseende potentiell kontaminering av DNA från andra prover (främmande DNA) med hjälp av en kombination av ett kontamineringsresultat och ett P-värde för kontaminering. I kontaminerade prover finns det könsellsvarianter (enkelnukleotidpolymorfismer eller SNP:er) med VAF-avvikelser från förväntade värden med 0 %, 50 % eller 100 %. Algoritmen beräknar ett sannolikhetsresultat för alla gemensamma SNP-positioner där SNV-bestämningar rapporteras. Ju högre kontamineringsresultat, desto större sannolikhet för kontaminering med främmande DNA. Det omstrukturerade P-värdet sammanfattar ett resultat med kromosomobalans, vilket representerar den övergripande sannolikheten för de observerade variantbestämningarna för varje kromosom. Ett prov anses vara kontaminerat om både kontamineringsresultatet och det omstrukturerade P-värdet överskrider fördefinierade kvalitetströsklar. Om kontaminering upptäckts rapporteras DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) som Fail (Misslyckad) och inga resultat kommer att vara tillgängliga för små varianter, genamplifieringar, MSI eller TMB. Dessutom kanske resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik eller tumörprofilering inte är tillgängliga om de är beroende av att kvalitetskontrollen av DNA-biblioteket blir godkänd.

Kvalitetskontrollmått används för att validera bestämningen av små varianter, TMB, MSI och genamplifieringar för DNA-provsbibliotek som blir godkända i kvalitetskontrollen av kontaminering. Om provbiblioteket inte blir godkänt för en eller flera kvalitetsmått rapporteras inte motsvarande varianttyp eller biomarkör och den associerade kvalitetskontrollskategorin i rapportrubriken visas som FAIL (MISSLYCKAD). Dessutom kanske resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik eller tumörprofilering inte är tillgängliga om de är beroende av att en eller flera av kvalitetskontrollskategorierna nedan blir godkända.

Resultaten från kvalitetskontroller av DNA-bibliotek finns i filen MetricsOutput.tsv. Se [Resultatvärden på sidan 39](#).

Rapportering om lågt djup för DNA-provsbibliotek

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

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

Mer information om innehållet finns i avsnittet [Rapport om lågt djup på sidan 42](#).

RNA-linjering

RNA-linjering utförs för RNA-provsbibliotek och innefattar förbearbetning av ej linjerade sekvenseringsavläsningar, linjering av sekvenseringsavläsningar till ett referensgenom och efterbearbetning av linjerade sekvenseringsavläsningar.

Först nedsamlas RNA-sekvenser i FASTQ-filer till cirka 30 miljoner avläsningar per RNA-provsbibliotek. Det här sker genom att avläsningar slumpmässigt väljs från FASTQ-filerna efter en sannolikhetsfördelning. Därefter trimmas RNA-sekvensernas ändrar till en maximal längd på 76 baspar.

Förbearbetade avläsningar linjeras sedan till hg19-referensgenomet och kandidatspliceförbindelser identifieras. Det här skapar BAM-filer och BAM-indexfiler för linjerade avläsningar och en tabbavgränsad textfil för kandidatspliceförbindelser.

Slutligen markeras duplicerade avläsningar i BAM-filerna så att de kan exkluderas från steg nedströms. Det här steget genererar BAM-filer och BAM-indexfiler som används vid RNA-fusionsbestämning och RNA-splicevariantsbestämning.

RNA-fusionsbestämning

Fusionsbestämning utförs för RNA-provsbibliotek (med undantag för negativa RNA-kontroller). Kandidatfusioner identifieras från anomala avläsningspar (dvs. avläsningar linjerade till olika kromosomer eller i oväntade riktningar) i BAM-filerna (som genererades under RNA-linjeringen) för TSO Comprehensive-analysens målfusionsgener. Avläsningar med stöd för fusion omvandlas till kandidatfusionscontiger. Kandidatfusionscontiger linjeras sedan tillbaka till referensgenomet. Dessa kandidatfusionscontiger utvärderas därefter med en mängd olika filter innan de rapporteras som identifierade. De här filtren sammanfattas i följande tabell.

Filter	Beskrivning
Imprecise (Oprecis)	En kandidat med låg upplösning, inte en samlad fusionsbestämning.
RepeatOverlap (Överlappning av upprepad region)	Fusionen är taggad som överlappande med en upprepad region. Används endast som filter för fusionskandidater utan unik mappning.
WeakBreakend (Låg evidens på sida)	Avläsnings-/linjeringsevidensen på fusionens ena sida är svag. Det här filtret indikerar vanligtvis att avläsningarna endast överlappar fusionen med ett fåtal baspar. Alternativt kan det indikera för mycket homologi.
DuplicateContig (Dubbel contig)	Fusionens två halvcontiger består av samma sekvens.
ContigIntragenic (Intragen contig)	Återlinjeringen av halvcontiger skapar linjeringar som mappar till samma gen på båda sidor (eller inom 1 kb om annotering saknas).
LowQ (Lågt resultat)	Avläsningar med stöd för unika fusioner underskrider ett fördefinierat tröskelvärde (tröskelvärdet är 5 för 9–16 miljoner avläsningar, 6 för 16–26 miljoner avläsningar och 7 för 26–30 miljoner avläsningar).

Ytterligare fusioner kan identifieras genom processen RNA-splicevariantbestämning (se [RNA-splicevariantbestämning](#) på sidan 14 och [RNA-fusionssammanslagning](#) på sidan 14).

RNA-splicevariantbestämning

RNA-splicevariantbestämning utförs för RNA-provsbibliotek (med undantag för negativa RNA-kontroller). Kandidatsplicevarianter (förbindelser) från RNA-linjering jämförs med en databas med kända transkript och en splicevariantsbaslinje med förbindelser utan tumörer som genererats från en uppsättning normala FFPE-prover från olika vävnadstyper. Alla splicevarianter som överensstämmer med databasen eller baslinjen filtreras ut, med undantag för om de ingår i en uppsättning förbindelser med känd onkologisk funktion. Kandidatsplicevarianten behålls om det finns tillräckligt med avläsningsstöd. Den här processen identifierar även kandidat-RNA-fusioner (se [RNA-fusionssammanslagning](#) på sidan 14).

RNA-fusionssammanslagning

Fusioner som identifierats under RNA-fusionsbestämningen slås samman med fusioner från proximala gener som identifierats under bestämningen av RNA-splicevariant. Dessa tilldelas därefter gensymboler eller namn utifrån en statisk transkriptdatabas (GENCODE Release 19). Den här processen resulterar i en uppsättning fusionsbestämningar som är kvalificerade för rapportering.

Annotering för RNA-splicevariant

Identifierade RNA-splicevarianter annoteras med hjälp av Nirvana-annoteringsmotorn och information från RefSeq-databasen. Splicevarianter annoteras oberoende flera gånger enligt beskrivningen i följande avsnitt.

Statisk RefSeq-databas för bestämning med produkter för behandlingsvägledande diagnostik

Nirvana används för att annotera identifierade RNA-splicevariantbestämningar med en statisk (dvs. inte uppdaterbar) RefSeq-databas för bestämning med produkter för behandlingsvägledande diagnostik nedströms (se *Bestämning med produkter för behandlingsvägledande diagnostik på sidan 16*). Splicevarianter annoteras med ändringar på transkriptnivå (dvs. påverkade exoner i en gens transkript) avseende RefSeq. Det här är samma RefSeq-databas som den statistiska RefSeq-databasen som används i annoteringsprocessen för små varianter.

Uppdaterbar RefSeq-databas för tumörprofilering

Nirvana används för att annotera identifierade RNA-splicevariantbestämningar med en uppdaterbar RefSeq-databas som en del av tumörprofileringsprocessen för varianter nedströms (se *Tumörprofilering av varianter på sidan 16*). Splicevarianter annoteras med ändringar på transkriptnivå (dvs. påverkade exoner i en gens transkript) avseende RefSeq. Den uppdaterbara RefSeq-databasen ingår som en del av kunskapsbasen och kan uppdateras regelbundet för att vara kompatibel med annat kunskapsbasinnehåll.

Kvalitetskontroll för RNA-provsbibliotek

Kvalitetskontrollmått används för att validera RNA-provsbibliotek. Om ett kvalitetskontrollmått inte ligger innanför det godkända intervallet rapporteras RNA Library QC (Kvalitetskontroll av RNA-bibliotek) som FAIL (MISSLYCKAD) och inga resultat kommer att vara tillgängliga för fusioner eller splicevarianter. Dessutom kanske resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik eller tumörprofilering inte är tillgängliga om de är beroende av att kvalitetskontrollen av RNA-biblioteket blir godkänd.

Resultaten från kvalitetskontroller av RNA-bibliotek finns i filen MetricsOutput.tsv. Se *Resultatvärden på sidan 39*.

Transkript

Ett transkript är en RNA-sträng som transkriberas från DNA. RNA:t kan därefter översättas för att skapa ett protein. En gen kan ha flera transkript, till exempel om olika promotorer används eller olika splicemönster för exoner förekommer. Varje transkript har ett unikt nummer. I HGVS-nomenklaturen kan en nukleotidförändring som påverkar en kodande sekvens listas med en referens till ett transkript, där den första bokstaven indikerar allelen av vildtyp och den andra bokstaven indikerar variantallelen. Till exempel betyder NM_004333.4:c.1799T>A att det kodande RNA:t vid position 1799 i transkriptet NM_004333.4 kodar ett T i referensgenomet, men ändras till ett A för den här varianten.

Kontrollrapportering

En kontrollutdatarapport genereras för varje analys och innehåller en bedömning av varje kontrollprov som ingår i körningen. TSO Comprehensive-analysmodulen ogiltigförklarar inte patientprover automatiskt baserat på kontrollprovresultat.

Mer information om körnings- och patientprovvalidering baserat på resultat för kontrollprover finns i *Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr 200007789)*.

Kontrollutdatarapporten finns i filen ControlOutput.csv. Se *Kontrollutdatarapport på sidan 37*.

Bestämning med produkter för behandlingsvägledande diagnostik

För varje avsedd användning med installerade produkter för behandlingsvägledande diagnostik (CDx) fastställer TSO Comprehensive-analysmodulen tillämpligheten för den CDx-avsedda användningen för varje patientprov baserat på patientprovets tumörtyp. Om patientprovets tumörtyp är en exakt matchning med eller underordnad tumörtypen för en CDx-avsedd användning anses den vara tillämplig för den CDx-avsedda användningen. Mer information om sjukdomsontologin finns i avsnittet *Välja en tumörtyp på sidan 7*. Om patientens tumörtyp inte är tillämplig för en CDx-avsedd användning kommer den CDx-avsedda användningen inte att utvärderas för det provet.

Om ett obligatoriskt sekvenseringsbibliotek (DNA eller RNA) för en CDx-avsedd användning inte sekvenseras eller inte klarar kvalitetskontrollen kommer patientprovet inte att utvärderas för den CDx-avsedda användningen. Om en varianttyp (t.ex. små varianter) eller biomarkörer som krävs för en CDx-avsedd användning inte klarar kvalitetskontrollen kommer patientprovet inte att utvärderas för den CDx-avsedda användningen.

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

Resultat från produkter för behandlingsvägledande diagnostik

CDx-bestämningsresultat är tillgängliga i TSO Comprehensive-rapporten (se *TruSight Oncology Comprehensive-rapport på sidan 19*). Positiva CDx-avsedda användningar rapporteras i avsnittet Companion Diagnostics Results (Resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik) i TSO Comprehensive-rapporten.

Tumörprofilering av varianter

Efter att resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik har fastställts matchas alla godkända och identifierade varianter i ett patientprov till den installerade kunskapsbasen för att fastställa vilka genomiska resultat som har evidens för klinisk signifikans eller potentiell klinisk signifikans. Den här processen kallas tumörprofilering av varianter. Ett genomiskt resultat är antingen en enskild variant med evidens för klinisk signifikans eller potentiell klinisk signifikans, eller en uppsättning varianter med, när de identifieras tillsammans, evidens för klinisk signifikans eller potentiell klinisk signifikans.

När flera varianter listas tillsammans som ett genomiskt resultat innebär det att det finns evidens för klinisk signifikans eller potentiell klinisk signifikans för de varianterna tillsammans i minst en av de källor som listas i avsnittet Informatics Details (Information) i rapporten. Om det finns flera genomiska resultat och en variant ingår i fler än en av dem, kan den varianten listas fler än en gång i en rapport. En enskild variant listas endast för den högsta nivå som den uppfyller rapporteringskriterierna för. Alla följande exempel på klinisk betydelse involverade flera varianter:

- ▶ NTRK1 p.(Gly595Arg) är indicerat för att orsaka resistens mot en eller flera TRK-hämmare hos patienter med en kvalificerad TRK-fusion (FDA-godkänd forskrivningsinformation Larotrectinib 211710s0001b1).

- ▶ En patient i den kliniska prövningen LIBRETTO-001 observerades ha både RET D898_E901del och RET D903_S904delinsEP. Patientens tumör visade sig svara på behandling med en RET-hämmare (PMID 32846061).
- ▶ I en explorativ analys av prövningarna BOLERO-1 och -3 föreslog man att bröstcancerpatienter med ERBB2-amplifiering drog klinisk nytta av mTOR-hämning om tumörerna visade PI3K-baneaktivering eller AKT1 E17K-mutationer (PMID 27091708).
- ▶ En BRAF p.(Val600Glu)-mutation som förekommer tillsammans med en TERT-promotormutation är associerad med en ogynnsam prognos för papillärt sköldkörtelkarcinom enligt vedertagna amerikanska riktlinjer.

Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans

Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans rapporteras i avsnittet Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance (Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans) i TSO Comprehensive-rapporten (se *TruSight Oncology Comprehensive-rapport på sidan 19*). Genomiska resultat rapporteras i Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance (Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans) om de uppfyller följande kriterier:

- ▶ Det genomiska resultatet är associerat med en fördel eller avsaknad av fördel för en behandling, vilket framgår av en EMA-godkänd läkemedelsetikett eller en FDA-godkänd läkemedelsetikett. Provets tumörtyp måste vara densamma som eller underordnad kunskapsbasassociationens tumörtyp i sjukdomsontologin. Mer information om sjukdomsontologin finns i avsnittet *Välja en tumörtyp på sidan 7*.
- ▶ Det genomiska resultatet är associerat med en fördel eller avsaknad av fördel för en behandling, har diagnostisk relevans eller har prognostisk relevans, vilket framgår av riktlinjer gällande klinisk praxis publicerade av ESMO, ASCO eller andra vedertagna riktlinjer gällande klinisk praxis. Provets tumörtyp måste vara densamma som eller underordnad kunskapsbasassociationens tumörtyp i sjukdomsontologin. Mer information om sjukdomsontologin finns i avsnittet *Välja en tumörtyp på sidan 7*.

Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans

Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans rapporteras i avsnittet Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans) i TSO Comprehensive-rapporten (se *TruSight Oncology Comprehensive-rapport på sidan 19*). Genomiska resultat rapporteras i Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans) om de uppfyller följande kriterier:

- ▶ Det genomiska resultatet uppfyller kriterier för genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans (dvs. EMA-godkänd läkemedelsetikett, FDA-godkänd läkemedelsetikett, ESMO-riktlinje, ASCO-riktlinje eller andra vedertagna riktlinjer gällande klinisk praxis), men endast när provets tumörtyp inte överensstämmer med kunskapsbasassociationens tumörtyp. Provets tumörtyp får därför inte vara densamma som och inte underordnad kunskapsbasassociationens tumörtyp.
- ▶ Varianten har en terapeutisk, diagnostisk eller prognostisk association i den kliniska litteraturen som beskriver en klinisk studie. Provets tumörtyp måste vara densamma som eller underordnad kunskapsbasassociationens tumörtyp.
- ▶ Varianten ingår i lämplighetskriterierna för en rekryterande klinisk prövning (fas I/II, II, II/III, III eller IV) som är registrerad på clinicaltrials.gov eller EU Clinical Trials Register (EUCTR). Provets tumörtyp måste vara densamma som eller underordnad den kliniska prövningens tumörtyp.

TMB och MSI rapporteras alltid i Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans), oavsett provets tumörtyp.

Nivåförändringar till följd av kunskapsbasuppdateringar

Allteftersom klinisk evidens samlas in för varianter i precisionsonkologi görs uppdateringar av kunskapsbasen tillgängliga för att återspegla ändringarna. Varianter som ursprungligen inte var rapporterbara på grund av brist på klinisk evidens kan rapporteras i Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance (Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans) eller Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans) i samband med en uppdatering av kunskapsbasens innehåll. På samma sätt kan varianter flytta från Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance (Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans) till Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans) eller vice versa. Identifierade varianter som inte uppfyller kriterierna för någon nivå rapporteras inte. Känslighets- eller cancerriksassociationer exkluderas från kunskapsbasen och påverkar inte nivån. Terapeutiska associationer som används för nivåändring är begränsade till riktade cancerbehandlingar och immunobehandlingar (med undantag för cellbaserade immunobehandlingar).

Positiva CDx-resultat

Varianter från produkter för behandlingsvägledande diagnostik som rapporteras i Companion Diagnostic Results (Resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik) är uteslutna från att rapporteras som enkelvariant genomiska resultat i Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance (Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans) och Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans). Däremot kan genomiska resultat som involverar flera varianter fortfarande rapporteras i Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance (Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans) och Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans), även om en av varianterna rapporteras i Companion Diagnostic Results (Resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik).

COSMIC-annoteringar

Varianter som rapporteras i Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance (Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans) eller Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans) annoteras med ett COSMIC-ID, om tillämpligt, från databasen Catalog of Somatic Mutations in Cancer (COSMIC), vilken ingår i kunskapsbasen.

Analysutdata

När analysen är klar genererar Local Run Manager TruSight Oncology Comprehensive Analysis Module en analysmapp i systemets konfigurerade utdatamapp. Mer information om att konfigurera utdatamappen finns i *Referensguide för NextSeq 550Dx-instrument (dokumentnr 100000009513)*.

Så här visar du analysutdata:

- 1 Gå till katalogen med analysmappen.
- 2 Öppna analysmappen för att visa utdatafilerna.
Analysmappens namn har formatet `Analysis_#`, där # är 1 som standard och ökar med ett för varje analysrepetition. En undermapp, `ÅÅÅÅMMDD_HHMMSS`, skapas inuti analysmappen och indikerar analysens datum och tid (t.ex. `20210101_145958`).

Filer

I det här avsnittet beskrivs de sammanfattande utdatafilerna som genereras under analys.

Resultatrapporter

TSO Comprehensive-rapporter i PDF- och JSON-format skapas för varje patientprov som har analyserats. Resultaten kan förhandsgranskas på fliken Samples and Results (Prover och resultat) i avsnittet Results Reports (Resultatrapporter). Prover som inte slutförde analysen listas med ett felmeddelande. Välj **Export Report** (Exportera rapport) för att hämta en TSO Comprehensive-rapport i PDF-format. Alla slutförda prover finns i analysutdatamappen för TSO Comprehensive-rapporter.

TruSight Oncology Comprehensive-rapport

I följande tabeller beskrivs avsnitten i TSO Comprehensive-rapporterna som skapas för varje patientprov i PDF- och JSON-format. PDF-rapporten är en läsbar fil, medan JSON-rapporten är baserad på datastrukturer avsedda för parsning av maskiner. Information som endast finns i JSON-rapporten och inte i PDF-rapporten är markerad som N/A (Ej tillämpligt) för PDF-rapporten. Varianter som inte rapporteras i Companion Diagnostic Results (Resultat från produkter för behandlingsvägledande diagnostik) eller inte uppfyller kriterierna för inkludering i Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance (Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans) eller Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans) inkluderas inte i rapporterna.

Mer information om att tolka resultaten finns i *Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive (EU)* (dokumentnr 200007789).

Se JSON-schemat på hjälpsidorna för TSO Comprehensive i Illumina Support Center för ytterligare information om strukturen, fält och möjliga värden i JSON-rapporten.

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

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
Report Date (Rapportdatum)	reportDate (rapportdatum)	Datumet som rapporten genererades.
N/A (Ej tillämpligt)	reportTime (rapporttid)	Tiden som rapporten genererades.
Sample ID (Prov-ID)	sampleInformation / sampleId (provinformation/prov-ID)	Providentifierare. Patienternas demografi ingår inte.
Tumor Type (Tumörtyp)	sampleInformation / tumorType (provinformation/tumörtyp)	Tumörtypen som är associerad med patientprovet.
N/A (Ej tillämpligt)	sampleInformation / tumorTypeCode (provinformation/kod för tumörtyp)	Koden för tumörtypen som är associerad med patientprovet.
N/A (Ej tillämpligt)	sampleInformation / tumorTypePath (provinformation/sökväg till tumörtyp)	Sökvägen till tumörtypen (avseende sjukdomsontologin) som är associerad med patientprovet.
N/A (Ej tillämpligt)	sampleInformation / tumorTypeCodePath (provinformation/kodsökväg till tumörtyp)	Kodsökvägen till tumörtypen (avseende sjukdomsontologin) som är associerad med patientprovet.
Sex (Kön)	sampleInformation / sex (provinformation/kön)	Patientens kön (Male (Man), Female (Kvinna) eller Unknown (Okänt)).
Analysis Date (Analysdatum)	sampleInformation / analysisDate (provinformation/analysdatum)	Datumet som den sekundära analysen slutfördes.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	sampleInformation / analysisTime (provinformation/analystid)	Tiden som den sekundära analysen slutfördes.
Run ID (Körnings-ID)	sampleInformation / analysisRunId (provinformation/analysens körnings-ID)	Sekvenseringskörningens ID.
N/A (Ej tillämpligt)	sampleInformation / analysisRunName (provinformation/analysens körningsnamn)	Sekvenseringskörningens namn.

- **Quality Control** (Kvalitetskontroll) – innehåller information om kvalitetskontrollen. Mer information om hur kvalitetskontrollen utvärderas finns i *Bilaga A – flödesschema för mått för kvalitetskontroll på sidan 48*.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
Run QC (Kvalitetskontroll av körning)	qualityControl / status / (array item having label = "Run QC") (kvalitetskontroll/status/ (matrisobjekt med etiketten "Kvalitetskontroll av körning"))	Kvalitetskontroll av körning (PASS (GODKÄND), FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT)) gäller alla prover i en enskild sekvenseringskörning. PASS (GODKÄND) – körningen är giltig. FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT) – körningen är ogiltig. Alla RNA- och DNA-provsspecifika kvalitetskontrollstatusar är N/A (EJ TILLÄMPLIGT) (DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek), DNA MSI QC (Kvalitetskontroll av MSI i DNA), DNA Small Variant and TMB QC (Kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA), DNA Copy Number Variant QC (Kvalitetskontroll av DNA-kopieummervariant), RNA Library QC (Kvalitetskontroll av RNA-bibliotek)) och inga varianter eller biomarkörer listas i rapporten. Mer information om körnings- och patientprovvalidering baserat på resultat för kontrollprover finns i <i>Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr 200007789)</i> .
RNA Library QC (Kvalitetskontroll av RNA-bibliotek)	qualityControl / status / (array item having label = "RNA Library QC") (kvalitetskontroll/status/ (matrisobjekt med etiketten "Kvalitetskontroll av RNA-bibliotek"))	Kvalitetskontroll av RNA-bibliotek (PASS (GODKÄND), FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT)) gäller de RNA-bibliotek som sekvenserades. PASS (GODKÄND) – RNA-biblioteket blev godkänt i alla RNA-specifika kvalitetskontroller. FAIL (MISSLYCKAD) – RNA-biblioteket blev inte godkänt i en eller flera RNA-specifika kvalitetskontroller. N/A (EJ TILLÄMPLIGT) – RNA-biblioteket för provet sekvenserades inte eller så hade kvalitetskontrollen av körningen värdet FAIL (MISSLYCKAD). Om värdet är FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT) finns det inga RNA-varianttyper (fusions- eller splicevarianter) i rapporten.
DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek)	qualityControl / status / (array item having label = "DNA Library QC") (kvalitetskontroll/status/ (matrisobjekt med etiketten "Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek"))	Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek (PASS (GODKÄND), FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT)) gäller det DNA-bibliotek som sekvenserades. PASS (GODKÄND) – DNA-biblioteket blev godkänt i kvalitetskontrollen av kontaminering. FAIL (MISSLYCKAD) – DNA-biblioteket blev inte godkänt i kvalitetskontrollen av kontaminering. N/A (EJ TILLÄMPLIGT) – DNA-biblioteket för provet sekvenserades inte eller så hade kvalitetskontrollen av körningen värdet FAIL (MISSLYCKAD). Om värdet är FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT) rapporteras inga DNA-varianttyper (små varianter, kopieummervarianter) eller DNA-biomarkörer (TMB, MSI).

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
DNA MSI QC (Kvalitetskontroll av MSI i DNA)	qualityControl / status / (array item having label = "DNA MSI QC") (kvalitetskontroll/status/ (matrisobjekt med etiketten "Kvalitetskontroll av MSI i DNA"))	Kvalitetskontroll av MSI i DNA (PASS (GODKÄND), FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT)) gäller det DNA-bibliotek som sekvenserades. PASS (GODKÄND) – DNA-biblioteket blev godkänt i den MSI-specifika kvalitetskontrollen och kvalitetskontrollen av DNA-biblioteket uppströms. FAIL (MISSLYCKAD) – DNA-biblioteket blev inte godkänt i den MSI-specifika kvalitetskontrollen. N/A (EJ TILLÄMPLIGT) – DNA-biblioteket för provet sekvenserades inte, kvalitetskontrollen för DNA-biblioteket gav värdet FAIL (MISSLYCKAD) eller så hade kvalitetskontrollen av körningen värdet FAIL (MISSLYCKAD). Om värdet är FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT) rapporteras inte biomarkören MSI och listas som Not evaluable (Inte utvärderingsbar).
DNA Small Variant and TMB QC (Kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA)	qualityControl / status / (array item having label = "DNA Small Variant & TMB QC") (kvalitetskontroll/status/ (matrisobjekt med etiketten "Kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA"))	Kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA (PASS (GODKÄND), FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT)) gäller det DNA-bibliotek som sekvenserades. PASS (GODKÄND) – DNA-biblioteket blev godkänt i de lilla variant- och TMB-specifika kvalitetskontrollerna och kvalitetskontrollen av DNA-biblioteket uppströms. FAIL (MISSLYCKAD) – DNA-biblioteket blev inte godkänt i en eller flera av de lilla variant- och TMB-specifika kvalitetskontrollerna. N/A (EJ TILLÄMPLIGT) – DNA-biblioteket för provet sekvenserades inte, kvalitetskontrollen för DNA-biblioteket gav värdet FAIL (MISSLYCKAD) eller så hade kvalitetskontrollen av körningen värdet FAIL (MISSLYCKAD). Om värdet är FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT) förekommer det inga små varianter i rapporten och biomarkören TMB listas som Not evaluable (Inte utvärderingsbar).
DNA Copy Number Variant QC (Kvalitetskontroll av DNA-kopienummervariant)	qualityControl / status / (array item having label = "DNA Copy Number Variant QC") (kvalitetskontroll/status/ (matrisobjekt med etiketten "Kvalitetskontroll av DNA- kopienummervariant"))	Kvalitetskontroll av DNA-kopienummervariant (CNV) (PASS (GODKÄND), FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT)) gäller det DNA-bibliotek som sekvenserades. PASS (GODKÄND) – DNA-biblioteket blev godkänt i alla kopienummervariantspecifika kvalitetskontroller och kvalitetskontrollen av DNA-biblioteket uppströms. FAIL (MISSLYCKAD) – DNA-biblioteket blev inte godkänt i en eller flera av de kopienummervariantspecifika kvalitetskontrollerna. N/A (EJ TILLÄMPLIGT) – DNA-biblioteket för provet sekvenserades inte, kvalitetskontrollen för DNA-biblioteket gav värdet FAIL (MISSLYCKAD) eller så hade kvalitetskontrollen av körningen värdet FAIL (MISSLYCKAD). Om värdet är FAIL (MISSLYCKAD) eller N/A (EJ TILLÄMPLIGT) finns det inga genamplifieringar i rapporten.

- **TruSight Oncology Comprehensive Analysis Module and Knowledge Base Configuration** – innehåller information om de programvaru- och kunskapsbasversioner som användes när rapporten genererades.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
Knowledge Base Version (Kunskapsbasversion)	softwareConfiguration / knowledgeBaseVersion (programvarukonfiguration/kunskapsbasversion)	Versionen av kunskapsbasen som är installerad med TSO Comprehensive-analysmodulen.
Knowledge Base Published Date (Kunskapsbasens publiceringsdatum)	softwareConfiguration / knowledgeBasePublishedDate (programvarukonfiguration/kunskapsbasens publiceringsdatum)	Publiceringsdatumet för den kunskapsbas som användes för att generera rapporten.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
Module Version (Modulversion)	softwareConfiguration / moduleSoftwareVersion (programvarukonfiguration/modulens programvaruversion)	Versionen av TSO Comprehensive-analysmodulen som användes för att generera rapporten.
Claims Package Version (Kravpaketsversion)	softwareConfiguration / claimsPackageVersion (programvarukonfiguration/kravpaketsversion)	Versionen av kravpaketet som är installerat med TSO Comprehensive-analysmodulen.

- **Companion Diagnostic Results** (Resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik) – resultat för avsedda användningar med produkter för behandlingsvägledande diagnostik (CDx) där en identifierad associerad variant eller biomarkör listas i PDF- och JSON-rapporterna. Ytterligare avsedda användningar med produkter för behandlingsvägledande diagnostik där en associerad variant eller biomarkör inte identifierades eller inte utvärderades listas endast i JSON-rapporten. Se *Utvärderade avsedda användningar med produkter för behandlingsvägledande diagnostik* på sidan 27.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
[Message box] (Meddelanderuta)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / noEntryText (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/resultat/ingen text)	Följande meddelande kan visas i det här avsnittet: No Companion Diagnostic biomarkers for the stated sample tumor type were detected (Inga biomarkörer för produkter för behandlingsvägledande diagnostik för den angivna provtumörstypen identifierades) – det här meddelandet visas när något av följande är sant för alla CDx-avsedd användningar: <ul style="list-style-type: none"> • Provet blir godkänt i kvalitetskontrollen men ingen associerad variant eller biomarkör identifierades eller så är tumörstypen inte tillämplig. • Provet blir inte godkänt i obligatoriska kvalitetskontroller och tumörstypen är inte tillämplig.
[Message box] (Meddelanderuta)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / message (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/resultat/meddelande)	Följande meddelande kan visas i det här avsnittet: One or more biomarkers or variant types failed QC, or the appropriate nucleic acid was not run (En eller flera biomarkörer eller varianttyper blev inte godkända i kvalitetskontrollen eller så kördes inte lämplig nukleinsyra) – det här meddelandet visas när minst en CDx-avsedd användning som är tillämplig för provets tumörtyp inte kunde utvärderas på grund av ett kvalitetskontrollfel eller på grund av att det inte finns något sekvenserat DNA- eller RNA-bibliotek. Eventuella CDx-biomarkörer som identifieras visas i en tabell under det här meddelandet. Läs mer om varför en CDx-avsedd användning inte utvärderades under <i>Utvärderade avsedda användningar med produkter för behandlingsvägledande diagnostik</i> på sidan 27.
N/A (Ej tillämpligt)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / companionDiagnosticName (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/resultat/genomiska resultat/(matrisobjekt för CDx- avsedd användning)/namn på produkter för behandlingsvägledande diagnostik)	Namn på den avsedda användningen med produkter för behandlingsvägledande diagnostik. Innefattar biomarkörbeskrivning, behandling och tumörtyp.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
Detected Variants/Biomarkers (Identifierade varianter/biomarkörer)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/resultat/genomiska resultat/(matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/varianter)	En lista med identifierade varianter eller biomarkörer associerade med en identifierad CDx-avsedd användning för provet. I JSON-rapporten är det här fältet tomt för CDx-avsedda användningar om resultatet inte stämmer överens med det som identifierats.
Therapy (Behandling)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / therapy (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/resultat/genomiska resultat/(matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/behandling)	Behandlingen som är associerad med den CDx-avsedda användningen.
Usage (Användning)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / usage (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/resultat/genomiska resultat/(matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/användning)	Användning av CDx-behandlingen (Indicated (Indikerad) eller See Note (Se anteckning)). I JSON-rapporten visas det här fältet för CDx-avsedda användningar om resultatet inte stämmer överens med det som identifierats. Indicated (Indikerad) – den associerade behandlingen är indikerad för användning. See Note (Se anteckning) – behandlingsanvändningen beskrivs i en anteckning.
Details (Information)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / note (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/resultat/genomiska resultat/(matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/anteckning) reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / variants / (array item for variant in genomic finding) (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/resultat/genomiska resultat/(matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/varianter/(matrisobjekt för variant i genomiskt resultat))	Valfritt fält för anteckningar och en lista med variantinformation. I PDF-rapporten motsvarar ordningen på variantinformationen ordningen på varianterna som listas i fältet Detected Variants/Biomarkers (Identifierade varianter/biomarkörer). Listor över fält med variantinformation finns i Tabell 1 , Tabell 2 , Tabell 3 och Tabell 4 . I JSON-rapporten är de här fälten tomma för CDx-avsedda användningar om resultatet inte stämmer överens med det som identifierats.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	reportFindings / companionDiagnosticResults / results / genomicFindings / (array item for CDx intended use) / detailedResult / result (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/resultat/genomiska resultat/(matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/detaljerat resultat/resultat)	<p>Ett kodat värde för resultatet av den CDx-avsedda användningen. Följande värden är möjliga:</p> <p>detected (identifierades) – den CDx-avsedda användningen är tillämplig för provets tumörtyp och en eller flera varianter eller biomarkörer som är associerade med den CDx-avsedda användningen identifierades i provet.</p> <p>notDetected (identifierades inte) – den CDx-avsedda användningen är tillämplig för provets tumörtyp, men inga varianter eller biomarkörer som är associerade med den CDx-avsedda användning identifierades i provet.</p> <p>tumorTypeNonMatch (tumörtypen överensstämmer inte) – den CDx-avsedda användningen är inte tillämplig för provets tumörtyp.</p> <p>nucleicAcidNA (ingen nukleinsyra) – provet hade inget DNA- eller RNA-bibliotek sekvenserat, vilket behövs för den CDx-avsedda användningen.</p> <p>qcFail (misslyckad kvalitetskontroll) – den CDx-avsedda användningen utvärderades inte till följd av ett kvalitetskontrollfel.</p> <p>didNotCompleteAnalysis (analysen slutfördes inte) – analysen av provet slutfördes inte.</p> <p>negative (negativt) – platshållarvärde för framtida användning.</p>

- ▶ **Other Alterations and Biomarkers Identified** (Andra ändringar och biomarkörer identifierades) – det här avsnittet innehåller tumörprofileringsinformation för provet, med identifierade varianter, TMB och MSI kategoriserade som Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance (Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans) eller Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans). Mer information om hur nivån för identifierade varianter fastställs finns i avsnittet *Tumörprofilering av varianter på sidan 16*.
- ▶ **Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance** (Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans) – varje inmatning i det här avsnittet är ett genomiskt resultat, vilket antingen är en enskild variant med evidens för klinisk signifikans eller en uppsättning varianter med, när de identifieras tillsammans, evidens för klinisk signifikans. Om inga varianter identifieras visar rapporten meddelandet No Detected Variants (Inga identifierade varianter).

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
Detected Variants (Identifierade varianter)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithEvidenceOfClinicalSignificance / results / genomicFindings / (array item for genomic finding) / variants (rapportresultat/andra resultat/genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans/resultat/genomiska resultat/(matrisobjekt för genomiskt resultat)/varianter)	En lista över identifierade varianter som ingår i det genomiska resultatet. För små varianter inkluderas gensymbolen och proteinförändring, transkriptförändring eller genomisk förändring i HGVS-format (Human Genome Variation Society), t.ex. NRAS p. (Gln61Arg). För genamplifieringar inkluderas gensymbolen följt av Gain (Ökning), t.ex. ERBB2 Gain. För fusioner inkluderas symbolerna eller namnen för båda partnergenerna (från GENCODE Release 19), separerade av - eller /. När de är separerade av ett - motsvarar den rapporterade genordningen den transkriberade riktningen (5' till 3'). När de är separerade av ett / kunde riktningen inte fastställas. Om flera gener överlappar en brytpunkt listas alla och avgränsas med semikolon. För splicevarianter inkluderas gensymbolen och påverkade exoner (om tillämpligt), t.ex. MET-exon 14 hoppades över.
Details (Information)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithEvidenceOfClinicalSignificance / results / genomicFindings / (array item for genomic finding) / variants / (array item for variant in genomic finding) (rapportresultat/andra resultat/genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans/resultat/genomiska resultat/(matrisobjekt för genomiskt resultat)/varianter/(matrisobjekt för variant i genomiskt resultat))	Innehåller en lista med variantinformation. I PDF-rapporten motsvarar ordningen på variantinformationen ordningen på varianterna som listas i fältet Detected Variants/Biomarkers (Identifierade varianter/biomarkörer). Listor över fält med variantinformation finns i Tabell 1 , Tabell 2 , Tabell 3 och Tabell 4 .

- **Genomic Findings with Potential Clinical Significance** (Genomiska resultat med evidens för potentiell klinisk signifikans) – TMB och MSI rapporteras båda i det här avsnittet när det finns ett sekvenserat DNA-bibliotek för provet. Varje inmatning i det här avsnittet är ett genomiskt resultat, vilket antingen är en enskild variant med potentiell klinisk signifikans eller en uppsättning varianter med, när de identifieras tillsammans, potentiell klinisk signifikans. Om inga varianter identifieras visar rapporten meddelandet No Detected Variants (Inga identifierade varianter).

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
TMB	reportFindings / otherFindings / biomarkers / tumorMutationalBurden (rapportresultat/andra resultat/biomarkörer/tumörmutationsbörda)	TMB är ett mått på antalet beräknade somatiska mutationer i tumörceller per megabas i kodningsregionen. TMB rapporteras som Not evaluable (Inte utvärderingsbar) om utvärderingen inte kunde slutföras till följd av ett kvalitetskontrollfel eller att ett DNA-bibliotek för provet inte sekvenserades. TMB inkluderas alltid i Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans).
MSI	reportFindings / otherFindings / biomarkers / microsatelliteInstability (rapportresultat/andra resultat/biomarkörer/mikrosatellitinstabilitet)	MSI-status. Följande värden är möjliga: MSI-Stable (Stabil MSI) – stabil mikrosatellit. MSI-High (Hög MSI) – hög mikrosatellitinstabilitet. Not evaluable (Inte utvärderingsbar) – MSI-statusen kunde inte utvärderas till följd av ett kvalitetskontrollfel eller att ett DNA-bibliotek för provet inte sekvenserades. MSI inkluderas alltid i Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans).
Detected Variants (Identifierade varianter)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithPotentialClinicalSignificance / results / genomicFindings / (array item for genomic finding) / variants / (all array items) / detectedVariantLabel (rapportresultat/andra resultat/genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans/resultat/genomiska resultat/(matrisobjekt för genomiskt resultat)/varianter/(alla matrisobjekt)/etikett för identifierade varianter)	En lista över identifierade varianter som ingår i det genomiska resultatet. För små varianter inkluderas gensymbolen och proteinförändring, transkriptförändring eller genomisk förändring i HGVS-format (Human Genome Variation Society), t.ex. NRAS p. (Gln61Arg). För genamplifieringar inkluderas gensymbolen följt av Gain (Ökning), t.ex. ERBB2 Gain. För fusioner inkluderas symbolerna eller namnen för båda partnergenerna (från GENCODE Release 19), separerade av - eller /. När de är separerade av ett - motsvarar den rapporterade genordningen den transkriberade riktningen (5' till 3'). När de är separerade av ett / kunde riktningen inte fastställas. Om flera gener överlappar en brytpunkt listas alla och avgränsas med semikolon. För splicevarianter inkluderas gensymbolen och påverkade exoner (om tillämpligt), t.ex. MET-exon 14 hoppades över.
Details (Information)	reportFindings / otherFindings / genomicFindingsWithPotentialClinicalSignificance / results / genomicFindings / (array item for genomic finding) / variants (rapportresultat/andra resultat/genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans/resultat/genomiska resultat/(matrisobjekt för genomiskt resultat)/varianter)	Innehåller en lista med variantinformation. I PDF-rapporten motsvarar ordningen på variantinformationen ordningen på varianterna som listas i fältet Detected Variants/Biomarkers (Identifierade varianter/biomarkörer). Listor över fält med variantinformation finns i Tabell 1 , Tabell 2 , Tabell 3 och Tabell 4 .

- **Companion Diagnostics QC** (Kvalitetskontroll av produkter för behandlingsvägledande diagnostik) – i det här avsnittet listas genomiska positioner associerade med en CDx-avsedd användning som har otillräckligt djup för en tillförlitlig referensbestämning. Endast de CDx-avsedda användningar som innefattar små varianter och utvärderades för ett prov listas.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
[Position list] (Positionlista)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / insufficientQuality / entries / (array item for CDx intended use) / positions (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/kvalitetskontroll/otillräcklig kvalitet/inmatning/(matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/positioner)	En lista över genomiska positioner för den associerade CDx-avsedda användningen som har otillräcklig täckning.

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

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
Tumor Type (Tumörtyp)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (array item for CDx intended use) / tumorType (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/kvalitetskontroll/utvärderade avsedda användningar/tabell med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/inmatningar/ (matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/tumörtyp)	Enligt den avsedda användningen.
Biomarkers (Biomarkörer)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (array item for CDx intended use) / biomarkers (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/kvalitetskontroll/utvärderade avsedda användningar/tabell med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/inmatningar/ (matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/biomarkörer)	Enligt den avsedda användningen.
Therapy (Behandling)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (array item for CDx intended use) / therapy (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/kvalitetskontroll/utvärderade avsedda användningar/tabell med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/inmatningar/ (matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/behandling)	Enligt den avsedda användningen.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
CDx Intended Use Evaluated (Utvärderad CDx-avsedd användning)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (array item for CDx intended use) / intendedUseEvaluated (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/kvalitetskontroll/utvärderade avsedda användningar/tabell med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/inmatningar/ (matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/utvärderad avsedd användning)	<p>Indikerar om den CDx-avsedda användningen utvärderades för provet eller inte (Yes (Ja)/No (Nej)). Utvärdering av den CDx-avsedda användningen kräver att nukleinsyran eller variant-/biomarkörstypen som är associerad med den CDx-avsedda användningen blir godkänd i specifika kvalitetskontrollskategorier.</p> <p>CDx-avsedda användningar som är associerade med identifiering av små varianter (SNV, MNV, Indel) kräver att DNA sekvenseras och att följande kvalitetskontrollskategorier godkänns:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Run QC (Kvalitetskontroll av körning) • DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) • DNA Small Variant & TMB QC (Kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA) <p>CDx-avsedda användningar som är associerade med identifiering av fusioner kräver att RNA sekvenseras och att följande kvalitetskontrollskategorier godkänns:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Run QC (Kvalitetskontroll av körning) • RNA Library QC (Kvalitetskontroll av RNA-bibliotek) <p>För att kunna utvärderas måste provets tumörtyp antingen var samma som eller en undertyp av tumörtypen som listas i tabellen Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated (Utvärderade avsedda användningar med produkter för behandlingsvägledande diagnostik). Se Välja en tumörtyp på sidan 7.</p>

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
Comment (Kommentar)	reportFindings / companionDiagnosticResults / qualityControl / intendedUsesEvaluated / companionDiagnosticTable / entries / (array item for CDx intended use) / comment (rapportresultat/resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/kvalitetskontroll/utvärderade avsedda användningar/tabell med produkter för behandlingsvägledande diagnostik/inmatningar/ (matrisobjekt för CDx-avsedd användning)/kommentar)	Det visas ett bindestreck i det här fältet om fältet CDx Intended Use Evaluated (Utvärderad CDx-avsedd användning) är Yes (Ja) och det inte behövs några ytterligare kommentarer. Följande kommentar eller liknande kan visas om fältet CDx Intended Use Evaluated (Utvärderad CDx-avsedd användning) är Yes (Ja) och det behövs ytterligare kommentarer. Exempel: <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. (Vissa genomiska positioner som är associerade med CDx-kravet hade otillräcklig täckning. Mer information finns i avsnittet Genomiska positioner med produkter för behandlingsvägledande diagnostik med otillräcklig täckning för identifiering av små varianter.) • Följande kommentarer eller liknande visas om fältet CDx Intended Use Evaluated (Utvärderad CDx-avsedd användning) har värdet No (Nej). Exempel: <ul style="list-style-type: none"> • Tumor Type of sample does not match tumor type corresponding to the CDx Intended Use. (Provets tumörtyp överensstämmer inte med den tumörtypen som motsvarar den CDx-avsedda användningen.) • DNA or RNA data associated with a CDx biomarker not available. (DNA- eller RNA-data associerade med en CDx-biomarkör är inte tillgängliga.) • Required QC category did not pass. (Den obligatoriska kvalitetskontrollskategorin blev inte godkänd.)

- **About the Test, Informatics Details, Limitations** (Om testet, information och begränsningar) – innehåller allmän information om testet och en lista över begränsningar.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
About the Test (Om testet)	about / description (om/beskrivning)	Testbeskrivning.
Informatics Details (Information)	details / (one JSON property per subsection) (information/(en JSON-egenskap per underavsnitt))	En kort beskrivning av rapportavsnitten och annan information.
Limitations (Begränsningar)	limitations / description (begränsningar/beskrivning)	En lista över analys- och rapportbegränsningar.

- **TruSight Oncology Comprehensive Gene Panel** (Genpanel för TruSight Oncology Comprehensive) – innehåller information om genpanelen.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport	Beskrivning
Gene Panel (Genpanel)	genePanel / geneList / genes genePanel / geneList / genes / variants (genpanel/genlista/gener, genpanel/genlista/gener/varianter)	Listan över gener som ingår i panelen, inklusive en fotnot där det anges vilka varianttyper som utvärderas för vilka gener. Små varianter bestäms i alla gener.

Tabell 1 Information om små varianter i rapporten

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport (relativ sökväg i JSON-objekt med variant)	Beskrivning
Type (Typ)	type / value (typ/värde)	Den detaljerade typen av variant. Möjliga värden för små varianter: SNV – enkelnukleotidvariant. Insertion – nukleotider på upp till 25 bp läggs till. Deletion – nukleotider på upp till 25 bp tas bort. MNV – multinukleotidvariant, ersätter två eller tre nukleotider med samma antal nukleotider. Indel – en eller flera nukleotider ersätts av en eller flera nukleotider som inte är en SNV eller MNV. Kallas även ofta för delins.
VAF	additionalInfo / (array item having label property = "VAF") / value (ytterligare information/(matrisobjekt med etikettegenskapen "VAF")/värde)	Variantallelfrekvens (som procentandel).
Consequence (Konsekvens)	additionalInfo / (array item having label property = "Consequence") / value (ytterligare information/(matrisobjekt med etikettegenskapen "Konsekvens")/värde)	Variantkonsekvens från sekvensontologin.
Nucleotide Change (Nukleotidförändring)	additionalInfo / (array item having label property = "Nucleotide Change") / value (ytterligare information/(matrisobjekt med etikettegenskapen "Nukleotidförändring")/värde)	Ändring av kodnings-DNA-referenssekvensen (dvs. RefSeq-transkript) i HGVS-nomenklaturen. Om varianten inte påverkar ett transkript inkluderas ändringen av den genomiska referenssekvensen i HGVS-nomenklaturen.
Genomic Position (Genomisk position)	additionalInfo / (array item having label property = "Genomic Position") / value (ytterligare information/(matrisobjekt med etikettegenskapen "Genomisk position")/värde)	Genomisk position (hg19) i formatet kromosom:position. Refererar till den första basens position i referensallelen.
Reference Allele (Referensallel)	additionalInfo / (array item having label property = "Reference Allele") / value (ytterligare information/(matrisobjekt med etikettegenskapen "Referensallel")/värde)	Referensallel.
Alternate Allele (Alternativ allel)	additionalInfo / (array item having label property = "Alternate Allele") / value (ytterligare information/(matrisobjekt med etikettegenskapen "Alternativ allel")/värde)	Alternativ allel.
N/A (Ej tillämpligt)	cosmicIds (cosmic-ID:n)	Lista över genomiska mutations-ID:n som är associerade med varianten från COSMIC-databasen (Catalogue of Somatic Mutations In Cancer (katalog med somatiska mutationer vid cancer)), om tillämpligt.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / vcfChromosome (detaljerade data om små varianter/vcf-kromosom)	Kromosom.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / vcfPosition (detaljerade data om små varianter/vcf-position)	Genomisk position (hg19). Refererar till den första basens position i referensallelen (detailedSmallVariantData / referenceAllele field (detaljerade data om små varianter/referensallelfält)).

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport (relativ sökväg i JSON-objekt med variant)	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / vcfRefAllele (detaljerade data om små varianter/vcf-referensallel)	Referensallelen.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / vcfVariantFrequency (detaljerade data om små varianter/vcf-variantfrekvens)	Variantallelfrekvens.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript)	Detaljerade annoteringar på transkriptnivå för ett transkript (om tillämpligt). Endast ett önskat transkript inkluderas.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / transcript (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/transkript)	Transkript-ID.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / source (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/källa)	Transkriptkälla (t.ex. RefSeq).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / bioType (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/biotyp)	En Ensembl-biotypsklassificering för transkriptet.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / aminoAcids (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/aminoSyror)	Förändringen av aminosyror, om tillämpligt (t.ex. G/D).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / cdnaPos (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/cDNA-position)	cDNA-position.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / codons (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/kodoner)	Kodonsekvensändring (t.ex. gGt/gAt), om tillämpligt.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / cdsPos (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/kodningssekvensposition)	Kodningssekvensposition, om tillämpligt.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / exons (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/exoner)	De exoner som påverkades av varianten och totalt antal exoner, om tillämpligt. Till exempel indikerar 4-6/7 att exonerna 4, 5 och 6 påverkades och att det här transkriptet innehåller totalt 7 exoner.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport (relativ sökväg i JSON-objekt med variant)	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / introns (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/introner)	De introner som påverkades av varianten, om tillämpligt.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / geneld (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/gen-ID)	Gen-ID från amerikanska National Center for Biotechnology Information (NCBI).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / hgnc (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/hgnc)	Gensymbol från HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / consequence (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/konsekvens)	En uppsättning variantkonsekvenser från sekvensontologin.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / hgvc (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/hgvc)	Ändring av kodnings-DNA-referenssekvensen (dvs. RefSeq-transkript) i HGVS-nomenklaturen, om tillämpligt.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / hgvsp (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/hgvsp)	Ändring av proteinsekvensen i HGVS-nomenklaturen, om tillämpligt.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / isCanonical (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/är kanoniskt)	Visas som true (sant) om transkriptet anses vara det kanoniska transkriptet för genen, annars som false (falskt). En gens kanoniska transkript fastställs enligt följande: Endast NM- och NR-transkript inkluderas. Transkript för en gen sorteras i följande ordning: <ul style="list-style-type: none"> • LRG-poster (Locus Reference Genomic) kommer före icke-LRG-poster. • Fallande CDS-längd. • Fallande transkriptlängd. • Godkännandenummer. Med den här sorteringen anses det första transkriptet vara kanoniskt.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / proteinId (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/protein-ID)	Protein-ID.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSmallVariantData / annotation / transcripts / (first array item) / proteinPos (detaljerade data om små varianter/annotering/transkript/(första matrisobjekt)/proteinposition)	Proteinposition.

Anteckningar (positionsinformation, konsekvenser, etc.) som tillhandahålls i Tabell 1 är baserade på varianter som har vänsterjusterats till genomet i enlighet med nästa generations sekvenseringsnormer. Det enda undantaget från denna regel är att HGVS-notationen är högerjusterad med respektive referenssekvens enligt HGVS-standarden. När insättningar och borttagningar förekommer i genomiska regioner med låg komplexitet, kan de vänsterjusterade och högerjusterade representationerna hänvisa till olika platser.

Tabell 2 Genamplifieringsinformation i rapporten

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport (relativ sökväg i JSON-objekt med variant)	Beskrivning
Type (Typ)	type / value (typ/värde)	Den detaljerade typen av variant. Möjliga värden för genamplifieringar: CNV – kopienummervariant (genamplifieringar är de enda kopienummervarianterna som listas i rapporten).
Fold Change (Veckningsförändring)	detailedCopyNumberVariantData / foldChange (detaljerade data om kopienummervariant/veckningsförändring)	Veckningsförändringen av det normaliserade avläsningsdjupet i provet relativt till det normaliserade avläsningsdjupet i diploida genom.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedCopyNumberVariantData / copyNumberType (detaljerade data om kopienummervariant/kopienummertyp)	Värdet är <DUP> för alla genamplifieringar.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedCopyNumberVariantData / gene (detaljerade data om kopienummervariant/gen)	Gensymbol.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedCopyNumberVariantData / chromosome (detaljerade data om kopienummervariant/kromosom)	Genens kromosom.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedCopyNumberVariantData / startPosition (detaljerade data om kopienummervariant/startposition)	Genens startposition (hg19).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedCopyNumberVariantData / endPosition (detaljerade data om kopienummervariant/slutposition)	Genens slutposition (hg19).

Tabell 3 Fusionsinformation i rapporten

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport (relativ sökväg i JSON-objekt med variant)	Beskrivning
Type (Typ)	type / value (typ/värde)	Den detaljerade typen av variant. Möjliga värden för fusioner: Fusion
Breakpoint 1 (Brytpunkt 1)	additionalInfo / (array item having label property = "Breakpoint 1") (ytterligare information/(matrisobjekt med etikettegenskapen "Brytpunkt 1")) / värde	Observerad fusionsbrytpunkt 1 i RNA. Formatet kromosom:position (hg19).
Breakpoint 2 (Brytpunkt 2)	additionalInfo / (array item having label property = "Breakpoint 2") (ytterligare information/(matrisobjekt med etikettegenskapen "Brytpunkt 2")) / värde	Observerad fusionsbrytpunkt 2 i RNA. Formatet kromosom:position (hg19).
Fusion Supporting Reads (Avläsningar med stöd för fusion)	additionalInfo / (array item having label property = "Fusion Supporting Reads") (ytterligare information/(matrisobjekt med etikettegenskapen "Avläsningar med stöd för fusion")) / värde	Antal avläsningar med stöd för fusion.

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport (relativ sökväg i JSON-objekt med variant)	Beskrivning
N/A (Ej tillämpligt)	detailedGeneFusionData / fusionDirectionalityKnownAndIndicatedByGeneOrder (detaljerade genfusionsdata/fusionsriktning är känd och indikeras av genordning)	Visas som true (sant) när gen-/ brytpunktsordningen motsvarar den transkriberade riktningen (5' till 3'). Visas som false (falskt) när riktningen inte kunde fastställas.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedGeneFusionData / fusionSupportingReads (detaljerade genfusionsdata/avläsningar med stöd för fusion)	Antal avläsningar med stöd för fusion.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedGeneFusionData / partner1 / gene (detaljerade genfusionsdata/partner 1/gen)	Symboler eller namn (från GENCODE Release 19) för gener som överlappar Breakpoint 1 (Brytpunkt 1). Flera gener som överlappar samma brytpunkt avgränsas med semikolon.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedGeneFusionData / partner1 / chromosome (detaljerade genfusionsdata/partner 1/kromosom)	Kromosom för Breakpoint 1 (Brytpunkt 1).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedGeneFusionData / partner1 / position (detaljerade genfusionsdata/partner 1/position)	Position (hg19) för Breakpoint 1 (Brytpunkt 1).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedGeneFusionData / partner2 / gene (detaljerade genfusionsdata/partner 2/gen)	Symboler eller namn (från GENCODE Release 19) för gener som överlappar Breakpoint 2 (Brytpunkt 2). Flera gener som överlappar samma brytpunkt avgränsas med semikolon.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedGeneFusionData / partner1 / chromosome (detaljerade genfusionsdata/partner 1/kromosom)	Kromosom för Breakpoint 2 (Brytpunkt 2).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedGeneFusionData / partner1 / position (detaljerade genfusionsdata/partner 1/position)	Position (hg19) för Breakpoint 2 (Brytpunkt 2).

Tabell 4 Information om splicevarianter i rapporten

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport (relativ sökväg i JSON-objekt med variant)	Beskrivning
Type (Typ)	type / value (typ/värde)	Den detaljerade typen av variant. Möjliga värden för splitsvarianter: Splice Variant (Splicevariant)
Affected Exon (s) (Påverkade exoner)	additionalInfo / (array item having label property = "Affected Exon(s)") (ytterligare information/ (matrisobjekt med etikettegenskapen "Påverkade exoner")) / värde	De exoner som påverkades av splicevarianten, om tillämpligt. Till exempel indikerar 4-6 att exonerna 4, 5 och 6 påverkades.
Transcript (Transkript)	additionalInfo / (array item having label property = "Transcript") (ytterligare information/ (matrisobjekt med etikettegenskapen "Transkript")) / värde	Transkript-ID (RefSeq).
Breakpoint Start (Brytpunktens början)	additionalInfo / (array item having label property = "Breakpoint Start") (ytterligare information/ (matrisobjekt med etikettegenskapen "Brytpunkt start")) / värde	Observerad början på brytpunkt för splicevariant i RNA. Formatet kromosom:position (hg19).
Breakpoint End (Brytpunktens slut)	additionalInfo / (array item having label property = "Breakpoint End") (ytterligare information/ (matrisobjekt med etikettegenskapen "Brytpunkt slut")) / värde	Observerat slut på brytpunkt för splicevariant i RNA. Formatet kromosom:position (hg19).

Fält i PDF-rapport	Fält i JSON-rapport (relativ sökväg i JSON-objekt med variant)	Beskrivning
Splice Supporting Reads (Avläsningar med stöd för splice)	additionalInfo / (array item having label property = "Splice Supporting Reads") (ytterligare information/(matrisobjekt med etikettegenskapen "Avläsningar med stöd för splice")) / värde	Antal avläsningar med stöd för splice.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSpliceVariantData / breakPointStartChromosome (detaljerade splicevariantdata/kromosom vid brytpunktens början)	Kromosom vid brytpunktens början.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSpliceVariantData / breakPointStartPosition (detaljerade splicevariantdata/brytpunktens startposition)	Brytpunktens startposition (hg19).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSpliceVariantData / breakPointEndChromosome (detaljerade splicevariantdata/kromosom vid brytpunktens slut)	Kromosom vid brytpunktens slut.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSpliceVariantData / breakPointEndPosition (detaljerade splicevariantdata/brytpunktens slutposition)	Brytpunktens slutposition (hg19).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSpliceVariantData / spliceSupportingReads (detaljerade splicevariantdata/avläsningar med stöd för splice)	Antal avläsningar med stöd för splice.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSpliceVariantData / annotation / source (detaljerade splicevariantdata/annotering/källa)	Transkriptkälla (t.ex. RefSeq).
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSpliceVariantData / annotation / gene (detaljerade splicevariantdata/annotering/gen)	Gensymbol.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSpliceVariantData / annotation / affectedExons (detaljerade splicevariantdata/annotering/påverkade exoner)	De exoner som påverkades av splicevarianten och totalt antal exoner, om tillämpligt. Till exempel indikerar 4-6/7 att exonerna 4, 5 och 6 påverkades och att det här transkriptet innehåller totalt 7 exoner.
N/A (Ej tillämpligt)	detailedSpliceVariantData / annotation / transcript (detaljerade splicevariantdata/annotering/transkript)	Transkript-ID.

Provark

Filnamn: SampleSheet.csv

För varje analys skapar TSO Comprehensive-analysmodulen ett kommateckenavgränsat provark (SampleSheet.csv). Den här filen innehåller provinformation som programmet får tillgång till under körningskonfigurationen. De här provarken har en rubrik med information om körningen och beskrivningar av de provbibliotek som bearbetats i en särskild flödescell (en datarad per provbibliotek).



FÖRSIKTIGHET!

Ändringar i provarket orsakar allvarliga effekter nedströms, som felaktiga resultat eller analysfel.

I följande tabell ges mer information om provarkets data:

Kolumnnamn	Beskrivning
Sample_ID (Prov-ID)	Prov-ID med "-DNA" i slutet för DNA-bibliotek och "-RNA" i slutet för RNA-bibliotek.
i7_Index_ID (i7-index-ID)	i7-indexets namn. Information om hur index-ID:t för provarket mappar till index-ID:t som anges under körningskonfigurationen finns i <i>Illumina Adapter Sequences (Adaptersekvenser för Illumina)</i> (dokumentnr 1000000002694).
index	i7-indexsekvens.
i5_Index_ID (i5-index-ID)	i5-indexets namn. Information om hur index-ID:t för provarket mappar till index-ID:t som anges under körningskonfigurationen finns i <i>Illumina Adapter Sequences (Adaptersekvenser för Illumina)</i> (dokumentnr 1000000002694).
index2 (index 2)	i5-indexsekvens.
Sample_Type (Provtyp)	DNA eller RNA.
Pair_ID (Par-ID)	Prov-ID (samma ID används för ett DNA-bibliotek och ett RNA-bibliotek från samma prov).
Sample_Description (Provbeskrivning)	Provbeskrivning.
Tumor_Type (Tumörtyp)	Tumörtyp för patientprover. Kontrolltyp för kontrollprover.
Sex (Kön)	Kön (Male (Man), Female (Kvinna) eller Unknown (Okänt)).

Kontrollutdatarapport

Filnamn: ControlOutput.csv

Kontrollutdatarapporten är en tabbavgränsad fil som innehåller kvalitetskontrollsinformation för eventuella kontrollprover som ingick i körningen. TSO Comprehensive-analysmodulen ogiltigförklarar inte patientprover automatiskt baserat på kontrollprovsresultat. Mer information om körnings- och patientprovvalidering baserat på resultat för kontrollprover finns i *Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr 200007789)*.

Kontrollutdatarapporten innehåller följande avsnitt och motsvarande fält (körnings-ID:t visas före det första avsnittet):

- **Control Types** (Kontrolltyper) – innehåller information om varje kontrollprov som ingår i körningen.

Fält	Beskrivning
Control Type (Kontrolltyp)	Kontrollprovets kontrolltyp. Möjliga värden är DNA External Control (Extern DNA-kontroll), DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll), RNA External Control (Extern RNA-kontroll) och RNA No-Template Control (Negativ RNA-kontroll).
Sample_ID (Prov-ID)	Kontrollprovets prov-ID. Värdet är (Not Run) (Inte körning) om kontrolltypen inte ingick i körningen.
AnalysisComplete (Slutförd analys)	Anger om analysen har slutförts för det här kontrollprovet. Möjliga värden är TRUE (SANT), FALSE (FALSKT) och NA (EJ TILLÄMPLIGT).
Overall Result (Övergripande resultat)	Kontrollprovets resultat från kvalitetskontrollen. Möjliga värden är PASS (GODKÄND), FAIL (MISSLYCKAD) och NA (EJ TILLÄMPLIGT).
Sensitivity Value (Känslighetsvärde)	Kontrollprovets beräknade känslighetsvärde. Representerar andelen identifierade kontrollvarianter i förhållande till det totala antalet förväntade kontrollvarianter i kontrollprovet. Gäller endast för kontrolltyperna DNA External Control (Extern DNA-kontroll) och RNA External Control (Extern RNA-kontroll).
Sensitivity Threshold (Känslighetströskel)	Det lägsta känslighetsvärde som krävs för att kontrollprovet ska få kvalitetskontrollresultatet PASS (GODKÄND). Gäller endast för kontrolltyperna DNA External Control (Extern DNA-kontroll) och RNA External Control (Extern RNA-kontroll).

- **Analysis Details** (Analysuppgifter) – innehåller information om analysen.

Fält	Beskrivning
Report Date (Rapportdatum)	Datumet som kontrollrapporten genererades.
Report Time (Rapporttid)	Tiden som kontrollrapporten genererades.
Module Version (Modulversion)	Versionen av analysmodulen TSO Comprehensive.
Pipeline Version (Arbetsflödesversion)	Versionen av analysarbetsflödet.

- **Sequencing Run Details** (Sekvenseringskörningsuppgifter) – innehåller information om sekvenseringskörningen.

Fält	Beskrivning
Run Name (Körningsnamn)	Namnet på sekvenseringskörningen.
Run Date (Körningsdatum)	Datumet för sekvenseringskörningen.
Instrument ID (Instrument-ID)	Sekvenseringsinstrumentets unika ID.
Instrument Control Software Version (Instrumentets kontrollprogramversion)	Versionen av NextSeq Control Software (NCS) som används för körningen.
Instrument Type (Instrumenttyp)	Typen av sekvenseringsinstrument.
RTA Version (RTA-version)	Versionen av programvaran Real-Time Analysis (RTA) som används för sekvenseringskörningen.

Fält	Beskrivning
Reagent Cartridge Lot Number (Reagenskassetten partinummer)	Partinumret för reagenskassetten som används för körningen.

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

Fält	Beskrivning
Sample_ID (Prov-ID)	Kontrollprovets prov-ID. Värdet är (Not Run) (Inte körning) för kontrolltyper som inte ingick i körningen.
COMPLETED_ALL_STEPS (ALLA STEG ÄR SLUTFÖRDA)	Anger om kontrollprovet har slutfört alla steg i analysen eller inte. Möjliga värden är TRUE (SANT), FALSE (FALSKT) och NA (EJ TILLÄMPLIGT). Kontakta Illuminas tekniska support för mer information om värdet är FALSE (FALSKT).
FAILED_STEPS (MISSLYCKADE STEG)	En lista över eventuella misslyckade analyssteg till följd av ett programvarufel. Kontakta Illuminas tekniska support för mer information om något steg listas här.
STEPS_NOT_EXECUTED (STEG HAR INTE UTFÖRTS)	En lista över eventuella analyssteg som inte utfördes till följd av ett programvarufel. Kontakta Illuminas tekniska support för mer information om något steg listas här.

- **Small Variants Truth Table Results** (Tabellresultat för små varianter) – innehåller information om vilka små kontroll-DNA-varianter i DNA External Control (Extern DNA-kontroll) (positiv DNA-kontroll) som identifierades eller inte identifierades (en rad per kontrollvariant). Värdet NA (EJ TILLÄMPLIGT) listas om DNA External Control (Extern DNA-kontroll) inte ingick i sekvenseringskörningen.

Fält	Beskrivning
Detected (Identifierad)	Anger om den lilla kontroll-DNA-varianten identifierades i kontrollprovet. Möjliga värden är TRUE (SANT), FALSE (FALSKT) och NA (EJ TILLÄMPLIGT).
HGNC Gene Name (Namn på HGNC-gen)	Gensymbol för HUGO Gene Nomenclature Committee (HGNC) associerad med den lilla kontroll-DNA-varianten.
Chromosome (Kromosom)	Den lilla kontroll-DNA-variantens kromosom.
Position	Den lilla kontroll-DNA-variantens position (hg19).
Reference Allele (Referensallel)	Den lilla kontroll-DNA-variantens referensallel.
Alternative Allele (Alternativ allel)	Den lilla kontroll-DNA-variantens alternativa allel.

- **Splice Variants Truth Table Results** (Tabellresultat för splicevarianter) – innehåller information om vilka kontroll-RNA-splicevarianter i RNA External Control (Extern RNA-kontroll) (positiv RNA-kontroll) som identifierades eller inte identifierades (en rad per kontrollvariant). Värdet NA (EJ TILLÄMPLIGT) listas om RNA External Control (Extern RNA-kontroll) inte ingick i sekvenseringskörningen.

Fält	Beskrivning
Detected (Identifierad)	Anger om kontroll-RNA-splicevarianten identifierades i kontrollprovet. Möjliga värden är TRUE (SANT), FALSE (FALSKT) och NA (EJ TILLÄMPLIGT).
HGNC Gene Name (Namn på HGNC-gen)	HGNC-gensymbolen som är associerad med kontroll-RNA-splicevarianten.
Breakpoint 1 (Brytpunkt 1)	Kromosom och position (hg19) för den första brytpunkten för kontroll-RNA-splicevarianten.
Breakpoint 2 (Brytpunkt 2)	Kromosom och position (hg19) för den andra brytpunkten för kontroll-RNA-splicevarianten.

- **Fusions Truth Table Results** (Tabellresultat för fusioner) – innehåller information om vilka kontroll-RNA-fusionsvarianter i RNA External Control (Extern RNA-kontroll) (positiv RNA-kontroll) som identifierades eller inte identifierades (en rad per kontrollvariant). Värdet NA (EJ TILLÄMPLIGT) listas om RNA External Control (Extern RNA-kontroll) inte ingick i sekvenseringskörningen.

Fält	Beskrivning
Detected (Identifierad)	Anger om kontroll-RNA-fusionsvarianten identifierades i kontrollprovet. Möjliga värden är TRUE (SANT), FALSE (FALSKT) och NA (EJ TILLÄMPLIGT).
HGNC Gene Name 1 (Namn på HGNC-gen 1)	HGNC-gensymbolen som är associerad med den första brytpunkten för kontroll-RNA-fusionsvarianten.
HGNC Gene Name 2 (Namn på HGNC-gen 2)	HGNC-gensymbolen som är associerad med den andra brytpunkten för kontroll-RNA-fusionsvarianten.

- **DNA NTC Library QC Metrics** (Kvalitetskontrollmått för negativ DNA-kontroll) – innehåller information om kvalitetskontrollmått som utvärderades för DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll). Statusen PASS (GODKÄND) indikerar att resultatvärdet är inom intervallen med undre specifikationsgräns (LSL) och övre specifikationsgräns (USL). Statusen FAIL (MISSLYCKAD) indikerar att resultatvärdet är utanför intervallen med LSL eller USL. Värdet NA (EJ TILLÄMPLIGT) listas om DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll) inte ingick i sekvenseringskörningen.

Mått	Beskrivning	Enheter	Kvalitetströskel
MEDIAN_EXON_COVERAGE (MEDIANEXONTÄCKNING)	Täckning av medianexonfragment för alla exonbaser.	Antal	≤ 8

- **RNA NTC Library QC Metrics** (Kvalitetskontrollmått för negativ RNA-kontroll) – innehåller information om kvalitetskontrollmått som utvärderades för RNA No-Template Control (Negativ RNA-kontroll). Statusen PASS (GODKÄND) indikerar att resultatvärdet är inom intervallen med undre specifikationsgräns (LSL) och övre specifikationsgräns (USL). Statusen FAIL (MISSLYCKAD) indikerar att resultatvärdet är utanför intervallen med LSL eller USL. Värdet NA (EJ TILLÄMPLIGT) listas om RNA No-Template Control (Negativ RNA-kontroll) inte ingick i sekvenseringskörningen.

Mått	Beskrivning	Enheter	Kvalitetströskel
GENE_ABOVE_MEDIAN_CUTOFF (GENER ÖVER MEDIANCUTOFF)	Antalet gener där det deduplicerade medianavläsningsdjupet för alla loci för varje gen är > 20.	Antal	≤ 1

Resultatvärden

Filnamn: MetricsOutput.tsv

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

Resultatvärdesfilen innehåller följande avsnitt och associerade fält:

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

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

- ▶ **Run QC Metrics** (Kvalitetskontrollmått för körning) – innehåller kvalitetskontrollinformation för sekvenseringskörningen. Det här avsnittet motsvarar statusen för Run QC (Kvalitetskontroll av körning) i TSO Comprehensive-rapporten och innehåller en rad per kvalitetskontrollmått som bidrar till statusen. Alla kvalitetskontrollmått i det här avsnittet måste bli godkända för att kvalitetskontrollen av körningen ska bli godkänd. Information om analyser finns i avsnittet *Kvalitetskontroll av körning* på sidan 9. Beskrivningar av måtten och tröskelvärden finns i avsnittet *Kvalitetskontrollmått* på sidan 50.

Kolumn	Beskrivning
Metric (UOM) (Mått (måttenheter))	Kvalitetskontrollmåttets namn och enhet.
LSL	Undre specifikationsgräns (inklusive).
USL	Övre specifikationsgräns (inklusive).
Value (Värde)	Kvalitetskontrollsvärde.
PASS/FAIL (GODKÄND/MISSLYCKAD)	Indikerar om provet blev godkänt eller inte i kvalitetskontrollen. Möjliga värden är PASS (GODKÄND), FAIL (MISSLYCKAD) och NA (EJ TILLÄMPLIGT).

- ▶ **Analysis Status** (Analysstatus) – innehåller information om analysen slutfördes för varje patientprov eller inte och om några prover misslyckades till följd av ett programvarufel. Varje kolumn i det här avsnittet motsvarar ett patientprov (Sample ID (Prov-ID) används för kolumnnamnet).

Fält	Beskrivning
COMPLETED_ALL_STEPS (ALLA STEG ÄR SLUTFÖRDA)	Anger om provet har slutfört alla steg i analysen eller inte. Möjliga värden är TRUE (SANT) och FALSE (FALSKT). Kontakta Illuminas tekniska support för mer information om värdet är FALSE (FALSKT).
FAILED_STEPS (MISSLYCKADE STEG)	En lista över eventuella misslyckade analyssteg till följd av ett programvarufel. Kontakta Illuminas tekniska support för mer information om något steg listas här.
STEPS_NOT_EXECUTED (STEG HAR INTE UTFÖRTS)	En lista över eventuella analyssteg som inte utfördes till följd av ett programvarufel. Kontakta Illuminas tekniska support för mer information om något steg listas här.

- ▶ **QC Metrics Sections for Patient Samples** (Kvalitetskontrollavsnitt för patientprover) – ett avsnitt för varje typ av kvalitetskontroll som används för patientprover. I följande tabell anges det när en kvalitetskontrollstatus i TSO Comprehensive-rapporten motsvarar ett avsnitt.

Avsnitt	Beskrivning	Motsvarande kvalitetskontrollskategori i TSO Comprehensive-rapporten
DNA Library QC Metrics (Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek)	Kvalitetskontrollmått som används som valideringskriterier för DNA-provsbibliotek. Information om analyser finns i avsnittet <i>Kvalitetskontroll för DNA-provsbibliotek</i> på sidan 13. Beskrivningar av måtten och tröskelvärden finns i avsnittet <i>Kvalitetskontrollmått</i> på sidan 50.	DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek)
DNA Library QC Metrics for Small Variant Calling and TMB (Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek för bestämning av små varianter och TMB)	Kvalitetskontrollmått som används som valideringskriterier för små varianter och TMB i ett DNA-provsbibliotek. Information om analyser finns i avsnittet <i>Kvalitetskontroll för DNA-provsbibliotek</i> på sidan 13. Beskrivningar av måtten och tröskelvärden finns i avsnittet <i>Kvalitetskontrollmått</i> på sidan 50.	DNA Small Variant & TMB QC (Kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA)

Avsnitt	Beskrivning	Motsvarande kvalitetskontrollskategori i TSO Comprehensive-rapporten
DNA Library QC Metrics for MSI (Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek för MSI)	Kvalitetskontrollmått som används som valideringskriterier för MSI i ett DNA-provsbibliotek. Information om analyser finns i avsnittet <i>Kvalitetskontroll för DNA-provsbibliotek på sidan 13</i> . Beskrivningar av måtten och tröskelvärden finns i avsnittet <i>Kvalitetskontrollmått på sidan 50</i> .	DNA MSI QC (Kvalitetskontroll av MSI i DNA)
DNA Library QC Metrics for CNV (Kvalitetskontrollmått för DNA-bibliotek för CNV)	Kvalitetskontrollmått som används som valideringskriterier för genamplifiering i ett DNA-provsbibliotek. Information om analyser finns i avsnittet <i>Kvalitetskontroll för DNA-provsbibliotek på sidan 13</i> . Beskrivningar av måtten och tröskelvärden finns i avsnittet <i>Kvalitetskontrollmått på sidan 50</i> .	DNA Copy Number Variant QC (Kvalitetskontroll av DNA-kopienummervariant)
DNA Expanded Metrics (DNA-utökade mått)	DNA-utökade mått fungerar endast som information och indikerar inte kvaliteten på DNA-bibliotek. Information om analyser finns i avsnittet <i>Kvalitetskontroll för DNA-provsbibliotek på sidan 13</i> . Beskrivningar av måtten finns i avsnittet <i>DNA-utökade mått på sidan 52</i> .	N/A (Ej tillämpligt)
RNA Library QC Metrics (Kvalitetskontrollmått för RNA-bibliotek)	Kvalitetskontrollmått som används som valideringskriterier för RNA-provsbibliotek. Information om analyser finns i avsnittet <i>Kvalitetskontroll för RNA-provsbibliotek på sidan 15</i> . Beskrivningar av måtten och tröskelvärden finns i avsnittet <i>Kvalitetskontrollmått på sidan 50</i> .	RNA Library QC (Kvalitetskontroll av RNA-bibliotek)
RNA Expanded Metrics (RNA-utökade mått)	RNA-utökade mått fungerar endast som information och indikerar inte kvaliteten på RNA-bibliotek. Information om analyser finns i avsnittet <i>Kvalitetskontroll för RNA-provsbibliotek på sidan 15</i> . Beskrivningar av måtten och tröskelvärden finns i avsnittet <i>RNA-utökade mått på sidan 53</i> .	N/A (Ej tillämpligt)

Varje avsnitt har följande kolumner:

- ▶ Metric (UOM) (Mått (måttenheter)) – kvalitetskontrollmåttets namn och enhet.
- ▶ LSL – undre specifikationsgräns (inklusive).
- ▶ USL – övre specifikationsgräns (inklusive).
- ▶ En kolumn per prov (namnet är prov-ID:t).

Varje avsnitt har följande rader:

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

Rapport om lågt djup

Filnamn: {SAMPLE_ID}_LowDepthReport.tsv

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

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

Rapporten om lågt djup har följande avsnitt och associerade fält:

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

Fält	Beskrivning
Sample ID (Prov-ID)	Patientprovets prov-ID.
Tumor Type (Tumörtyp)	Patientprovets tumörtyp.
Report Date (Rapportdatum)	Datomet som rapporten om lågt djup genererades.
Run ID (Körnings-ID)	Sekvenseringskörningens ID.
Run Date (Körningsdatum)	Datomet för sekvenseringskörningen.
Knowledge base version (Kunskapsbasversion)	Versionen av den kunskapsbas som var installerad när rapporten om lågt djup genererades.
Knowledge base published date (Kunskapsbasens publiceringsdatum)	Publiceringsdatumet för den kunskapsbas som var installerad när rapporten om lågt djup genererades.
LRM Module version (LRM-modulversion)	Versionen av analysmodulen TSO Comprehensive.

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

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

Mappstruktur för utdata

I det här avsnittet beskrivs innehållet i varje mapp för utdata som genereras under analys.

- ▶ IVD
 - ▶ IVD_Reports
 - ▶ {SampleID}_TSOCompEUModule_KB{version}_Report.pdf – TSO Comprehensive-rapport (PDF-format) per patientprov
 - ▶ {SampleID}_TSOCompEUModule_KB{version}_Report.json – TSO Comprehensive-rapport (JSON-format) per patientprov
 - ▶ {SampleID}_LowDepthReport.tsv – rapport om lågt djup per patientprov
 - ▶ MetricsOutput.tsv – måttutdata
 - ▶ ControlOutput.tsv – kontrollutdatarapport

- ▶ **Logs_Intermediates** – loggar och mellanliggande filer som genereras under analysarbetsflödet. Mellanliggande filer är endast avsedda att underlätta vid felsökning. Informationen i de mellanliggande filerna är inte avsedd att användas för klinisk rapportering eller patienthantering. Prestanda hos eventuella varianter som identifieras i de här filerna, med undantag för validerade varianter, har inte bekräftats. Validerade varianter är varianter med bekräftade prestandaegenskaper. Varje mapp representerar ett steg av analysarbetsflödet. TSO Comprehensive-analysmodulen lägger till "RNA" eller "DNA" efter mappnamnen för prov-ID:n under bearbetningen.

Visa analysresultat

- 1 Välj körningens namn på instrumentpanelen i Local Run Manager.
- 2 Gå till fliken Run Overview (Körningsöversikt) och granska måtten för sekvenseringskörningen.
- 3 Om du vill ändra analysdatafilens plats för framtida repetitioner av den valda körningen väljer du **Edit** (Redigera) och redigerar sökvägen till körningens utdatamapp. Namnet på körningens utdatamapp kan inte ändras.
- 4 **[Valfritt]** Välj **Copy to Clipboard** (Kopiera till urklipp) för åtkomst till körningens utdatamapp.
- 5 Välj fliken Sequencing Information (Sekvenseringsinformation) för att granska körningsparametrar och information om förbrukningsmaterial.
- 6 Välj fliken Samples & Results (Prover och resultat) för att visa rapporter och kvalitetskontrollinformation.
 - ▶ Om analysen upprepats expanderar du listrutan Select Analysis (Välj analys) och väljer rätt analys.
- 7 **[Valfritt]** Välj **Copy to Clipboard** (Kopiera till urklipp) för att kopiera analysmappens sökväg.

Mer information om flikarna Run Overview (Körningsöversikt) och Sequencing Information (Sekvenseringsinformation), och tillvägagångssätt för att repetera analysen, finns i *Referensguide för NextSeq 550Dx-instrument (dokumentnr 1000000009513)*.

Prover och resultat

På skärmen Samples & Results (Prover och resultat) visas analysresultaten associerade med den valda körningen och alternativet att oanalysera körningen med andra parametrar. Startdatumet för analyskörningen som är markerad för tillfället och körningstypen (första analys, analysrepetition eller rapportåterskapande) visas i en tabell högst upp på skärmen.

Mått på körningsnivå

I avsnittet *Run Level Metrics* (Mått på körningsnivå) på skärmen Samples & Results (Prov och resultat) visas statusen PASS (GODKÄND) eller FAIL (MISSLYCKAD) för varje kvalitetskontrollmått för körningen. Statusarna för kvalitetskontrollmått för körningarna kommer från filen MetricsReport.tsv (se *Resultatvärden på sidan 39*). Beskrivningar av måtten och tröskelvärden finns i avsnittet *Kvalitetskontrollmått på sidan 50*.

Kontrollprover

Kontrollprover anges på skärmen Run Setup (Körningskonfiguration) i Local Run Manager. Resultat för prover som anges som kontroller visas i avsnittet *Controls* (Kontroller) på skärmen Samples & Results (Prover och resultat). I avsnittet Controls (Kontroller) visas följande kolumner för varje prov som angetts som en kontroll:

- ▶ **Sample ID** (Prov-ID)
- ▶ **Type** (Typ) – kontrollprovets typ. Möjliga värden är DNA External Control (Extern DNA-kontroll), DNA No-Template Control (Negativ DNA-kontroll), RNA External Control (Extern RNA-kontroll) och RNA No-Template Control (Negativ RNA-kontroll). Tillgängliga kontrollprovtyper förblir desamma och påverkas inte av vilken kunskapsbas som installeras.
- ▶ **Analysis Complete?** (Slutförd analys?) – möjliga värden är TRUE (SANT) och FALSE (FALSKT). Kontrollprover markerade som TRUE (SANT) i kolumnen Analysis Complete? (Slutförd analys?) har slutfört kontrollprovsanalysen. Om ett kontrollprov markeras som FALSE (FALSKT) har ett programvarufel uppstått. Kontakta Illuminas tekniska support för mer information.
- ▶ **Outcome** (Resultat) – möjliga värden är PASS (GODKÄND) och FAIL (MISSLYCKAD). Se följande tabell för tolkning av resultatvärden:

Kontrollprovstyp	Resultat	Tolkning
DNA No-Template (Negativ DNA-kontroll)	PASS (GODKÄND)	Korskontaminering mellan bibliotek indikeras inte.
	FAIL (MISSLYCKAD)	Korskontaminering mellan bibliotek indikeras. DNA-prover i biblioteksberedningen och alla associerade sekvenseringskörningar är ogiltiga.
RNA No-Template (Negativ RNA-kontroll)	PASS (GODKÄND)	Korskontaminering mellan bibliotek indikeras inte.
	FAIL (MISSLYCKAD)	Korskontaminering mellan bibliotek indikeras. RNA-prover i biblioteksberedningen och alla associerade sekvenseringskörningar är ogiltiga.
DNA External (Extern DNA-kontroll)	PASS (GODKÄND)	Förväntade varianter har identifierats.
	FAIL (MISSLYCKAD)	Specifikationer för variantbestämningar har inte uppfyllts och DNA-prover i sekvenseringskörningen är ogiltiga.
RNA External (Extern RNA-kontroll)	PASS (GODKÄND)	Förväntade varianter har identifierats.
	FAIL (MISSLYCKAD)	Specifikationer för variantbestämningar har inte uppfyllts och RNA-prover i sekvenseringskörningen är ogiltiga.

Mått på provnivå

I avsnittet Sample Level Metrics (Mått på provnivå) på skärmen Samples & Results (Prov och resultat) visas kvalitetskontrollsinformation för patientprover som ingick i körningen. Kvalitetskontrollresultaten för patientproverna kommer från filen **MetricsReport.tsv** (se [Resultatvärden på sidan 39](#)). I avsnittet Sample Level Metrics (Mått på provnivå) visas följande kolumner för varje patientprov:

- ▶ **Sample** (Prov) – prov-ID:t.
- ▶ **Analysis Complete?** (Slutförd analys?) – möjliga värden är TRUE (SANT) och FALSE (FALSKT). Prover som är märkta med TRUE (SANT) i kolumnen Analysis Complete? (Slutförd analys?) har slutfört analysen. Om ett prov är märkt med FALSE (FALSKT) i samma kolumn har ett programvarufel uppstått. Kontakta Illuminas tekniska support för mer information.
- ▶ **DNA Library QC** (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) – möjliga värden är PASS (GODKÄND) och FAIL (MISSLYCKAD). Indikerar om provet blev godkänt eller inte i kvalitetskontrollen av DNA-bibliotek, vilket gäller det DNA-bibliotek som sekvenserades. Motsvarar DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) i TSO Comprehensive-rapporten. Ett tankstreck (–) visas om ett DNA-bibliotek inte sekvenserades eller om Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD).

- ▶ **DNA Variants and Biomarkers (DNA-varianter och biomarkörer)**
 - ▶ **Small Variants and TMB** (Små varianter och TMB) – möjliga värden är PASS (GODKÄND) och FAIL (MISSLYCKAD). Indikerar om provet blev godkänt eller inte i kvalitetskontrollen av små varianter och TMB i DNA-biblioteket. Motsvarar DNA Small Variant and TMB QC (Kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA) i TSO Comprehensive-rapporten. Ett tankstreck (–) visas om ett DNA-bibliotek inte sekvenserades, Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD) eller DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) har värdet FAIL (MISSLYCKAD).
 - ▶ **MSI** – möjliga värden är PASS (GODKÄND) och FAIL (MISSLYCKAD). Indikerar om provet blev godkänt eller inte under kvalitetskontrollen av MSI i DNA-biblioteket. Motsvarar DNA MSI QC (Kvalitetskontroll av MSI i DNA) i TSO Comprehensive-rapporten. Ett tankstreck (–) visas om ett DNA-bibliotek inte sekvenserades, Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD) eller DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) har värdet FAIL (MISSLYCKAD).
 - ▶ **CNV** – möjliga värden är PASS (GODKÄND) och FAIL (MISSLYCKAD). Indikerar om provet blev godkänt eller inte i kvalitetskontrollen av genamplifiering i DNA-biblioteket. Motsvarar DNA Copy Number Variant QC (Kvalitetskontroll av DNA-kopienummervariant) i TSO Comprehensive-rapporten. Ett tankstreck (–) visas om ett DNA-bibliotek inte sekvenserades, Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD) eller DNA Library QC (Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek) har värdet FAIL (MISSLYCKAD).
- ▶ **RNA Library QC** (Kvalitetskontroll av RNA-bibliotek) – möjliga värden är PASS (GODKÄND) och FAIL (MISSLYCKAD). Indikerar om provet blev godkänt eller inte i kvalitetskontrollen av RNA-bibliotek, vilket gäller det RNA-bibliotek som sekvenserades. Motsvarar RNA Library QC (Kvalitetskontroll av RNA-bibliotek) i TSO Comprehensive-rapporten. Ett tankstreck (–) visas om ett RNA-bibliotek inte sekvenserades eller om Run QC (Kvalitetskontroll av körning) har värdet FAIL (MISSLYCKAD).

Individuella prover kan misslyckas, även när körningsvärdena blir godkända.

Rapportåterskapande

Med rapportåterskapande kan en eller flera rapporter återskapas utan att alla sekundära analyssteg behöver repeteras. Rapportåterskapande går mycket snabbare än en fullständig analysrepetition men har andra funktioner:

- ▶ **Omfattning** – TSO Comprehensive-rapporten återskapas men vissa analyssteg hoppas över. Du kan ändra kön eller tumörtyp för en eller flera prover eller installera en ny kunskapsbas för att skapa en ny rapport som återspeglar ändringarna. Du måste välja varje prov manuellt för rapportåterskapande, medan alla prover väljs automatiskt vid en analysrepetition. Individuella prover kan tas bort för analysrepetition.
- ▶ **Körningsfel vid analys** – rapportåterskapande kräver en lyckad analyskörning, medan analysrepetition kan användas i scenarier där analysen misslyckades.
- ▶ **Redigerbara fält** – med rapportåterskapande tillåts ändringar av fälten Sex (Kön) och Tumor Type (Tumörtyp), medan alla fält som väljs under körningskonfigurationen kan ändras vid analysrepetition.
- ▶ **Version av TSO Comprehensive-analysmodul** – rapportåterskapande kräver en lyckad analys från Local Run Manager TruSight Oncology Comprehensive Analysis Module v2.3 eller senare. En analysrepetition kan initieras med hjälp av en analys från alla tidigare versioner av TSO Comprehensive-analysmodulen.
- ▶ **Körningsinställningar** – körningen för rapportåterskapande ställs automatiskt in till värden från den senaste lyckade sekundära analyskörningen. Körningen för en analysrepetition ställs automatiskt in till värden från det senaste analysförsöket (inklusive misslyckade analyskörningar).

Den här funktionen är endast tillgänglig för LRM-administratörsanvändare eller icke-administratörsanvändare med behörighet att repetera analyser. Mer information om användarhantering för LRM finns i *Referensguide för NextSeq 550Dx-instrument (dokumentnr 1000000009513)*.

Återskapa en rapport eller repetera analys

- 1 Hitta en körning med statusen Analysis Completed (Analys slutförd) i körningspanelen. Välj ikonen med vertikala prickar och därefter **Requeue** (Repetera).
Du måste länka om körningar som har tagits bort från den lokala tillfälliga mappen för att repetera analysen. Mer information om användarhantering för LRM finns i *Referensguide för NextSeq 550Dx-instrument (dokumentnr 1000000009513)*.
- 2 Välj **Edit Setup** (Redigera konfiguration) i popup-fönstret Requeue Analysis (Repetera analys).
- 3 Använd listrutan högst upp på skärmen Requeue Analysis (Repetera analys) och välj rapportåterskapande eller fullständig analysrepetition.

OBS! Granska alltid körningsinställningarna för varje prov innan du sparar en körning. Körningen för rapportåterskapande ställs automatiskt in till värden från den senaste lyckade sekundära analyskörningen.

- 4 Prover från tidigare slutförda körningar visas i en tabell. Använd +-knapparna till höger om tabellen för att markera önskade prover för rapportåterskapande. Alla prover i en körning exkluderas som standard från rapportåterskapande och måste läggas till individuellt. Rapportåterskapande är inte tillgängligt för prover som ursprungligen analyserades som kontrollprover – de proverna kräver en fullständig analysrepetition.
- 5 När alla önskade prover har markerats för rapportåterskapande väljer du **Requeue Analysis** (Repetera analys).

Visa resultat från rapportåterskapande

Du kan visa återskapade rapporter för prover märkta med Report Regeneration (Rapportåterskapande) tillsammans med andra slutförda analyser på skärmen Samples and Runs (Prover och körningar) i Local Run Manager. Rapporter som skapats med hjälp av rapportåterskapande är märkta med Report Regeneration (Rapportåterskapande) i fältet Analysis Type (Analystyp) högst upp på skärmen Samples and Runs (Prover och körningar).

Felsökning

När provrapporten indikerar att provanalysen misslyckades till följd av ett programvarufel ska du felsöka problemet baserat på det specifika steg som misslyckades. I mappen IVD_Reports (IVD-rapporter) indikerar **MetricsOutput.tsv** det specifika analyssteg som inte slutfördes under FAILED_STEPS (MISSLYCKADE STEG).

Använd följande tabell för att felsöka problem i arbetsflödet.

Misslyckat steg	Rekommenderad åtgärd
FastqValidation (Snabb kvalitetsvalidering)	Om programvarufelet beror på steget FastqValidation (Snabb kvalitetsvalidering) är en möjlig orsak ett felaktigt eller obefintligt index, vilket resulterar i att inga avläsningar görs för provet. Om du misstänker att ett felaktigt index förekommer ska analysen upprepas med korrekt indexidentifierare vald. Annars ska provet köras igen med arbetsflödet i TSO Comprehensive med en ny extraktion av nukleinsyra i enlighet med Bipacksedel till <i>TruSight Oncology Comprehensive (EU)</i> (dokumentnr 200007789).
FusionCalling (Fusionsbestämning)	Om programvarufelet beror på steget FusionCalling (Fusionsbestämning) är de möjliga orsakerna ett prov av låg kvalitet (otillräckligt intakt RNA), otillräcklig RNA-mängd, ett användningsfel under TSO Comprehensive-arbetsflödet eller ett felaktigt index som har tilldelats provet. Provet ska köras igen med arbetsflödet i TSO Comprehensive med en ny extraktion av nukleinsyra i enlighet med Bipacksedel till <i>TruSight Oncology Comprehensive (EU)</i> (dokumentnr 200007789).

Kontakta Illuminas tekniska support angående alla andra steg som misslyckas.

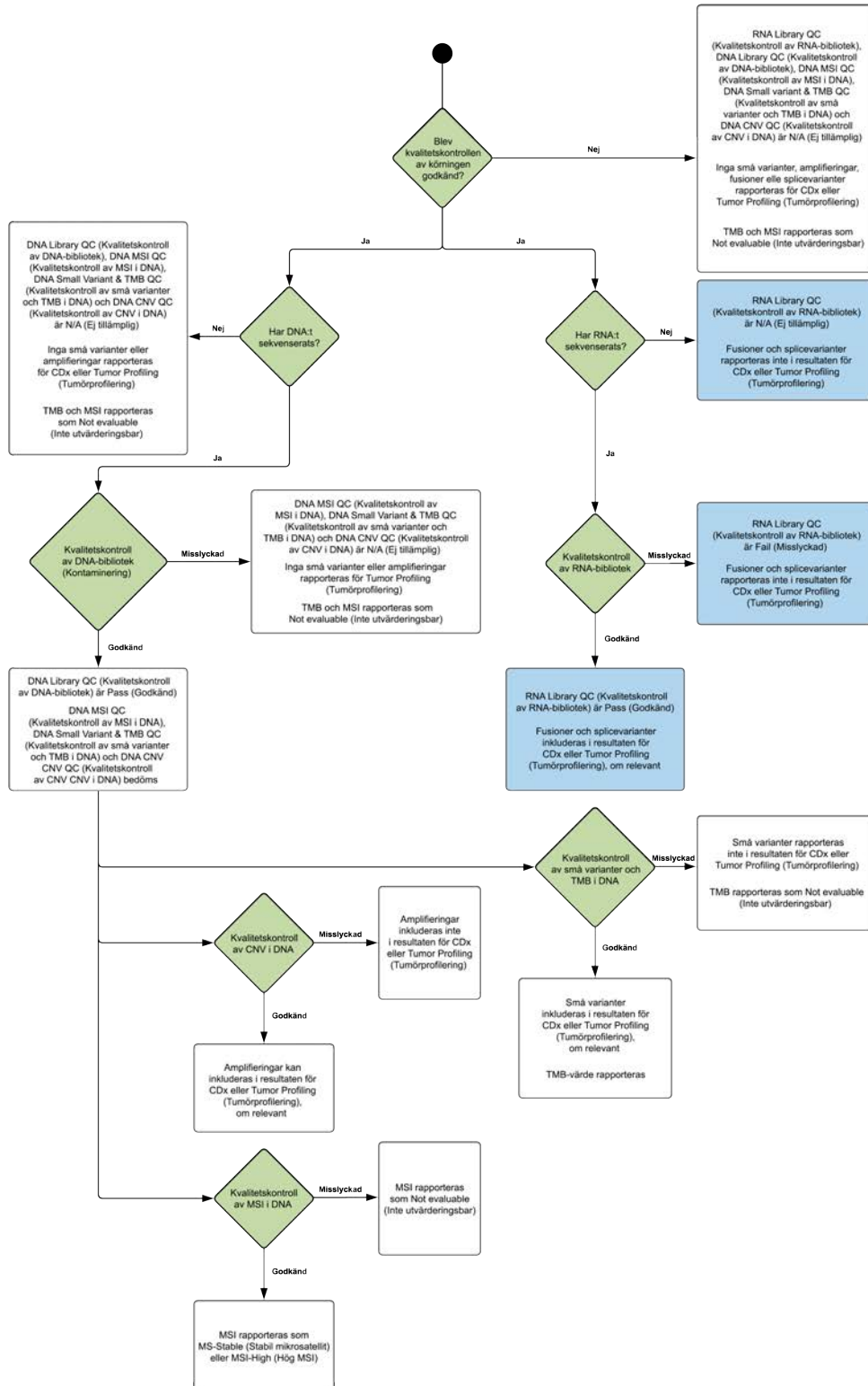
Bilaga A – flödesschema för mått för kvalitetskontroll

I följande flödesschema beskrivs måtten för kvalitetskontroll som listas i TSO Comprehensive-rapporten. Om kvalitetskontrollen av körningen misslyckas bedöms inga andra kvalitetskontrollsteg och alla steg markeras som N/A (Ej tillämpligt). Om DNA eller RNA inte sekvenseras eller inte blir godkänt i kvalitetskontrollen av bibliotek inkluderas inte några motsvarande varianttyper i resultaten för produkter för behandlingsvägledande diagnostik eller tumörprofilering. Kvalitetskontroll av DNA-bibliotek är ett mått på kontaminering. Om den inte blir godkänd markeras måtten för kvalitetskontroll av DNA nedströms (DNA MSI QC (Kvalitetskontroll av MSI i DNA), DNA small variants & TMB QC (Kvalitetskontroll av små varianter och TMB i DNA) samt DNA CNV QC (Kvalitetskontroll av CNV i DNA)) som N/A (Ej tillämpligt). Mer information finns i följande avsnitt och tabeller:

- ▶ *Analysmetoder på sidan 9*
- ▶ Tabellen för Quality Control (Kvalitetskontroll) på sidan 20
- ▶ Tabellen för Run QC Metrics (Kvalitetskontrollmått för körning) på sidan 39
- ▶ *Kvalitetskontroll för DNA-provsbibliotek på sidan 13*
- ▶ *Mått på provnivå på sidan 44*
- ▶ *Bilaga B – mått för kvalitetskontroll på sidan 50*

Flödesschemat mappar inte kontrollproverna. Resultaten från kontrollproverna påverkar inte måtten för kvalitetskontroll i TSO Comprehensive-rapporten i PDF- eller JSON-format. Användningen av kontrollprover beskrivs i *Kontrollprover på sidan 6*. Mer information om kontrollprover finns i *Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr 200007789)*.

Flödesschemat mappar inte kvalitetskontrollresultaten på positionsnivå. De här resultaten är en del av resultaten från kvalitetskontroller av produkter för behandlingsvägledande diagnostik som beskrivs i tabellen Kvalitetskontroll för produkter för behandlingsvägledande diagnostik på sidan 26. Kvalitetskontrollresultat på positionsnivå för avsnittet Tumor Profiling (Tumörprofilering) tillhandahålls i rapporten om lågt djup, som beskrivs i *Rapportering om lågt djup för DNA-provsbibliotek på sidan 13*.



Bilaga B – mått för kvalitetskontroll

Kvalitetskontrollmått

Tabell 5 Kvalitetskontrollmått för TSO Comprehensive-resultatrapporten

Utdatatyp	Mått	Specifikation	Beskrivning	Påverkan av specifikationsfel*
Sekvenseringskörning	PCT_PF_READS (%) (PROCENT GODKÄNDA AVLÄSNINGAR (%))	≥ 80,0	Procentandel avläsningar som passerar filtret (PF).	Sekvenseringskörningen ogiltigförklaras, inga resultat rapporteras för något prov i körningen.
	PCT_Q30_R1 (%) (PROCENT ≥ Q30 I AVLÄSNING 1 (%))	≥ 80,0	Genomsnittlig procentandel basbestämningar med ett kvalitetsresultat på minst Q30 för Read 1 (Avläsning 1).	
	PCT_Q30_R2 (%) (PROCENT ≥ Q30 I AVLÄSNING 2 (%))	≥ 80,0	Genomsnittlig procentandel basbestämningar med ett kvalitetsresultat på minst Q30 för Read 2 (Avläsning 2).	
DNA-bibliotek	CONTAMINATION_SCORE (KONTAMINERINGS RESULTAT)	≤ 3 106 eller > 3 106 och P_ VALUE (P- VÄRDE) ≤ 0,049	Ett mått för att utvärdera sannolikheten för kontaminering genom att använda VAF för vanliga varianter. Kontamineringresultatet baseras på VAF-fördelningen av SNP:er. P-värdet för kontaminering används för att bedöma mycket omstrukturerade genom och gäller endast när kontamineringsresultatet överskrider Upper Spec Limit (Övre specifikationsgräns).	Inga DNA-resultat rapporteras.
	MEDIAN_INSERT_SIZE (bp) (MEDIANFRAGMENTLÄNGD (baspar))	≥ 70	Medianvärdet för fragmentlängd i provet.	Inga resultat för TMB eller små DNA-varianter rapporteras.
	MEDIAN_EXON_COVERAGE (count) (MEDIANEXONTÄCKNING (antal))	≥ 150	Täckning av medianexonfragment för alla exonbaser.	

Utdatatyp	Mått	Specifikation	Beskrivning	Påverkan av specifikationsfel*
DNA-bibliotek	PCT_EXON_50X (%) (PROCENT EXONBASER 50X TÄCKNING (%))	≥ 90,0	Procentandel exonbaser med 50x fragmenttäckning.	
	USABLE_MSI_SITES (count) (ANVÄNDBARA MSI- PLATSER (antal))	≥ 40	Antalet MSI-platser som är användbara för MSI-bestämning (antal mikrosatellitplatser med tillräckligt omfattande avläsningar för att identifiera mikrosatellitinstabilitet).	Inga MSI-resultat rapporteras.
	COVERAGE_MAD (count) (MEDIANTÄCKNING (antal))	≤ 0,210	Medianen av absoluta avvikelser från medianen av normaliserade värden för varje CNV-målregion.	Inga genamplifieringsresultat rapporteras.
	MEDIAN_BIN_COUNT_CNVTARGET (count) (MEDIAN FÖR DISKRETA VÄRDEN PER CNV-MÅL (antal))	≥ 1,0	Medianvärdet för diskreta värden per CNV-mål.	
RNA-bibliotek	MEDIAN_INSERT_SIZE (bp) (MEDIANFRAGMENTLÄNGD (baspar))	≥ 80	Medianvärdet för fragmentlängd i provet.	Inga fusions- eller splicevariantresultat rapporteras.
	MEDIAN_CV_GENE_500X (coefficient) (MEDIAN-CV FÖR GENER ≥ 500X (koefficient))	≤ 0,93	MEDIAN_CV_GENE_500X (MEDIAN-CV FÖR GENER ≥ 500X) är ett mått på täckningens enhetlighet. För varje gen med minst 500x täckning beräknas variationskoefficienten för täckning av hela genen. Det här måttet är medianen av de värdena. Ett högt värde indikerar en hög nivå variation och problem i biblioteksberedningen, till exempel lågt antal prover och/eller probfel. Det här måttet beräknas med hjälp av alla avläsningar (inklusive avläsningar som är märkta som dubletter).	
RNA-bibliotek	TOTAL_ON_TARGET_READS (count) (TOTALT ANTAL AVLÄSNINGAR PÅ MÅL (antal))	≥ 9 000 000	Det totala antalet avläsningar som mappas till målregionerna. Det här måttet beräknas med hjälp av alla avläsningar (inklusive avläsningar som är märkta som dubletter).	Inga fusions- eller splicevariantresultat rapporteras.

*Lyckade resultat visas som PASS (GODKÄND).

DNA-utökade mått

DNA-utökade mått tillhandahålls endast i informationssyfte. De kan vara användbara i en felsökning men tillhandahålls utan särskilda specifikationsbegränsningar och används inte direkt för kvalitetskontroll av prover. Kontakta Illuminas tekniska support för mer information.

Mått	Beskrivning	Enheter
TOTAL_PF_READS (TOTALA PF-AVLÄSNINGAR)	Totalt antal avläsningar som passerar filtret.	Antal
MEAN_FAMILY_SIZE (GENOMSNITTLIG FAMILJESTORLEK)	Summan av det totala antalet avläsningar i varje familj delat med antalet familjer efter korrigering, komprimering och filtrering i stöдавläsningar.	Antal
MEDIAN_TARGET_COVERAGE (MEDIANMÅLTÄCKNING)	Medianvärdet för täckning av baser.	Antal
PCT_CHIMERIC_READS (PROCENT CHIMÄRA AVLÄSNINGAR)	Procentandel chimära avläsningar.	%
PCT_EXON_100X (PROCENT EXON 100X)	Procentandel exonbaser med mer än 100x täckning.	%
PCT_READ_ENRICHMENT (PROCENT AVLÄSNINGAR)	Procentandel avläsningar som överlappar någon del av målregionen jämfört med totalt antal avläsningar.	%
PCT_USABLE_UMI_READS (PROCENT ANVÄNDBARA UMI-AVLÄSNINGAR)	Procentandel avläsningar med användbara UMI.	%
MEAN_TARGET_COVERAGE (GENOMSNITTLIG MÅLTÄCKNING)	Medelvärde för täckning av baser.	Antal
PCT_ALIGNED_READS (PROCENT INPASSADE AVLÄSNINGAR)	Procentandel av avläsningarna som matchade referensgenomet.	%
PCT_CONTAMINATION_EST (BERÄKNAD PROCENT KONTAMINERING)	Procentandel provkontaminering.	%
PCT_PF_UQ_READS (PROCENT UNIKA AVLÄSNINGAR)	Procentandel unika avläsningar som passerar filtret.	%
PCT_TARGET_0.4X_MEAN (PROCENT MÅL 0,4X GENOMSNITTET)	Procentandel målbaser med måltäckning större än 0,4 gånger medelvärdet.	%
PCT_TARGET_100X (PROCENT MÅL 100X)	Procentandel målbaser med mer än 100x täckning.	%
PCT_TARGET_250X (PROCENT MÅL 250X)	Procentandel målbaser med mer än 250x täckning.	%

RNA-utökade mått

RNA-utökade mått tillhandahålls endast i informationssyfte. De kan vara användbara i en felsökning men tillhandahålls utan särskilda specifikationsbegränsningar och används inte direkt för kvalitetskontroll av prover. Kontakta Illuminas tekniska support för mer information.

Mått	Beskrivning	Enheter
PCT_CHIMERIC_READS (PROCENT CHIMÄRA AVLÄSNINGAR)	Procentandel avläsningar som är linjerade som två segment vilka mappas till icke på varandra följande genomregioner.	%
PCT_ON_TARGET_READS (PROCENT AVLÄSNINGAR PÅ MÅL)	Procentandel avläsningar som överlappar någon del av målregionen jämfört med totalt antal avläsningar. En avläsning som delvis mappas till målregionen räknas som korrekt.	%
SCALED_MEDIAN_GENE_COVERAGE (SKALAT MEDIANVÄRDE FÖR GENTÄCKNING)	Median av en medianbäckning av gener som anpassas efter längd. En indikation på mediantäckningsdjup för gener i panelen.	Antal
TOTAL_PF_READS (TOTALA PF- AVLÄSNINGAR)	Totalt antal avläsningar som passerar filtret.	Antal

Bilaga C – referens för TruSight Oncology Comprehensive (EU)-rapporten

illuminia | TruSight™ Oncology Comprehensive (EU) FOR IN VITRO DIAGNOSTIC USE Report Date 2022-04-06

Sample ID Sample A	Run QC	✓ PASS	Run ID: 190426_NDX550142_0014_AH3VGVWB0XX
Tumor Type Medullary thyroid carcinoma	RNA Library QC	✓ PASS	Analysis Date: 2022-04-06
Sex Female	DNA Library QC	✓ PASS	Knowledge Base Version: 6.8.0.0
	I DNA MSI QC	✓ PASS	Knowledge Base Published Date: 2021-12-23
	I DNA Small Variant & TMB QC	✓ PASS	Module Version: 2.3.6.113
	I DNA Copy Number Variant QC	✓ PASS	Claims Package Version: 2.1.0.2

Companion Diagnostic Results *

Detected Variants/Biomarkers	Therapy	Usage	Details
LMNA-NTRK1 Fusion	VITRAKVI® (vandretrectinib)	Indicated	Type: Fusion Breakpoint 1: chr1:156100562 Breakpoint 2: chr1:156844696 Fusion Supporting Reads: 64

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

Other Alterations and Biomarkers Identified

The genomic findings reported below, for variants or biomarkers identified in this sample, are intended to provide tumor profiling information in accordance with professional guidelines.

Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance *

No Detected Variants

Genomic Findings with Potential Clinical Significance *

TMB: 3.1 Mut/Mb	MSI: MS-Stable
Detected Variants	Details
APC p.(Arg1450Ter)	Type: SNV VAF: 11.39% Consequence: Stop Gained Nucleotide Change: NM_000038.5:c.4348C>T Genomic Position: chr5:112175639 Reference Allele: C Alternate Allele: T
BRAP p.(Val1600Glu)	Type: SNV VAF: 5.17% Consequence: Missense Variant Nucleotide Change: NM_004333.4:c.1799T>A Genomic Position: chr7:140453136 Reference Allele: A Alternate Allele: T

*Additional information in Informatics Details section

1 of 6

- A Mer information finns i *Bilaga A – flödesschema för mått för kvalitetskontroll på sidan 48*.
- B Ett CDx-resultat indikerar att patientprovet har en tumörtyp och biomarkör som är riktad av den indikerade behandlingen. Mer information finns i *Bestämning med produkter för behandlingsvägledande diagnostik på sidan 16*. Om det inte finns några CDx-resultat anger rapporten att inga biomarkörer för produkter för behandlingsvägledande diagnostik för den angivna tumörtypen har upptäckts.
- C CDx-biomarkören observerad i patientprovet. Användning kan anges eller så kan en anteckning läggas till. Vid behov kan en anteckning läggas till i kolumnen Details (Information) för att ge ytterligare information om varianten, till exempel information om möjlig läkemedelsresistens.
- D Avsnittet Alterations and Biomarkers Identified (Ändringar och biomarkörer identifierades) innehåller information om tumörprofilering. Associationer kan bero på terapeutiska, diagnostiska eller prognostiska bevis. Om tillämpligt listar det här avsnittet även resistensmutationer med en motsvarande anteckning.
- E Enligt kunskapsbasen finns det bevis för klinisk signifikans för den här biomarkören i den här tumörtypen baserat på information från behandling, kliniska riktlinjer eller båda. Mer information finns i *Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans på sidan 17* och tabellen för Genomic Findings with Evidence of Clinical Significance (Genomiska resultat med evidens för klinisk signifikans) på sidan 24.
- F Enligt kunskapsbasen finns det begränsade eller inga kliniska bevis för ett genomiskt resultat inom tumörtypen. Det kan finnas prekliniska data eller data från andra tumörtyper där biomarkören förutsäger svar på en godkänd behandling eller prövningsbehandling. Mer information finns i *Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans på sidan 17* och tabellen Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans) på sidan 25
- G TMB and MSI listas i Genomic Findings with Potential Clinical Significance (Genomiska resultat med potentiell klinisk signifikans). Se *Tumörmutationsbörda på sidan 12* och *Mikrosatellitinstabilitetsstatus på sidan 12*.
- H Om två varianter är listade på en och samma rad (ej på bild) finns det klinisk betydelse för de varianterna när de identifieras tillsammans. Orsaken kan vara resistensmutationer eller andra källor. Se exempel i *Tumörprofilering av varianter på sidan 16*.

Lumina | TruSight[™] Oncology Comprehensive (EU) Sample ID: Sample A Tumor Type: Metastatic thyroid carcinoma Mobile version: 2.3.4.113 Knowledge Base version: 6.8.0.0 Report Date: 2022-04-06

Companion Diagnostics QC **A**

Companion Diagnostics Genomic Positions with Insufficient Coverage for Small Variant Detection

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

None

Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated **B**

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

Tumor Type	Biomarkers	Therapy	CDx Intended Use Evaluated	Comment
Solid Tumor	NTRK1, NTRK2 & NTRK3 Gene Fusions	VITRAKVI® (larotrectinib)	Yes C	-

2 of 6

- A Avsnittet Companion Diagnostic QC (Kvalitetskontroll för produkter för behandlingsvägledande diagnostik) innehåller kvalitetskontrollinformation på positionsnivå om CDx-biomarkörer. Om inga positioner är listade betyder det att det fanns tillräcklig täckning i de riktade varianterna och regionen. Mer information finns i tabellen Kvalitetskontroll för produkter för behandlingsvägledande diagnostik på sidan 26.
- B Avsnittet Companion Diagnostics Intended Uses Evaluated (Utvärderade avsedda användningar med produkter för behandlingsvägledande diagnostik) listar alla CDx-avsedda användningar och indikerar om de utvärderades för provet eller inte. Information om TSO Comprehensive-analysens avsedda användning finns i Bipacksedel till TruSight Oncology Comprehensive (EU) (dokumentnr 200007789). Tumörtyp, biomarkör och behandling kommer från den avsedda användningen.
- C Utvärdering sker om tumörtypen är lämplig för en CDx och provet godkändes i erforderliga kvalitetskontrollskategorier. Mer information om kriterier som krävs för att prover ska utvärderas för en CDx finns i tabellen Utvärderade avsedda användningar med produkter för behandlingsvägledande diagnostik på sidan 27.
- ▶ **Yes (Ja)** – Provet utvärderades för den här avsedda användningen. Specifika resultat identifieras i avsnittet Companion Diagnostics Results (Resultat med produkter för behandlingsvägledande diagnostik) i rapporten.
 - ▶ **No (Nej)** – Provet utvärderades inte för den avsedda användningen och en kommentar förklarar varför.

Bilaga D – MNV:er, indels och deletioner i EGFR och RET som är identifierbara av bestämningsprogrammet för fasade varianter

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr7	55242462	CAAGGAATTAAGAGAA	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Lys745_Glu749del)
chr7	55242463	AAGGAATTAAGAGAAG	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Lys745_Ala750delinsThr)
chr7	55242464	AGGAATTAAGAGA	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Glu749del)
chr7	55242464	AGGAATTAAGAGAAGC	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ala750del)
chr7	55242465	GGAATTAAGA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Glu749del)
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAG	AATTC	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ala750delinsIlePro)
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAA	AATTC	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsIlePro)
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAAC	AAT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsIle)
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAACA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751del)
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCAACATC	AAT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsIle)
chr7	55242465	GGAATTAAGAGAAGCA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ala750del)
chr7	55242466	GAATTAAGAGAAGCAACAT	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsAla)
chr7	55242466	GAATTAAGAGAAGCAA	G	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsAla)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAAC	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751del)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACATC	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsAsp)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACATC	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Ser752delinsVal)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACATCTC	TCT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Pro753delinsValSer)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAACA	TTGCT	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsValAla)
chr7	55242467	AATTAAGAGAAGCAAC	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Glu746_Thr751delinsVal)
chr7	55242468	ATTAAGAGAAGCAACATCT	A	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ser752del)
chr7	55242468	ATTAAGAGAAGCAAC	GCA	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751delinsGln)
chr7	55242468	ATTAAGAGAAG	GC	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ala750delinsPro)
chr7	55242469	TTAAGAGAAG	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ala750delinsPro)
chr7	55242469	TTAAGAGAAGCAA	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751delinsPro)
chr7	55242469	TTAAGAGAAGCAACATCT	CAA	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Ser752delinsGln)

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr7	55242469	TTAAGAGAAGCAACATCTCC	CA	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Pro753delinsGln)
chr7	55242469	TTAAGAGAAGCAACATCTC	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Pro753delinsSer)
chr7	55242469	TTAAGAGAAGCAA	T	EGFR	NP_005219.2:p.(Leu747_Thr751delinsSer)
chr7	55242482	CATCTCCGAAAGCCAACAAGGAAAT	C	EGFR	NP_005219.2:p.(Ser752_Ile759del)
chr7	55249011	AC	CCAGCGTGGAT	EGFR	NP_005219.2:p.(Ala767_Val769dup)
chr10	43604549	CTCAGACTTCCAGGGCCCAGGA	G	RET	NP_066124.1:p.(Asp378_Gly385delinsGlu)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CACAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CACAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CCCAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CCCAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CGCAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CGCAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CTCAC	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609928	ATCCACTGTGCGACGAGCTG	CTCAT	RET	NP_066124.1:p.(Asp627_Leu633delinsAlaHis)
chr10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	TGCGAT	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
chr10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	TGTGAT	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
chr10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGAT	TGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
chr10	43609933	CTGTGCGACGAGCTGTGCCGCACGGTGAT	TGTGA	RET	NP_066124.1:p.(Leu629_Ile638delinsCysAsp)
chr10	43609936	TGC	GCT	RET	NP_066124.1:p.(Cys630Ala)
chr10	43609940	ACGAGCTG	TA	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsVal)
chr10	43609940	ACGAGCTG	TC	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsVal)
chr10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGAT	C	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
chr10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	CA	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
chr10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	CG	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
chr10	43609940	ACGAGCTGTGCCGCACGGTGATC	CT	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Ile638delinsAla)
chr10	43609940	ACGAGCTG	TT	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsVal)
chr10	43609941	CGAGCTG	A	RET	NP_066124.1:p.(Asp631_Leu633delinsGlu)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	AGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	AGTT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGCTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	AGTTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACCGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CACCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATCGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGCA	CATCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CACAG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CATAG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACGGTGATCGC	CATCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala639delinsHisArg)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCAAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCAAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCATCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCATCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCATCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCCTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCGTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTAGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTTCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCACG	TCTTCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCAT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609942	GAGCTGTGCCGCA	TCTT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Thr636delinsSerSer)
chr10	43609943	AGCTG	TA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Leu633delinsVal)
chr10	43609943	AGCTG	TC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Leu633delinsVal)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CAGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CCGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGT	CTGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TAAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGCCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TACGTCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGCCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TCCGTCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGCCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TGCGTCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTAGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGACCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGACCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGACCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGCCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGCCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGCCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGGCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGGCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGGCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGTCCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGTCCG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAGCC	TTCGTCCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TAAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TAAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TACGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TCCGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TGCGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTAGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTAGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTGATCGCAG	TTCGTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Ala640delinsValArgPro)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CAGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CAGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CAGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CCGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CCGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CCGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CGGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CGGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CGGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CTGCA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CTGCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTGTGCCGCACGGTG	CTGCT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Val637delinsAlaAla)
chr10	43609943	AGCTG	TT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Leu633delinsVal)
chr10	43609944	GCTGT	CGTAC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGT	CGTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGT	CGTGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGT	CGTTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTACGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTACGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTACGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTCAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTCAGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTCCGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTCCGG	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTCCGT	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGTGC	CGTGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr10	43609944	GCTGT	TGTCC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGT	TGTGC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609944	GCTGT	TGTTC	RET	NP_066124.1:p.(Glu632_Cys634delinsAspValArg)
chr10	43609945	CTGTGC	GTATGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)
chr10	43609945	CTGTGC	GTCTGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)
chr10	43609945	CTGTGC	GTGTGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)
chr10	43609945	CTGTGC	GTTTGG	RET	NP_066124.1:p.(Leu633_Cys634delinsValTrp)
chr10	43609948	TGC	CCA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634Pro)
chr10	43609948	TGC	CCG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634Pro)
chr10	43609950	CCGC	GGGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635delinsTrpGly)
chr10	43609950	CCGC	GGGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635delinsTrpGly)
chr10	43609950	CCGC	GGGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635delinsTrpGly)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCAAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCCAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCGAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	CCGC	TCCTAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCAAAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCAAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCCAAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCCAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCGAAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCGAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr10	43609950	C	TCCTAAA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609950	C	TCCTAAG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CAAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CCAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAAAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAGAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CGAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)

Kromosom	Position (hg19)	Referensallel	Alternativ allel	Gen	Aminosyreförändring
chr10	43609952	GC	CTAAAAGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAACGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAACGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAACGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAGAGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAGCGA	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAGCGG	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43609952	GC	CTAAGCGT	RET	NP_066124.1:p.(Cys634_Arg635insProLys)
chr10	43613904	TTG	ACT	RET	NP_066124.1:p.(Leu790Thr)
chr10	43615630	TTCC	ACCA	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
chr10	43615630	TTCC	ACCG	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
chr10	43615630	TTCC	ACCT	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
chr10	43615630	TTCC	GCCA	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
chr10	43615630	TTCC	GCCG	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)
chr10	43615630	TTCC	GCCT	RET	NP_066124.1:p.(Asp903_Ser904delinsGluPro)

Revisionshistorik

Dokument	Datum	Ändringsbeskrivning
Dokumentnr 200008661 v03	Juli 2022	Tillagd information om TSO Comp v2.3.5 säkerhetscertifiering. Uppdaterat skärmenamnet Module Settings (Modulinställningar) till Modules & Manifests (Moduler och manifest).
Dokumentnr 200008661 v02	April 2022	Innehåll om produkter för behandlingsvägledande diagnostik har lagts till. Innehåll om en klinisk NTRK-studie har lagts till.
Dokumentnr 200008661 v01	Februari 2022	Avsnitt för DNA- och RNA-utökade mått lades till.
Dokumentnr 200008661 v00	November 2021	Första utgåvan.

Teknisk hjälp

Kontakta Illuminas tekniska support för all form av teknisk hjälp.

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

Telefonnummer till Illuminas kundtjänst

Region	Avgiftsfritt	Lokalt
Nordamerika	+1 800-8094566	
Australien	+1 800-775688	
Belgien	+32 80077160	+32 34002973
Danmark	+45 80820183	+45 89871156
Finland	+358 800918363	+358 974790110
Frankrike	+33 805102193	+33 170770446
Hongkong, Kina	800960230	
Irland	+353 1800936608	+353 016950506
Italien	+39 800985513	+39 236003759
Japan	0800-1115011	
Kina	400-0665835	
Nederländerna	+31 8000222493	+31 207132960
Norge	+47 800 16836	+47 21939693
Nya Zeeland	0800-451650	
Schweiz	+41 565800000	+41 800200442
Singapore	+1 800-5792745	
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
Österrike	+43 800006249	+43 19286540
Övriga länder	+44 1799-534000	

Säkerhetsdatablad (SDS) – Finns på Illuminas webbplats på support.illumina.com/sds.html.

Produktdokumentation – Kan hämtas på support.illumina.com.



Illumina
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 USA
+1 800-8094566
+1 858-2024566 (utanför Nordamerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE

IVD

EC REP

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

**FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK
ENDAST FÖR EXPORT**

© 2022 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

illumina®