

# Příbalový leták ke kontrolním vzorkům TruSight Oncology

URČENO K DIAGNOSTICE IN VITRO

URČENO POUZE NA EXPORT

## Obsah

Účel použití .....	2
Popis produktu .....	2
Omezení .....	3
Složky produktu .....	4
Skladování a manipulace .....	4
Varování a preventivní opatření .....	4
Návod k použití .....	4
Charakteristiky účinnosti .....	5
Historie revizí .....	7
Patenty a ochranné známky .....	8
Kontaktní údaje .....	8
Štítky na produktech .....	8

## Účel použití

Kontrolní vzorky TruSight Oncology, které se skládají z kontrolního vzorku TruSight Oncology DNA a kontrolního vzorku TruSight Oncology RNA, jsou určeny pro kvalitativní diagnostické použití *in vitro* jako kontrola kvality pro sledování analytického výkonu přípravy knihovny, sekvenování a analytických kroků molekulárních diagnostických rozborů založených na sekvenování nové generace (NGS), které slouží k detekci vybraných variant DNA a RNA. Tento produkt je také určen k tomu, aby pomohl sledovat výkonnost testovacího systému NGS, a to detekováním analytických odchylek, které mohou například vzniknout v důsledku změn reagentie nebo přístroje v genetickém testování.

## Popis produktu

Kontrolní vzorky TruSight Oncology (TSO) zahrnují dva samostatně dostupné produkty: kontrolní vzorek TSO DNA a kontrolní vzorek TSO RNA.

Kontrolní vzorek TSO DNA je multiplexní směs biosyntetické DNA na pozadí DNA buněčné linie DM24385. Obsahuje 40 variant ve 28 genech a představuje varianty jednotlivých nukleotidů, inzercí, delecí a přeskupení ([Tabulka 1](#)).

Tabulka 1 Varianty přítomné v kontrolním vzorku TSO DNA

ID COSMIC	Gen	Změna nukleotidu	Změna aminokyseliny
COSM33765	AKT1	c.49G>A	p.E17K
COSM13127	APC	c.4348C>T	p.R1450*
COSM18561	APC	c.4666dup	p.T1556Nfs*3
COSM21924	ATM	c.1058_1059del	p.C353Sfs*5
COSM476	BRAF	c.1799T>A	p.V600E
COSM5664	CTNNB1	c.121A>G	p.T41A
COSM12378	EGFR	c.2310_2311insGGT	p.D770_N771insG
COSM6225	EGFR	c.2236_2250del	p.E746_A750del
COSM6224	EGFR	c.2573T>G	p.L858R
COSM6240	EGFR	c.2369C>T	p.T790M
COSM682	ERBB2	c.2313_2324dup	p.Y772_A775dup
COSM715	FGFR3	c.746C>G	p.S249C
COSM783	FLT3	c.2503G>T	p.D835Y
COSM33661	FOXL2	c.402C>G	p.C134W
COSM52969	GNA11	c.626A>T	p.Q209L
COSM28758	GNAQ	c.626A>C	p.Q209P
COSM27887	GNAS	c.2530C>T	p.R844C
COSM28747	IDH1	c.394C>T	p.R132C
COSM12600	JAK2	c.1849G>T	p.V617F
COSM1314	KIT	c.2447A>T	p.D816V
COSM521	KRAS	c.35G>A	p.G12D
COSM18918	MPL	c.1544G>T	p.W515L
COSM17559	NPM1	c.860_863dup	p.W288Cfs*12
COSM584	NRAS	c.182A>G	p.Q61R

ID COSMIC	Gen	Změna nukleotidu	Změna aminokyseliny
COSM736	PDGFRA	c.2525A>T	p.D842V
COSM28053	PDGFRA	c.1694_1695insA	p.S566Qfs*6
COSM763	PIK3CA	c.1633G>A	p.E545K
COSM775	PIK3CA	c.3140A>G	p.H1047R
COSM12464	PIK3CA	c.3203dup	p.N1068Kfs*5
COSM5809	PTEN	c.800del	p.K267Rfs*9
COSM4986	PTEN	c.741dup	p.P248Tfs*5
COSM965	RET	c.2753T>C	p.M918T
COSM14105	SMAD4	c.1394dup	p.A466Gfs*28
COSM6530	TP53	c.723del	p.C242Afs*5
COSM10648	TP53	c.524G>A	p.R175H
COSM10662	TP53	c.743G>A	p.R248Q
COSM10660	TP53	c.818G>A	p.R273H
COSM18610	TP53	c.267del	p.S90Pfs*33
N/A	NCOA4-RET	N/A	N/A
N/A	TPR-ALK	N/A	N/A

Kontrolní vzorek TSO RNA je multiplexní směs transkriptů RNA na pozadí GM24385 RNA. Obsahuje 16 fúzí ve 26 genech a dvě splice varianty ve dvou genech (Tabulka 2). U fúzí je partner 5' uveden jako první a partner 3' je uveden za pomlčkou.

Tabulka 2 Varianty přítomné v kontrolním vzorku TSO RNA

Varianta	Varianta	Varianta
CCDC6-RET	FGFR3-TACC3	SLC45A3-BRAF
CD74-ROS1	KIF5B-RET	TFG-NTRK1
EGFR-SEPT14	LMNA-NTRK1	TMPRSS2-ERG
EML4-ALK	NCOA4-RET	TPM3-NTRK1
ETV6-NTRK3	PAX8-PPARG	EGFR VIII
FGFR3-BAIAP2L1	SLC34A2-ROS1	MET Exon 14

## Omezení

### Určeno k diagnostice in vitro.

Výsledky uvedené v označení byly získány s reprezentativním rozbohem. Výkonnostní charakteristiky jsou uváděny pouze pro informační účely. Výsledky detekce variant kontrolních vzorků TruSight Oncology se mohou lišit v závislosti na metodě přípravy knihovny, metodě sekvenování a bioinformatickém plánu. Za stanovení vlastních výkonnostních kritérií vhodných pro vlastní systém je odpovědný koncový uživatel.

Detekce NCOA4-RET a TPR-ALK v kontrolních vzorcích TruSight Oncology DNA nebyla společností Illumina® hodnocena.

## Složky produktu

Produkt	Katalogové číslo	Množství	Objem	Koncentrace*	Účinné látky	Skladovací teplota
Kontrolní vzorky TruSight Oncology DNA	20065041	1	25 µl	20 ng/µl	Fond syntetické DNA	-25 °C až -15 °C
Kontrolní vzorky TruSight Oncology RNA	20065042	1	25 µl	25 ng/µl	Fond syntetické RNA	-85 °C až -65 °C

\*Je uvedena minimální koncentrace. Skutečná koncentrace se liší podle šarže a je uvedena na štítku zkumavky.

## Skladování a manipulace

Kontrolní vzorek TSO DNA, pokud je uchováván při teplotě -15 °C nebo nižší, je stabilní až do data konce použitelnosti vytištěného na štítku zkumavky a na krabici sady. Zkumavka může podstoupit 10 zmrazení-rozmrazení z více použití zkumavky. Používejte správné laboratorní postupy, abyste zabránili kontaminaci. Kontrolní vzorek TSO RNA, pokud je uchováván při teplotě -65 °C nebo nižší, je stabilní až do data konce použitelnosti vytištěného na štítku zkumavky a na krabici sady. Zkumavka může podstoupit 10 zmrazení-rozmrazení z více použití zkumavky. Používejte správné laboratorní postupy, abyste zabránili kontaminaci. Nepoužívejte poměrné části.

## Varování a preventivní opatření

- ▶ Zabraňte křížové kontaminaci.
- ▶ Při manipulaci s produktem dodržujte správné laboratorní postupy.
- ▶ Pro odlišné vzorky nebo dispenzní produkty používejte čerstvý laboratorní spotřební materiál a nepoužité pipetové špičky.
- ▶ Používejte špičky odolné vůči aerosolům, které sníží riziko křížové kontaminace.
- ▶ Dodržujte správný postup rozboru a věnujte pozornost bezpečnostním, laboratorním a rozborovým varováním a bezpečnostním opatřením.
- ▶ Dodržujte běžná laboratorní preventivní opatření. Nepipetujte ústy. Ve vyhrazených pracovních prostorech nejezte, nepijte ani nekuřte. Při manipulaci s produktem používejte jednorázové rukavice a laboratorní pláště. Po manipulaci s produktem si důkladně umyjte ruce.
- ▶ Používejte zkumavky mikroodstředivky, desky, pipetové špičky a zásobníky bez nukleázy.
- ▶ Používejte přesné pipety, abyste zajistili přesné dodání produktu. Pravidelně kalibrujte podle specifikací od výrobce.
- ▶ Nepoužívejte kontrolní vzorky TSO po uplynutí data použitelnosti uvedeného na štítku zkumavky.

## Návod k použití

Pokyny platí jak pro kontrolní vzorek TSO DNA, tak pro kontrolní vzorek TSO RNA.

- 1 Rozmrazte obsah na ledu.
- 2 Jemně zkumavku promíchejte vortexovou třepačkou nebo v překlopné třepačce a pak ji krátce odstředíte, abyste obsah shromáždili na dno zkumavky.
- 3 Zředte na požadovanou koncentraci ve vhodném pufru. Pokud je potřeba ředění, použijte při výpočtech ředění skutečnou koncentraci uvedenou na štítku zkumavky pro danou kontrolní šarži.

Doporučeným ředidlem pro kontrolní vzorek TSO DNA je Tris-EDTA (10 mM Tris, 1 mM EDTA, pH 8,0).

Doporučeným ředidlem pro kontrolní vzorek TSO RNA je voda, která neobsahuje DNase a RNase.

- 4 Otestujte kontrolu jako zkušební vzorek spolu se vzorky rozboru.
- 5 Mezi použitými uchovávejte v podmínkách, které jsou uvedeny na štítku.

## Charakteristiky účinnosti

Kontrolní vzorky TSO byly testovány na několika externích pracovištích, u různých operátorů a šarží pomocí TruSight Oncology Comprehensive (TSO Comprehensive) jako reprezentativní rozbor.

Kontrolní vzorek DNA TSO byl testován pomocí TSO Comprehensive. Kontrolní vzorek TSO DNA byl zředěn v pufru Tris-EDTA a 40 ng bylo použito jako vstupní materiál vzorku. Na každém ze tří externích pracovišť testovali dva operátoři na každém pracovišti tři šarže kontrolního vzorku DNA TSO v kombinaci se třemi šaržemi sad rozboru TSO Comprehensive. Knihovny byly sekvenovány na sekvencerech NextSeq 550Dx. Celkem bylo pro kontrolu TSO DNA vygenerováno 112 výsledků vzorků. Na vzorek bylo 24 volání z celkem 2688 hodnotitelných očekávaných volání.

K hodnocení reprodukovatelnosti kontrolních vzorků TSO DNA byl vybrán reprezentativní soubor variant obsahující více typů variant, které zahrnují řadu genů souvisejících s rakovinou (Tabulka 3).

Tabulka 3 Vybrané varianty kontrolních vzorků TSO DNA pro reprodukovatelnost

Varianta	Varianta	Varianta	Varianta
AKT1 E17K	EGFR E746_A750del	KIT D816V	PTEN P248Tfs*5
APC R1450*	ERBB2 Y772_A775dup	KRAS G12D	RET M918T
APC T1556Nfs*3	GNA11 Q209L	MPL W515L	SMAD4 A466Gfs*28
ATM C353Sfs*5	GNAQ Q209P	NRAS Q61R	TP53 R175H
CTNNB1 T41A	GNAS R844C	PDGFRA D842V	TP53 R248Q
EGFR L858R	JAK2 V617F	PIK3CA E545K	TP53 R273H

Výsledky jsou shrnuty v tabulce 4. Správná volání byla založena na detekci 24 variant v tabulce 3.

Tabulka 4 Hodnocení kontrolních vzorků TSO DNA na externím pracovišti

Pracoviště	Operátor pracoviště	Počet běhů	Celkový počet očekávaných volání	% pozorovaných pozitivních volání
1	1	3	432	94,9 %
1	2	3	432	94,4 %
2	1	3	432	100 %
2	2	3	432	100 %
3	1	4	528	100 %
3	2	3	432	100 %
	Celkem	19 běhů	2688 volání	98,3 % správně

Kontrolní vzorek TSO RNA byl testován pomocí TSO Comprehensive. Kontrolní vzorek TSO RNA byl zředěn ve vodě, která neobsahuje DNase a RNase, a 40 ng bylo použito jako vstupní materiál vzorku. Na každém ze tří externích pracovišť testovali dva operátoři na každém pracovišti tři šarže kontrolního vzorku TSO RNA v kombinaci se čtyřmi šaržemi sad rozboru TSO Comprehensive. Knihovny byly sekvenovány na sekvencerech NextSeq 550Dx. Celkem bylo pro kontrolu TSO RNA vygenerováno 96 výsledků vzorků. Na vzorek bylo 13 volání z celkem 1248 hodnotitelných očekávaných volání.

K hodnocení reprodukovatelnosti kontrolních vzorků TSO RNA byl vybrán reprezentativní soubor variant obsahující více fúzí a splice variant, které zahrnují řadu genů souvisejících s rakovinou (Tabulka 5).

Tabulka 5 Vybrané varianty kontrolních vzorků TSO RNA pro reprodukovatelnost

Varianta	Varianta	Varianta	Varianta
CCDC6-RET	FGFR3-BAIAP2L1	SLC45A3-BRAF	MET Exon 14*
CD74-ROS1	KIF5B-RET	TFG-NTRK1	N/A
EML4-ALK	NCOA4-RET	TMPRSS2-ERG	N/A
ETV6-NTRK3	PAX8-PPARG	TPM3-NTRK1	N/A

\* MET Exon 14 je splice varianta. Všechny ostatní varianty jsou genové fúze.

Výsledky jsou shrnuty v tabulce 6. Správná volání byla založena na detekci 13 variant v tabulce 5.

Tabulka 6 Hodnocení kontrolních vzorků TSO RNA na externím pracovišti

Pracoviště	Operátor pracoviště	Počet běhů	Celkový počet očekávaných volání	% pozorovaných pozitivních volání
1	1	8	208	100 %
1	2	8	208	100 %
2	1	8	208	100 %
2	2	8	208	100 %
3	1	8	208	99 %
3	2	8	208	100 %
	Celkem	48 běhů	1248 volání	99,8 % správně

## Historie revizí

<b>Dokument</b>	<b>Datum</b>	<b>Popis změny</b>
Dokument č. 200009919 v01	Duben 2022	Bylo přidáno označení URČENO POUZE NA EXPORT.
Dokument č. 200009919 v00	Listopad 2021	První vydání.

## Patenty a ochranné známky

Tento dokument a jeho obsah je vlastnictvím společnosti Illumina, Inc. a jejích přidružených společností (dále jen „Illumina“). Slouží výlučně zákazníkovi ke smluvním účelům v souvislosti s použitím zde popsaných produktů a k žádnému jinému účelu. Tento dokument a jeho obsah nesmí být používán ani šířen za žádným jiným účelem ani jinak sdělován, zveřejňován či rozmnožován bez předchozího písemného souhlasu společnosti Illumina. Společnost Illumina nepředává tímto dokumentem žádnou licenci na svůj patent, ochrannou známku, autorské právo či práva na základě zvykového práva ani žádná podobná práva třetích stran.

Pokyny v tomto dokumentu musí být důsledně a výslovně dodržovány kvalifikovaným a řádně proškoleným personálem, aby bylo zajištěno správné a bezpečné používání zde popsaných produktů. Veškerý obsah tohoto dokumentu musíte před použitím takových produktů beze zbytku přečíst a pochopit.

**NEDODRŽENÍ POŽADAVKU NA PŘEČTENÍ CELÉHO TEXTU A NA DŮSLEDNÉ DODRŽOVÁNÍ ZDE UVEDENÝCH POKYŇŮ MŮŽE VÉST K POŠKOZENÍ PRODUKTŮ, PORANĚNÍ OSOB, AŤ UŽ UŽIVATELŮ ČI JINÝCH OSOB, A POŠKOZENÍ JINÉHO MAJETKU A POVEDE KE ZNEPLATNĚNÍ JAKÉKOLI ZÁRUKY VZTAHUJÍCÍ SE NA PRODUKT.**

**SPOLEČNOST ILLUMINA NA SEBE NEBERE ŽÁDNOU ODPOVĚDNOST VYPLÝVAJÍCÍ Z NESPRÁVNÉHO POUŽITÍ ZDE POPSANÝCH PRODUKTŮ (VČETNĚ DÍLŮ TĚCHTO PRODUKTŮ NEBO SOFTWARE).**

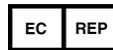
© 2022 Illumina, Inc. Všechna práva vyhrazena.

Všechny ochranné známky jsou vlastnictvím společnosti Illumina, Inc. nebo jejich příslušných vlastníků. Informace o konkrétních ochranných známkách naleznete na adrese [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Kontaktní údaje



Illumina  
5200 Illumina Way  
San Diego, Kalifornie 92122 U.S.A.  
+1 800 809 ILMN (4566)  
+1 858 202 4566 (mimo Severní Ameriku)  
[techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)  
[www.illumina.com](http://www.illumina.com)



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

## Štítky na produktech

Úplné vysvětlení symbolů, které se mohou objevit na balení a označení produktů, naleznete v přehledu symbolů pro vaši sadu na adrese [support.illumina.com](http://support.illumina.com).