

肿瘤微小残留病灶检测 ctDNA 质控品 数据说明

一、产品信息

产品名称	肿瘤微小残留病灶检测 ctDNA 质控品套装
产品货号	GW-OCTM800
批次号	202212011

本产品采用细胞系来源 gDNA 进行制备，通过 DNA 片段化和混合模拟不同突变频率梯度的 ctDNA 质控品，通过数字 PCR 和 NGS 测序验证突变位点和频率。

二、数字 PCR 分析结果

本产品采用数字 PCR（伯乐 QX200 Droplet Digital PCR）对 0%质控品（GW-OCTM801）和 0.5% 质控品（GW-OCTM802）中的 37 个热点突变的突变位点和频率进行验证，具体结果见表 1。

表 1. GW-OCTM801 和 GW-OCTM802 突变数字 PCR 分析结果

Gene	COSMIC ID	NA change	AA change	GW-OCTM801 dPCR (%)	GW-OCTM802 dPCR (%)
AKT1	COSM33765	c.49G>A	p.E17K	0.00	0.53
EML4-ALK	COSF408	N/A	EML4(13)-ALK(20) fusion	0.00	0.49
ALK	COSM28055	c.3522C>A	p.F1174L	0.00	0.65
BRAF	COSM473	c.1798_1799delinsAA	p.V600K	0.00	0.52
BRAF	COSM476	c.1799T>A	p.V600E	0.00	0.43
BRCA1	COSM979730	c.4327C>T	p.R1443*	0.00	1.75
BRCA2	COSM6048456	c.5073del	p.K1691Nfs*15	0.00	1.92
BRCA2	COSM3736087	c.4258G>T	p.D1420Y	0.00	1.96
BRCA2	COSM18607	c.5351del	p.N1784Tfs*7	0.00	2.68
CDK12	COSM4266369	c.749C>A	p.P250H	0.00	1.11
EGFR	COSM6224	c.2573T>G	p.L858R	0.00	0.37
EGFR	COSM6223	c.2235_2249del	p.E746_A750del	0.00	0.42

EGFR	COSM6240	c.2369C>T	p.T790M	0.00	0.46
EGFR	COSM6241	c.2303G>T	p.S768I	0.00	0.6
EGFR	COSM6213	c.2582T>A	p.L861Q	0.00	0.48
EGFR	COSM12370	c.2240_2257del	p.L747_P753delinsS	0.00	0.43
EGFR	COSM12378	c.2310_2311insGGT	p.D770_N771insG	0.00	0.33
EGFR	COSM6253	c.2155G>T	p.G719C	0.00	0.41
FGFR3- TACC3	COSF1350	N/A	FGFR3(17)-TACC3(4) fusion	0.00	0.38
ERBB2	COSM20959	c.2313_2324dup	p.Y772_A775dup	0.00	0.95*
ERBB2	COSM12558	c.2314_2325dup	p.Y772_A775dup	0.00	0.75*
IDH1	COSM28749	c.394C>G	p.R132G	0.00	0.43
IDH2	COSM33732	c.515G>T	p.R172M	0.00	0.57
KIT	COSM1314	c.2447A>T	p.D816V	0.00	0.46
KIT	COSM12444	c.1504_1509dup	p.A502_Y503dup, p.Y503_F504insAY	0.00	0.23
KRAS	COSM516	c.34G>T	p.G12C	0.00	0.68
KRAS	COSM521	c.35G>A	p.G12D	0.00	0.44
KRAS	COSM554	c.183A>C	p.Q61H	0.00	0.46
KRAS	COSM532	c.38G>A	p.G13D	0.00	1.48
NRAS	COSM584	c.182A>G	p.Q61R	0.00	0.63
NRAS	COSM565	c.35G>C	p.G12A	0.00	0.36
TPM3- NTRK1	COSF1329	N/A	TPM3(7)-NTRK1(10) fusion	0.00	0.41
PDGFRA	COSM736	c.2525A>T	p.D842V	0.00	0.57
PIK3CA	COSM775	c.3140A>G	p.H1047R	0.00	1.45
CCDC6-RET	COSF1271	N/A	CCDC6(1)-RET(12) fusion	0.00	0.38
CD74-ROS1	COSF1200	N/A	CD74(6)-ROS1(34) fusion	0.00	0.55
TP53	COSM10660	c.818G>A	p.R273H	0.00	0.44

*ERBB2 的两个突变序列较为接近，数字 PCR 引物探针存在交叉反应，因此实测位点频率比预期值（0.5%）略高，仅供参考。

对 0.5%质控品（GW-OCTM802）进行稀释制备 0.05%质控品（GW-OCTM803）和 0.005%质控品（GW-OCTM804）。为了验证稀释准确性，本产品采用数字 PCR 对上述产品中 2 个突变的突变位点和频率进行验证，具体结果见表 2。

表 2. GW-OCTM803 和 GW-OCTM804 突变数字 PCR 分析结果

Gene	COSMIC ID	NA change	AA change	GW-OCTM802 dPCR (%)	GW-OCTM803 dPCR (%)	GW-OCTM804 dPCR (%)
EGFR	COSM6213	c.2582T>A	p.L861Q	0.48	0.049	0.0045
TPM3- NTRK1	COSF1329	N/A	TPM3(7)-NTRK1(10) fusion	0.41	0.041	0.0057

三、TruSight™ Oncology 500 ctDNA panel 分析结果

本产品测序验证采用 TruSight™ Oncology 500 ctDNA panel，原始测序深度 35,000×，其中 37 个热点突变的测序结果见表 3，并提供以下文件：

P5_TSO500_MRD_[batch#]

P0_TSO500_MRD_[batch#]

表 3. 37 个热点突变的测序分析结果

Gene	COSMIC ID	Nucleotide change	Amino acid change	GW- OCTM801 TSO500 (%)	GW- OCTM802 TSO500 (%)
AKT1	COSM33765	c.49G>A	p.E17K	0.00	0.31
EML4-ALK	COSF408	N/A	EML4(13)-ALK(20) fusion	ND	ND
ALK	COSM28055	c.3522C>A	p.F1174L	0.00	0.55
BRAF	COSM473	c.1798_1799delinsAA	p.V600K	0.00	0.24
BRAF	COSM476	c.1799T>A	p.V600E	0.00	0.42
BRCA1	COSM979730	c.4327C>T	p.R1443*	0.00	1.67
BRCA2	COSM6048456	c.5073del	p.K1691Nfs*15	0.00	2.20
BRCA2	COSM3736087	c.4258G>T	p.D1420Y	0.00	1.37
BRCA2	COSM18607	c.5351del	p.N1784Tfs*7	0.00	2.72
CDK12	COSM4266369	c.749C>A	p.P250H	0.00	0.71
EGFR	COSM6224	c.2573T>G	p.L858R	0.00	0.56
EGFR	COSM6223	c.2235_2249del	p.E746_A750del	0.00	0.29
EGFR	COSM6240	c.2369C>T	p.T790M	0.00	0.37
EGFR	COSM6241	c.2303G>T	p.S768I	0.00	0.62
EGFR	COSM6213	c.2582T>A	p.L861Q	0.00	0.52
EGFR	COSM12370	c.2240_2257del	p.L747_P753delinsS	0.00	0.38

EGFR	COSM12378	c.2310_2311insGGT	p.D770_N771insG	0.00	0.32
EGFR	COSM6253	c.2155G>T	p.G719C	0.00	0.44
FGFR3- TACC3	COSF1350	N/A	FGFR3(17)-TACC3(4) fusion	0.00	0.06
ERBB2	COSM20959	c.2313_2324dup	p.Y772_A775dup	0.00	0.42
ERBB2	COSM12558	c.2314_2325dup	p.Y772_A775dup	0.00	0.33
IDH1	COSM28749	c.394C>G	p.R132G	0.00	0.56
IDH2	COSM33732	c.515G>T	p.R172M	0.00	0.57
KIT	COSM1314	c.2447A>T	p.D816V	0.00	0.25
KIT	COSM12444	c.1504_1509dup	p.A502_Y503dup, p.Y503_F504insAY	0.00	0.41
KRAS	COSM516	c.34G>T	p.G12C	0.00	0.27
KRAS	COSM521	c.35G>A	p.G12D	0.00	0.64
KRAS	COSM554	c.183A>C	p.Q61H	0.00	0.31
KRAS	COSM532	c.38G>A	p.G13D	0.00	1.31
NRAS	COSM584	c.182A>G	p.Q61R	0.00	0.39
NRAS	COSM565	c.35G>C	p.G12A	0.00	0.29
TPM3- NTRK1	COSF1329	N/A	TPM3(7)-NTRK1(10) fusion	0.00	0.21
PDGFRA	COSM736	c.2525A>T	p.D842V	0.00	0.29
PIK3CA	COSM775	c.3140A>G	p.H1047R	0.00	1.90
CCDC6- RET	COSF1271	N/A	CCDC6(1)-RET(12) fusion	ND	ND
CD74- ROS1	COSF1200	N/A	CD74(6)-ROS1(34) fusion	0.00	0.41
TP53	COSM10660	c.818G>A	p.R273H	0.00	0.16

备注：ND=not detected