

产品说明书

肿瘤SNV 1-25% gDNA标准品 (GW-OGTM004)

一、产品简介

高通量测序 (NGS) 是对传统测序一次革命性的改变, 一次对几十万到几百万条 DNA 分子进行序列测定, 在分析肿瘤样本时为研究人员提供了极大的便利。然而, NGS 的使用引入了样本变异性, 平台偏差以及检测生物标记物潜在失败等诸多风险因素。菁良基因的标准品适用于多种 NGS 全流程, 包括全基因组, 全外显子组, 目标区域捕获和靶向扩增子组测序流程。

肿瘤 SNV 1-25% gDNA 标准品是一种高度特征化, 生物学相关的质量控制材料, 涵盖多个基因变异, 包含 SNP 和缺失等突变类型, 用于评估 NGS 流程的性能, 有助于修正和监测您的实验方案、操作规范及生物信息学流程等, 并进行后续的一系列应用。

二、产品特点

- 样本来源于人类细胞系, 最大程度接近患者样本
- 菁良基因可以提供对应的野生型标准品
- 产品使用 ddPCR 对声明的变异进行验证
- 产品声明的位点包含 9 个点突变, 及 1 个缺失
- 产品声明的基因突变频率分布在 1-25%, 且有 AF 梯度

三、产品应用

标准品的使用方法基于使用的试剂盒及平台不同。具体操作中将该标准品作为一个样本, 与其他实验样本以相同的技术和实验操作流程进行处理。标准品的实验结果与理论预期值的差异可反应整个操作流程和其他实验样本结果是否可信。

- 适用基于 PCR 技术的 qPCR, ddPCR 等平台, 以及测序技术为基础的一代测序, 二代测序 (NGS) 等平台。
- 评估从样本提取到生物信息分析的工作流程的稳定性, 特异性, 灵敏性
- 优化验证新的肿瘤 panel 的稳定性
- 确定检测流程的检测限及定量限
- 评估各样本处理方法, 检测平台之间的性能差异
- 评估检测流程背景噪声的影响

四、变异信息

表一 突变位点变异信息

序号	基因位点	突变频率
1	BRAF V600E	10.5%
2	EGFR G719S	24.5%
3	EGFR L858R	3.0%
4	EGFR T790M	1.0%
5	EGFR ΔE746_A750	2.0%
6	KRAS G12D	6.0%
7	KRAS G13D	15.0%
8	NRAS Q61K	12.5%
9	PIK3CA E545K	9.0%
10	PIK3CA H1047R	17.5%

五、产品质检标准

表二 产品质控标准

检测项目	检测方法	质量标准

等位基因突变频率/基因型	微滴式数字 PCR	AF=0%, 可接受范围 $\leq 0.1\%$; 0 < AF < 5%, 可接受范围 = $\pm 30\%$; 5% \leq AF < 10%, 可接受范围 = $\pm 20\%$; AF $\geq 10\%$, 可接受范围 = $\pm 10\%$; 拷贝数 < 5, 可接受范围 = $\pm 30\%$; 5 \leq 拷贝数 < 10, 可接受范围 = $\pm 20\%$; 拷贝数 ≥ 10 , 可接受范围 = $\pm 10\%$
完整性	琼脂糖凝胶电泳	电泳条带单一, 明亮
浓度	分光光度法	50 ng/ μ L $\pm 10\%$

本批次产品的突变频率实际测量值请见《数字 PCR 实测值》。

六、储存条件及稳定性

产品到货后在 2-8 摄氏度条件下保存, 使用前请充分离心, 以避免样本损失。

七、包装规格

表三 产品包装规格

质量	1ug/管
浓度	50ng/ μ L
缓冲液	Tris-EDTA (10 mM Tris-HCl, 1 mM EDTA), pH 8.0
有效期	3 年