

# 产品说明书

## 肿瘤ctDNA标准品套装 (GW-OCTM009)

### 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。

肺癌 ctDNA 标准品套装是一种高度特征化, 生物学相关的质量控制材料, 涵盖多个基因变异, 包含 SNP 和插入, 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
- 产品使用 ddPCR 对声明的变异进行验证
- 产品声明的位点包含 6 个点突变, 1 个缺失, 1 个插入
- 此产品包含三管标准品, 每管对应一种突变频率, 分别为 1%, 0.1%, 0%

### 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。
- 优化和验证新的癌症 Panel 并定期监测性能。
- 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 肺癌野生型 ctDNA 标准品：GW-OCTM006**

序号	基因位点	突变频率
1	EGFR L858R	0%
2	EGFR T790M	0%
3	EGFR ΔE746_A750	0%
4	EGFR V769_D770insASV	0%
5	PIK3CA E545K	0%
6	KRAS G12D	0%
7	KRAS A146T	0%
8	NRAS Q61K	0%

**表二 肺癌 0.1% ctDNA 标准品：GW-OCTM007**

序号	突变位点	突变频率
1	EGFR L858R	0.1%
2	EGFR T790M	0.1%
3	EGFR ΔE746_A750	0.1%
4	EGFR V769_D770insASV	0.1%
5	PIK3CA E545K	0.1%
6	KRAS G12D	0.1%

7	KRAS A146T	0.1%
8	NRAS Q61K	0.1%

**表三 肺癌 1% ctDNA 标准品: GW-OCTM008**

序号	突变位点	突变频率
1	EGFR L858R	1.0%
2	EGFR T790M	1.0%
3	EGFR ΔE746_A750	1.0%
4	EGFR V769_D770insASV	1.0%
5	PIK3CA E545K	1.0%
6	KRAS G12D	1.0%
7	KRAS A146T	1.0%
8	NRAS Q61K	1.0%

## 五、产品质检标准

**表四 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	微滴式数字 PCR	AF=0%, 可接受范围 ≤0.1%;
基因型		0 < AF < 1%, 可接受范围 = ±50%(0.1%位点检测到的 AF 值必须比对应野生型位点高至少 0.05%); 1% ≤ AF < 5%, 可接受范围 = ±40%; 5% ≤ AF < 10%, 可接受范围 = ±30%; AF ≥ 10%, 可接受范围 = ±20%; 拷贝数 < 5, 可接受范围 = ±40%; 5 ≤ 拷贝数 < 10, 可接受范围 = ±30%; 拷贝数 ≥ 10, 可接受范围 = ±20%
片段分布	D1000 DNA ScreenTape	160bp ± 10%
浓度	Qubit® 4.0 Fluorometer+ Qubit® dsDNA BR Assay Kit	20 ng/μl ± 15%

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	500ng/管
浓度	20ng/ $\mu$ L
缓冲液	Tris-EDTA (10 mM Tris-HCl, 1 mM EDTA), pH 8.0
有效期	2 年