产 品 说 明 书

泛肿瘤 800 gDNA标准品（GW-OGTM800）

一、产品简介

泛肿瘤 800 gDNA 标准品，包含了数字 PCR 验证的 16 个突变位点，和 500X 全外显子验证位点信息，有大于 330 个基因的 700 多个变异位点，也包含了常见的基因 SNV、融合、拷贝数变异（CNV）和碱基插入缺失等癌症基因组常见结构变异，其对应的突变位点频率从 1%到 100%不等，可应用于 NGS 及 PCR 等多种平台及流程的日常质控，以及产品性能验证。

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
- 覆盖多种癌症有关变异位点：肺癌，结直肠癌，乳腺癌，血液病
- 验证位点多：大于 330 个基因，对应大于 720 个突变
- 变异类型全：大于 700 个 SNV，及碱基缺失，碱基插入，基因融合，拷贝数变异，插入-缺失
- 变异位点多为已知数据库位点：大于 450 个变异位点有对应 COSMIC ID
- 突变位点频率范围宽：1-100%
- 多种平台验证变异位点：数字 PCR（16 个变异）及 500X 全外显子测序
- ddPCR 验证位点突变频率呈梯度：1-7%
- 全外显子测序采用业内公认度极高的捕获芯片及测序平台：
    - IDT xGen Exome Research Panel v1.0
    - Illumina HiSeq X ten
- 与国际知名肿瘤检测 panel 一致性好：Illumina, Foundation One, Guardant Health and Thermo Fisher etc.

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。

- 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 1 突变位点变异信息

序号	基因位点	突变类型	突变频率(%)

菁良基因科技（深圳）有限公司 版权所有
深圳市盐田区海山街道田东社区深盐路2028号大百汇生命健康产业园1栋三单元802
T：+86 0755 2516 7062 E: INFO@GENE-WELL.COM W: WWW.GENE-WELL.COM

1	EGFR L858R	SNV	1%
2	KRAS A146T	SNV	1%
3	NRAS Q61K	SNV	1%
4	EGFR T790M	SNV	2%
5	EGFR ΔE746_A750	Deletion	2%
6	FLT3 ΔI836	Deletion	2%
7	KIT D816V	SNV	2%
8	KRAS G12D	SNV	2%
9	EGFR A767_V769dup	Insertion	3%
10	EGFR G719S	SNV	4%
11	KRAS G13D	SNV	4%
12	EML4(6)-ALK(20)	Fusion	5%
13	CD74(6)-ROS1(34)	Fusion	6%
14	BRAF V600E	SNV	7%
15	PIK3CA H1047R	SNV	7%
16	ERBB2 Amplification	CNV	5copies

表 2 WES 验证基因

GRIN2A	NCOR2	PTPRT	CSF3R	CDH5	PMS2	DEK	IRF2	KAT6B	FANCI	HIST1H3C	ID3	GATA2
TRRAP	GLI2	PHOX2B	PAX5	CDH11	BRIP1	RNASEL	KLHL6	BIRC5	EPHA3	CDH2	BCR	PROC
DPYD	TRIM33	RRM1	CDKN1A	RPS6KA4	FANCL	TPMT	FGFR3	SRSF2	NTRK3	NCOA1	SDHA	CHEK1
BLNK	LAMP1	FOXP4	SLX4	AXIN2	ERBB3	FLT4	GEN1	PML	AURKB	DHX15	PARP1	FGFR2
TMEM127	CSMD3	MKL1	SRC	BCL11A	RNF43	GID4	FGFR4	ZFHX3	MSH3	MTR	CUL3	HNF1A
MAML2	SMC3	THBS1	NFKBIA	CDH20	MAP3K1	DDX41	SDHB	INSR	RPTOR	ZNF521	DOT1L	NOTCH2
EPHA7	BCL2L11	PLCG1	FANCE	GLI1	EGFR	NSD1	SPEN	SHQ1	TP53	PAX3	MTAP	HSD3B1
CHD2	SH2B3	TOP2A	NUTM1	PLK2	PDGFRA	RPS6KA2	NTRK1	YES1	RHBDF2	FGF9	BARD1	FAM46C
SAMD9	RANBP2	SOX10	BRCA2	NUP93	AURKA	PBX1	PTPRO	GPS2	DIS3	MLLT10	ERBB4	ROS1
TRIP11	FOXO3	FOXA1	WT1	DST	HRAS	TCF3	NOTCH3	NEGR1	SOX9	FN1	PARP2	MET
AKAP9	NFKB2	PGAP3	NRG1	PDCD1LG2	KDM5C	MAP3K4	ESR1	KDM4C	FGF3	LATS2	IKBKE	MTOR
USP7	NFKB1	ITGA9	GNA11	MMP2	PBRM1	GABRA6	CSF1R	TET1	CDH1	CTLA4	PIK3C2B	MERTK
ANKRD11	UBR5	STK40	WRN	NLRP1	ZNF217	IGF2R	RECQL4	FRS2	PIK3R1	HDAC9	CASP8	ITGA10
AFF1	DNMT1	MYH9	ASXL1	ICK	PARP3	SPTA1	ATR	PREX2	AR	CRTC1	SF3B1	PDE4DIP
TSPAN4	HSP90AA1	DUSP22	CCNE1	PTPRS	MSH2	ACVR1	XPC	SMAD3	CD70	LPP	CFH	LRP1B
PTPRD	CUX1	LMO2	ALK	PKHD1	EPCAM	MYH11	NOTCH1	RPS6KB2	JAK1	FAT1	TFRC	ETV1
LMO1	PGR	DNMT3B	CARD11	NCOA4	SETD2	EBF1	TSC1	CHD4	MEN1	PIK3R2	BCL6	BRD3
PLCG2	AFF3	FUS	NF1	NIN	RAD54L	RIT1	EPHB1	EPHA5	CD79B	DCUN1D1	PIK3C2G	STAG1
TSHR	IGF1R	HLA-A	FLT1	DCC	ERCC1	MUC1	ABL1	CYP2D6	ERBB2	CYP17A1	APC	RALGDS
PER1	PTCH1	ZMYND11	FLT3	USP6	ERCC2	SYNE1	POLE	MGA	MLH1	SUFU	IRS2	NUP214
MTRR	SYK	HIST1H3J	TEK	MST1R	FGF6	KMT2C	TERT	HLA-B	ATM	RAD52	MMAB	EP400
RNF213	NBN	ANKRD26	SLC34A2	MST1	SDC4	ZBTB2	BCORL1	CRLF1	PRDM1	EPHB4	RSPO2	PPP6C
CAMTA1	FAS	HIST1H3G	DNMT3A	KMT2D	TP53BP1	LATS1	SMO	ACVR2A	KLF4	MAP3K14	AXIN1	RSPO3

菁良基因科技（深圳）有限公司 版权所有
深圳市盐田区海山街道田东社区深盐路2028号大百汇生命健康产业园1栋三单元802
T：+86 0755 2516 7062 E: INFO@GENE-WELL.COM W: WWW.GENE-WELL.COM

MAGI2	FANCA	HIST1H1C	KRAS	COL1A1	RET	BCL9	ETS1	SETBP1	RICTOR	TET2	LDLR	PIK3CG
DDB2	KDM5A	TAL1	CIC	MBD1	TMPRSS2	HOXB13	EML4	LTF	AXL	ITGB2	SMOX	BCOR
MARK4	EP300	ITGB3	BRCA1	HSP90AB1	BUB1B	GLIS2	MYCL	ADAMTS20				

五、产品质检标准

表 3 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 ≤0.1%； 0 < AF < 5%，可接受范围 = ±30%； 5%≤AF < 10%，可接受范围 = ±20%； AF≥10%，可接受范围 = ±10%； 拷贝数 < 5，可接受范围 = ±30%； 5≤拷贝数 < 10，可接受范围 = ±20%； 拷贝数≥10，可接受范围 = ±10%
完整性	琼脂糖凝胶电泳	电泳条带单一，明亮
浓度	Qubit® 4.0 Fluorometer	30 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 4 产品包装规格

质量	1 μg/管
浓度	30 ng/μL
缓冲液	Tris-EDTA (10 mM Tris-HCl, 1 mM EDTA), pH 8.0
有效期	3 年

菁良基因科技（深圳）有限公司 版权所有
深圳市盐田区海山街道田东社区深盐路2028号大百汇生命健康产业园1栋三单元802
T：+86 0755 2516 7062 E: INFO@GENE-WELL.COM W: WWW.GENE-WELL.COM