

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) 是基因测序行业的一次重大变革, 以能一次并行对几十万到几百万条 DNA 分子进行序列测定和一般读长较短等为标志。但高通量测序存在测序质量良莠不齐、数据解读差异甚大等问题。基因诊断错误率居高不下, 主要原因就是没有统一的标准。菁良科技开发出不同类型的标准品适用于不同的测序平台性能验证。

菁良科技肺癌 ctDNA 标准品套装, 涵盖 1%、0.1%、0%三个浓度梯度, 且涵盖多个基因变异, 包含 SNP 和插入, 缺失等突变类型, 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

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有所不同。具体操作中将该标准品作为检测样本, 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学分析的工作流程的稳定性, 特异性, 灵敏性
- 优化和验证新的基因 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 1 肿瘤 ctDNA 标准品套装 (GW-OCTM009)

序号	基因位点	突变频率 (GW-OCTM006)	突变频率 (GW-OCTM007)	突变频率 (GW-OCTM008)
1	EGFR L858R	0%	0.1%	1.0%
2	EGFR T790M	0%	0.1%	1.0%
3	EGFR ΔE746_A750	0%	0.1%	1.0%
4	EGFR A767_V769dup	0%	0.1%	1.0%
5	PIK3CA E545K	0%	0.1%	1.0%
6	KRAS G12D	0%	0.1%	1.0%
7	KRAS A146T	0%	0.1%	1.0%

8	NRAS Q61K	0%	0.1%	1.0%
---	-----------	----	------	------

五、产品质检标准

表 2 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 $\leq 0.1\%$； $0 < AF < 1\%$，可接受范围 = $\pm 50\%$ (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%)； $1\% \leq AF < 5\%$，可接受范围 = $\pm 40\%$； $5\% \leq AF < 10\%$，可接受范围 = $\pm 30\%$； $AF \geq 10\%$，可接受范围 = $\pm 20\%$； 拷贝数 < 5，可接受范围 = $\pm 40\%$； $5 \leq \text{拷贝数} < 10$，可接受范围 = $\pm 30\%$； 拷贝数 ≥ 10，可接受范围 = $\pm 20\%$
片段分布	4150 TapeStation System	160 bp $\pm 10\%$
浓度	Qubit® 4.0 Fluorometer	20 ng/ μL $\pm 15\%$

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 3 产品包装规格

质量	0.5 μg /支
浓度	20 ng/ μL
缓冲液	Tris-EDTA (10 mM Tris-HCl, 1 mM EDTA), pH 8.0
有效期	3 年