

产品说明书

肿瘤SNV 野生型ctDNA标准品 (GW-OCTM005)

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。

肿瘤 SNV 野生型 gDNA 标准品是一种高度特征化, 生物学相关的阴性质量控制材料, 涵盖多个基因变异, 结构变异的阴性位点, 可以配套菁良科技其他阳性参考品使用, 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 对声明的变异位点进行验证
- 产品声明的位点包含多个点突变和多种变异类型
- 产品声明的所有基因位点突变频率为 0%
- 产品适用于菁良科技大部分 ctDNA 产品的阴性对照

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 突变位点变异信息

序号	基因位点	突变类型	突变频率 (%)
1	AKT1 E17K	SNV	0%
2	BRAF V600E	SNV	0%
3	EGFR G719S	SNV	0%
4	EGFR L858R	SNV	0%
5	EGFR T790M	SNV	0%
6	EGFR A767_V769dup	Insertion	0%
7	EGFR ΔE746_A750	Deletion	0%
8	KRAS A146T	SNV	0%
9	KRAS G12D	SNV	0%

10	KRAS G13D	SNV	0%
11	NRAS Q61K	SNV	0%
12	PIK3CA E545K	SNV	0%
13	PIK3CA H1047R	SNV	0%
14	CD74 (6)-ROS1 (34)	Fusion	0%
15	EML4 (6)-ALK (20)	Fusion	0%
16	ERBB2 Amplification	CNV	2 copies
17	MET Amplification	CNV	2 copies

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 = $\pm 40\%$ ； $5 \leq$ 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/ μ L $\pm 15\%$

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 μ g/支
浓度	20 ng/ μ L
缓冲液	Tris-EDTA (10 mM Tris-HCl, 1 mM EDTA), pH 8.0
有效期	3 年