

# 产品说明书

## 肿瘤结构变异 5% ctDNA 标准品 (GW-OCTM001)

### 一、产品简介

癌症基因组常见的结构变异包括基因易位，融合，拷贝数变异 (CNV) 和碱基插入缺失，可以作为临床生物标志物来应用于肿瘤早筛，靶向用药指导，复发监测及预后评估。

菁良科技肿瘤结构变异 5% gDNA 标准品包含了上述所有结构变异类型，覆盖常见的多种癌症类型，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
- 实验过程中使用 ddPCR 对声明的 8 个变异进行验证
- 产品包含多种突变类型：2 个单核苷酸变异，1 个碱基插入，1 个碱基缺失，2 个基因融合，2 个拷贝数变异
- 产品包含的两个点突变分别来自基因组高 GC 和低 GC 区域
- 产品包含的 MET 和 HER2 扩增具有拷贝数梯度
- 菁良科技提供对应的野生型标准品 (GW-OCTM005) 供客户选购

### 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/拷贝数
1	AKT1 E17K	SNV	5.0%
2	PIK3CA E545K	SNV	5.0%
3	EGFR A767_V769dup	Insertion	5.0%
4	EGFR ΔE746_A750	Deletion	5.0%
5	CD74(6)-ROS1(34)	Fusion	5.0%
6	EML4(6)-ALK(20)	Fusion	5.0%
7	MET Amplification	CNV	3.5 copies
8	ERBB2 Amplification	CNV	7.0 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 = $\pm 40\%$ ； $5 \leq \text{拷贝数} < 10$ ，可接受范围 = $\pm 30\%$ ； 拷贝数 $\geq 10$ ，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/ $\mu\text{L}$ $\pm 15\%$

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 $\mu\text{g}$ /支
浓度	20 ng/ $\mu\text{L}$
缓冲液	Tris-EDTA (10 mM Tris-HCl, 1 mM EDTA), pH 8.0
有效期	3 年