

TruSight™ Onkológiai kontrollok ismertető

IN VITRO DIAGNOSZTIKAI HASZNÁLATRA
KIZÁRÓLAG EXPORTÁLÁSRA

Tartalomjegyzék

Rendeltetés	2
Termék leírása	2
Korlátozások	3
A termék összetevői	4
Tárolás és kezelés	4
Figyelmeztetések és óvintézkedések	4
Használati útmutató	4
Teljesítményjellemzők	5
Módosítási előzmények	7
Szabadalmak és védjegyek	8
Elérhetőségek	8
A termék címkéi	8

Rendeltetés

A TruSight onkológiai kontrollok, amely a TruSight onkológia DNS-kontrollból és az TruSight onkológia RNS-kontrollból áll, kvalitatív *in vitro* diagnosztikai használatra szolgál minőségellenőrzésként a könyvtárelőkészítés, szekvenálás és elemzési lépések analitikai teljesítményének monitorozására a kiválasztott DNS- és RNS-variánsok kimutatására használt Next Generation Sequencing (NGS) alapú molekuláris diagnosztikai vizsgálatok esetében. A termék célja továbbá az NGS tesztrendszer teljesítményének nyomon követése az olyan analitikai eltérések észlelésével, amelyek a genetikai vizsgálatok során a reagensek vagy a műszerek eltéréseiből eredhetnek.

Termék leírása

A TruSight Oncology (TSO) kontrollok két külön elérhető termékből áll: TSO DNS-kontroll és TSO RNS-kontroll.

A TSO DNS kontroll bioszintetikus DNS multiplexelt keveréke a DM24385 sejtvonal DNS háttérében. 28 gén 40 variánsát tartalmazza, amelyek egyetlen nukleotidvariánsokat, inszerciákat, deléciókat és átrendeződéseket képviselnek (1 táblázat).

1 táblázat A TSO DNS-kontrollban jelen lévő variánsok

COSMIC azonosító	Gén	Nukleotid változása	Aminosav változása
COSM33765	AKT1	c.49G>A	p.E17K
COSM13127	APC	c.4348C>T	p.R1450*
COSM18561	APC	c.4666dup	p.T1556Nfs*3
COSM21924	ATM	c.1058_1059del	p.C353Sfs*5
COSM476	BRAF	c.1799T>A	p.V600E
COSM5664	CTNNB1	c.121A>G	p.T41A
COSM12378	EGFR	c.2310_2311insGGT	p.D770_N771insG
COSM6225	EGFR	c.2236_2250del	p.E746_A750del
COSM6224	EGFR	c.2573T>G	p.L858R
COSM6240	EGFR	c.2369C>T	p.T790M
COSM682	ERBB2	c.2313_2324dup	p.Y772_A775dup
COSM715	FGFR3	c.746C>G	p.S249C
COSM783	FLT3	c.2503G>T	p.D835Y
COSM33661	FOXL2	c.402C>G	p.C134W
COSM52969	GNA11	c.626A>T	p.Q209L
COSM28758	GNAQ	c.626A>C	p.Q209P
COSM27887	GNAS	c.2530C>T	p.R844C
COSM28747	IDH1	c.394C>T	p.R132C
COSM12600	JAK2	c.1849G>T	p.V617F
COSM1314	KIT	c.2447A>T	p.D816V
COSM521	KRAS	c.35G>A	p.G12D
COSM18918	MPL	c.1544G>T	p.W515L
COSM17559	NPM1	c.860_863dup	p.W288Cfs*12
COSM584	NRAS	c.182A>G	p.Q61R
COSM736	PDGFRA	c.2525A>T	p.D842V

COSMIC azonosító	Gén	Nukleotid változása	Aminosav változása
COSM28053	PDGFRA	c.1694_1695insA	p.S566Qfs*6
COSM763	PIK3CA	c.1633G>A	p.E545K
COSM775	PIK3CA	c.3140A>G	p.H1047R
COSM12464	PIK3CA	c.3203dup	p.N1068Kfs*5
COSM5809	PTEN	c.800del	p.K267Rfs*9
COSM4986	PTEN	c.741dup	p.P248Tfs*5
COSM965	RET	c.2753T>C	p.M918T
COSM14105	SMAD4	c.1394dup	p.A466Gfs*28
COSM6530	TP53	c.723del	p.C242Afs*5
COSM10648	TP53	c.524G>A	p.R175H
COSM10662	TP53	c.743G>A	p.R248Q
COSM10660	TP53	c.818G>A	p.R273H
COSM18610	TP53	c.267del	p.S90Pfs*33
NA	NCOA4-RET	NA	NA
NA	TPR-ALK	NA	NA

A TSO RNS kontroll az RNS transzkriptumok multiplexelt keveréke a GM24385 RNS háttérben. 16 fúziót tartalmaz 26 génben és 2 splice-variánst 2 génben (2 táblázat). Egyesítéseknél először az 5' partner, majd a 3' partner szerepel a kötőjel után.

2 táblázat A TSO RNS kontrollban jelen lévő variánsok

Variáns	Variáns	Variáns
CCDC6-RET	FGFR3-TACC3	SLC45A3-BRAF
CD74-ROS1	KIF5B-RET	TFG-NTRK1
EGFR-SEPT14	LMNA-NTRK1	TMPRSS2-ERG
EML4-ALK	NCOA4-RET	TPM3-NTRK1
ETV6-NTRK3	PAX8-PPARG	EGFR VIII
FGFR3-BAIAP2L1	SLC34A2-ROS1	MET 14. exon

Korlátozások

In vitro diagnosztikai használatra.

A címkén bemutatott eredményeket egy reprezentatív vizsgálattal kapták meg. A teljesítményjellemzők csak tájékoztató jellegűek. A variánsészlelési eredményei TruSight onkológiai kontrollok eltérhetnek a könyvtárelőkészítési módszertől, a szekvenálási módszertől és a bioinformatikai csővezetékétől függően. A végfelhasználó felel a saját rendszerének megfelelő teljesítménykritériumok meghatározásáért.

Az NCOA4-RET és a TPR-ALK kimutatását a TruSight onkológia DNS-kontrollban nem értékelték Illumina®-vel.

A termék összetevői

Termék	Katalógusszám	Darab	Térfogat	Koncentráció*	Hatóanyagok	Tárolási hőmérséklet
TruSight onkológia DNS-kontroll	20065041	1	25 µl	20 ng/µl	Szintetikus DNS-készlet	-25 °C és -15 °C között
TruSight onkológia RNS-kontroll	20065042	1	25 µl	25 ng/µl	Szintetikus RNS gyűjtemény	-85 °C és -65 °C között

*A minimális koncentrációt jelzi. A tényleges koncentráció tételenként változik, és a kémcső címkéjén van feltüntetve.

Tárolás és kezelés

A TSO DNS-kontroll -15 °C-on vagy az alatt tárolva a kémcső címkéjén és a készlet dobozán feltüntetett lejárati dátumig stabil. A cső többszöri felhasználásból 10 fagyasztás-kiolvasztási cikluson eshet át. A szennyeződés elkerülése érdekében alkalmazza a helyes laboratóriumi gyakorlatokat.

A TSO RNS kontroll -65 °C-on vagy az alatt tárolva stabil a kémcső címkéjén és a készlet dobozán feltüntetett lejárati dátumig. A cső többszöri felhasználásból 10 fagyasztás-kiolvasztási cikluson eshet át. A szennyeződés elkerülése érdekében alkalmazza a helyes laboratóriumi gyakorlatokat.

Ne ossza aliquotokra.

Figyelmeztetések és óvintézkedések

- ▶ Kerülje el a keresztszennyeződést.
- ▶ A termék kezelése során kövesse a megfelelő laboratóriumi gyakorlatokat.
- ▶ Az egyes minták között és az egyes termékek között használjon új laboratóriumi fogyóeszközöket és új pipettahegyeket.
- ▶ Használjon aeroszolrezisztens pipettahegyeket a keresztszennyeződésének megakadályozására.
- ▶ Kövesse a megfelelő vizsgálati eljárást, és jegyezze fel a biztonsági, laboratóriumi és vizsgálati figyelmeztetéseket és óvintézkedéseket.
- ▶ Használja a rutinszerű laboratóriumi óvintézkedéseket. Ne pipetázzon szájjal. Ne étkezzon, igyon vagy dohányozzon a munkaterületként megjelölt területeken. A termék kezelésekor viseljen egyszer használatos kesztyűt és laboratóriumi köpenyt. A termék kezelése után alaposan mosson kezet.
- ▶ Használjon nukleázmentes mikrocentrifuga-csőveket, lemezeket, pipettahegyeket és tartályokat.
- ▶ Használjon precíziós pipettákat a termék pontos adagolásának biztosításához. Rendszeresen kalibráljon a gyártó előírásainak megfelelően.
- ▶ Ne használja a TSO vezérlők-t a címkén feltüntetett lejárati ideje után.

Használati útmutató

Az utasítások mind a TSO DNS-kontrollra, mind a TSO RNS-kontrollra vonatkoznak.

- 1 Olvassa ki a tartalmát jégen.
- 2 Óvatosan keverje vortex keverővel vagy fordítsa át a kémcsövet, hogy összekeverje, majd röviden centrifugálja, hogy a cső aljára gyűjtse a tartalmat.
- 3 Hígítsa a kívánt koncentrációra megfelelő pufferrel. Használja a cső címkéjén található tényleges koncentrációt egy adott kontrolltételhez hígítási számítások végzésekor, ha hígításra van szükség. A TSO DNS kontroll javasolt hígítószer a Tris-EDTA (10 mM Tris, 1 mM EDTA, pH 8,0). A TSO RNS kontroll javasolt hígítószer a DNáz- és RNáz-mentes víz.
- 4 Tesztelje úgy a kontrollt, mint egy vizsgálati mintát a vizsgálati minták mellett.

5 Két használat között a címkén feltüntetett körülmények között tárolandó.

Teljesítményjellemzők

TSO vezérlők több külső helyszínen, kezelőn és tételen keresztül lett tesztelve, a TruSight Oncology Comprehensive (TSO Comprehensive) használatával, reprezentatív vizsgálatként.

A TSO DNS kontrollt a TSO Comprehensive-vel tesztelték. A TSO DNS kontrollt Tris-EDTA pufferben hígították, és 40 ng-t használtak mintabemenetként. Mind a 3 külső vizsgálóhelyen vizsgálóhelyenként 2 kezelő tesztelt 3 TSO DNS kontroll tételt 3 TSO Comprehensive vizsgálati készlettel kombinálva. A könyvtárak sorozatát a NextSeq 550Dx szekvenálókön végezték. Összesen 112 mintaeredmény jött létre a TSO DNS kontrollhoz. Mintánként 24 azonosítás történt, összesen 2688 értékelhető várható azonosítás.

A TSO DNS-kontroll reprodukálhatóságának értékeléséhez egy reprezentatív variánskészletet választottak ki, amely több variánstípust foglal magában, a rákhoz kapcsolódó gének széles skálájára kiterjedően (3 táblázat).

3 táblázat Kiválasztott TSO DNS kontrollvariánsok a reprodukálhatóság érdekében

Variáns	Variáns	Variáns	Variáns
AKT1 E17K	EGFR E746_A750del	KÉSZLET D816V	PTEN P248Tfs *5
APC R1450*	ERBB2 Y772_A775dup	KRAS G12D	RET M918T
APC T1556Nfs *3	GNA11 Q209L	MPL W515L	SMAD4 A466Gfs *28
ATM C353Sfs *5	GNAQ Q209P	NRAS Q61R	TP53 R175H
CTNNB1 T41A	GNAS R844C	PDGFRA D842V	TP53 R248Q
EGFR L858R	JAK2 V617F	PIK3CA E545K	TP53 R273H

Az eredményeket a 4. táblázat foglalja össze. A helyes azonosítások a 3. táblázatban szereplő 24 variáns észlelésén alapultak.

4 táblázat A TSO DNS-kontroll külső vizsgálóhelyi értékelése

Vizsgálóhely	Vizsgálóhelyi kezelő	Futtatások száma	Várható azonosítások összesen	Megfigyelt pozitív azonosítások %
1	1	3	432	94,9%
1	2	3	432	94,4%
2	1	3	432	100%
2	2	3	432	100%
3	1	4	528	100%
3	2	3	432	100%
	Összes	19 futtatás	2688 azonosítás	98,3% helyes

A TSO RNS kontrollt a TSO Comprehensive-vel tesztelték. A TSO RNS kontrollt RNS- és DNS-mentes vízben hígították, és 40 ng-t használtak mintabemenetként. Mind a 3 külső vizsgálóhelyen vizsgálóhelyenként 2 kezelő tesztelt 3 TSO RNS kontroll tételt egyenként 4 TSO Comprehensive vizsgálati készlettel. A könyvtárak sorozatát a NextSeq 550Dx szekvenálókön végezték. Összesen 96 mintaeredmény jött létre a TSO RNS kontrollhoz. Mintánként 13 azonosítás történt, összesen 1248 értékelhető várható azonosítás.

A TSO RNS-kontroll reprodukálhatóságának értékeléséhez egy reprezentatív variánskészletet választottak ki, amely több fúziót és egy splice-variánst foglal magában, a rákhoz kapcsolódó gének széles skálájára kiterjedően (5 táblázat).

5 táblázat Kiválasztott TSO RNS kontrollvariánsok a reprodukálhatóság érdekében

Variáns	Variáns	Variáns	Variáns
CCDC6-RET	FGFR3-BAIAP2L1	SLC45A3-BRAF	MET Exon 14*
CD74-ROS1	KIF5B-RET	TFG-NTRK1	NA
EML4-ALK	NCOA4-RET	TMPRSS2-ERG	NA
ETV6-NTRK3	PAX8-PPARG	TPM3-NTRK1	NA

* A MET Exon 14 egy splice-variáns. Minden más variáns génfúzió.

Az eredményeket a 6. táblázat foglalja össze. A helyes azonosítások az 5. táblázatban szereplő 13 variáns észlelésén alapultak.

6 táblázat A TSO RNS kontroll külső vizsgálóhelyi értékelése

Vizsgálóhely	Vizsgálóhelyi kezelő	Futtatások száma	Várható azonosítások összesen	Megfigyelt pozitív azonosítások %
1	1	8	208	100%
1	2	8	208	100%
2	1	8	208	100%
2	2	8	208	100%
3	1	8	208	99%
3	2	8	208	100%
	Összes	48 futtatás	1248 azonosítás	99,8% helyes

Módosítási előzmények

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
Dokumentumszám: 200009919 v01	2022. április	CSAK EXPORTÁLÁSRA szolgáló jelölés hozzáadva.
Dokumentumszám: 200009919 v00	2021. november	Első kiadás.

Szabadalmak és védjegyek

A jelen dokumentum és annak tartalma az Illumina, Inc. és annak leányvállalatai („Illumina”) tulajdonát képezi, és kizárólag a jelen dokumentumban ismertetett termék(ek) szerződésszerű működtetéséhez használható. Egyéb célokra nem használható. A dokumentum és annak tartalma az Illumina előzetes írásos engedélye nélkül ettől eltérő célokra nem használható és forgalmazható, továbbá semmilyen formában nem kommunikálható, hozható nyilvánosságra vagy reprodukálható. Az Illumina a jelen dokumentummal nem biztosít licencet a termék vásárlójának a harmadik felek szabadalmi, védjegyjogi, szerzői jogi, szokásjogi vagy egyéb oltalom alatt álló jogosultságaihoz.

A jelen dokumentumban szereplő utasításokat a kvalifikált és megfelelően képzett személyzetnek szigorúan be kell tartania az itt ismertetett termék(ek) megfelelő és biztonságos használata érdekében. A termék(ek) használata előtt a felhasználó köteles átolvasni és értelmezni a jelen dokumentumban leírtakat.

AZ ITT SZEREPLŐ INFORMÁCIÓK ELOLVASÁSÁNAK VAGY AZ UTASÍTÁSOK BETARTÁSÁNAK ELMULASZTÁSA ESETÉN A TERMÉK(EK) MEGSÉRÜLHETNEK, ILLETVE SZEMÉLYI SÉRÜLÉS KÖVETKEZHET BE, IDEÉRTVE A FELHASZNÁLÓKAT ÉS MÁSOKAT IS, ILLETVE EGYÉB ANYAGI KÁROK KÖVETKEZHETNEK BE. EZENFELÜL ILYEN ESETEKBE A TERMÉK(EK)RE VONATKOZÓ GARANCIA ÉRVÉNYÉT VESZTI.

AZ ILLUMINA SEMMIFÉLE FELELŐSSÉGET NEM VÁLLAL AZ ITT BEMUTATOTT TERMÉK(EK) HELYTELEN HASZNÁLATÁBÓL FAKADÓ KÁROKÉRT (AZ ALKATRÉSZEKET ÉS A SZOFTVERT IS IDEÉRTVE).

© 2022 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

Minden védjegy az Illumina, Inc., illetve az adott tulajdonosok tulajdonát képezi. A márkanevekkel kapcsolatos információkat lásd a www.illumina.com/company/legal.html internetes oldalon.

Elérhetőségek



Illumina
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (Észak-Amerikán kívül)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com



Illumina Netherlands B.V.
Steenoven 19
5626 DK Eindhoven
Hollandia

A termék címkéi

A termék csomagolásán és címkéjén található szimbólumokkal kapcsolatos további információk az Ön készletére vonatkozóan a support.illumina.com weboldalon, a Szimbólumok magyarázata részben található.