

产品说明书

肿瘤SNV 5% gDNA标准品II (GW-OGTM006)

一、产品简介

肿瘤 SNV 5%gDNA 标准品II是具有多个明确基因突变位点的基因组 DNA 标准品。产品来源人类永生化的细胞系，能更好地模拟临床样本复杂且真实的生物学结构，通过自有的生产工艺及 ddPCR 精确验证，确保每个位点的突变频率均为 5%，具有稳定、精确等特点。产品包含 EGFR、KRAS、NRAS、BRAF、PIK3CA、FGFR3、Her2、MET 等多个常见伴随诊断基因及位点，覆盖肺癌、结直肠癌、乳腺癌、肝癌、膀胱癌等多种癌症类型，包含点突变、插入和缺失等多种变异类型，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
- 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 10 个点突变，2 个插入突变和 2 个缺失突变相关位点
- 产品声明的基因突变频率基本为 5%
- 菁良基因提供对应的野生型标准品 (GW-OGTM005) 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	突变频率
1	BRAF V600E	8%
2	EGFR L858R	5%
3	EGFR E746_A750del	5%

4	EGFR T790M	5%
5	EGFR G719A	5%
6	EGFR A767_V769dup	5%
7	KRAS G12C	5%
8	KRAS G13D	5%
9	NRAS Q61R	5%
10	PIK3CA H1047R	5%
11	PI3KCA E545K	5%
12	MET Exon 14 Skipping	5%
13	HER2 A775_G776insYVMA	5%
14	FGFR3 Y373C	5%

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 ≤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 3 产品包装规格

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