

# 产品说明书

## 肿瘤结构变异 5% FFPE 标准品 (GW-OPSM002)

### 一、产品简介

FFPE 是活检标本的一种保存和制备方式，有助于实验研究和诊断流程/药物开发。首先通过将组织样品固定在甲醛（也称为福尔马林）中来保存，以保护组织内的蛋白质和重要结构。接下来，将其嵌入石蜡块中，这样可以更容易地切割所需尺寸的切片，以便安装在显微镜载玻片上进行相关实验。

肿瘤结构变异 5% FFPE 标准品是一种高度特征化，生物学相关的 FFPE 质量控制材料，涵盖多种基因变异，包含基因 SNV 和片段插入，缺失，拷贝数变异，基因融合等突变类型，用于评估从样本提取到定量的全流程各步骤，有助于修正和监测您的实验方案、操作规范及生物信息学流程等，并进行后续的一系列应用。

### 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
- 产品包含多种突变类型：  
两个单核苷酸变异，一个碱基插入，一个碱基缺失，两个基因融合，两个拷贝数变异
- 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
- 产品声明的基因突变频率大部分为 5%
- 菁良基因另有对应的野生型标准品 (GW-OPSM005)

### 三、产品应用

- 标准品的使用方法基于使用的试剂盒及平台不同。具体操作中将该标准品作为一个样本，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分析的工作流程的稳定性, 特异性, 灵敏性。
- 优化和验证新的癌症 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。
- 评估试剂盒提取效率。

## 四、变异信息

**表一 突变位点变异信息**

突变类型	突变位点	突变频率
SNV High GC	AKT1 E17K	5.0 %
SNV Low GC	PIK3CA E545K	5.0 %
Long Insertion	EGFR V769_D770insASV	5.0 %
Long Deletion	EGFR ΔE746_A750	5.0 %
Fusion	CD74-ROS1 Fusion	5.0 %
Fusion	EML4-ALK Fusion	5.0 %
CNV	MET Amplification	3.5 copies
CNV	ERBB2 Amplification	7.0 copies

## 五、产品质检标准

**表二 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	微滴式数字 PCR	AF=0, 可接受 AF≤0.1%
基因型		AF<1%, 可接受误差范围 = ±40% 1%≤AF≤5%, 可接受误差范围 = ±30% 5%<AF≤20%, 可接受误差范围 = ±20% 20%<AF, 可接受误差范围 = ±10% 拷贝数变异 < 5, 可接受误差范围 = ±40% 5≤拷贝数变异 < 10, 可接受误差范围 = ±30% 10≤拷贝数变异, 可接受误差范围 = ±20%
定量	Qubit® dsDNA BR assay	≥400 ng/片 提取 kit: Maxwell® 16 FFPE plus LEV DNA Purification Kit (Promega)

本批次产品的突变频率实际测量值请见《产品说明书附件》。

## 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

**表三 产品包装规格**

规格	1 片/管
厚度	15µm or 20µm
固定方法	4% Formalin
有效期	4 年 (2-8°C)

## 产品说明书 附件

- 产品名称: 肿瘤结构变异 5%FFPE 标准品
- 产品编号: GW-OPSM002
- 批次号: 201907001
- 等位基因突变频率检测结果:

等位基因突变频率验证: 微滴式数字 PCR					
基因型	基因频率	实际基因频率	质检下限	质检上限	是否通过质检
AKT1 E17K	5%	3.98%	3.5%	6.5%	是
PIK3CA E545K	5%	5.14%	3.5%	6.5%	是
EGFR V769_D770insASV	5%	4.28%	3.5%	6.5%	是
EGFR ΔE746_A750	5%	4.09%	3.5%	6.5%	是
CD74-ROS1 Fusion	5%	4.53%	3.5%	6.5%	是
EML4-ALK Fusion	5%	5.45%	3.5%	6.5%	是
MET Amplification	3.5 copies	3.96 copies	2.1 copies	4.9 copies	是
ERBB2 Amplification	7.0 copies	8.03 copies	4.9 copies	9.1 copies	是

**注意:**

**本产品包含 EGFR G719S, BRAF V600E, PIK3CA H1047R 三个突变位点;**

**建议使用推荐的仪器和方法对产品进行定量。**