

国家计量技术规范规程制修订

《高通量基因组测序系统分析性能
确认和验证技术规范》

实验报告

(征求意见稿)

2025年9月

实验报告

一、实验目的

验证《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》的适用性和可行性。

二、实验地点

验证实验在复旦大学肿瘤医院精准肿瘤中心实验室、复旦大学生命科学学院完成。

三、环境条件

25°C, 30% RH（相对湿度）。

四、实验仪器与测量标准

高通量测序仪：MGISEQ2000（华大制造）、DNBSEQ-T20×2RS（华大制造）、Novaseq6000（Illumina）、Salus Pro（赛陆医疗）

有证标准物质/标准物质/已知样品：

名称	生产商	货号/编号
人泛癌种突变质控品P1	水木济衡	MD07391
泛癌种突变质控品P2	水木济衡	MD07392
人泛癌种突变质控品P3	水木济衡	MD07393
人泛癌种突变质控品P5	水木济衡	MD07395
人泛癌种野生型质控品WT	水木济衡	MD07377
tTMB-P1（5.37）标准品	科佰	CBP80001-1
tTMB-P1（5.37）配对标准品	科佰	CBP80001-1
tTMB-P3（12.41）标准品	科佰	CBP80001-3
tTMB-P3（12.41）配对标准品	科佰	CBP80001-3
MSS-P（1.92%）标准品	科佰	CBP80002-1
MSS-P（1.92%）配对标准品	科佰	CBP80002-1
MSI-H-U4（90.38%）标准品	科佰	CBP80002-8
MSI-H-U4（90.38%）配对标准品	科佰	CBP80002-8

人胰腺癌特异性及交叉反应参考品	水木济衡	MD080762
中华家系1号(同卵双胞胎家庭-父亲)人源B淋巴细胞系全基因组DNA序列标准物质		GBW09900

五、实验设计

5.1 文库质量及数据质量

文库浓度应符合质量要求，确保文库构建成功。为了确保数据的准确性和可靠性，比对后的数据需要满足特定的质量控制要求，具体要求如表1所示。

表1 比对后的数据质量控制要求

测序类型	平均覆盖度	比对率	重复率	Q30碱基占比
全基因组测序	$\geq 30\times$	$\geq 95\%$	$\leq 15\%$	$\geq 85\%$
全外显子测序	$\geq 100\times$	$\geq 98\%$	$\leq 20\%$	$\geq 85\%$
靶向测序 (组织)	$\geq 500\times$ (目标区域)	$\geq 99\%$	$\leq 50\%$	$\geq 85\%$
靶向测序 (游离DNA)	$\geq 10000\times$ (目标区域)	$\geq 99\%$	$\leq 80\%$	$\geq 85\%$

5.2 确认程序

5.2.1 基因变异类型准确度确认

5.2.1.1 符合率

使用CRM或RM，采用给定的测量系统进行测量，参照表1评估其符合率。

表1 准确度评估表

待评价系统	标准参考数据		总数
	阳性	阴性	
阳性	真阳性数 (TP)	假阳性数 (FP)	TP+FP
阴性	假阴性数 (FN)	真阴性数 (TN)	FN+TN
总数	TP+FN	FP+TN	N

$$TPR = \frac{TP}{TP+FN} \times 100\% \quad (1)$$

TPR——阳性符合率；

TP——真阳性数；

FN——假阴性数。

$$FPR = \frac{TN}{FP+TN} \times 100\% \quad (2)$$

FPR——阴性符合率；

TN——真阴性数；

FP——假阳性数。

5.2.1.2 精密度

使用RM，连续测量3个建库批次，每个批次进行3次重复测量（或每天一个分析批，同一个批次重复测量3次）。对于定量试剂，计算检测值的CV，应不影响最终结果的判读；对于定性试剂，阳性符合率应为100%。如果因为质量控制程序或者操作问题判断一批为失控，应剔除数据，并增加执行一个分析批。

5.2.2 检出限LOD确认

将CRM或已知样品梯度稀释至少3个不同突变丰度，每个水平重复测量不少于3次，确保数据点满足统计学要求。将测量得到的数据进行Probit分析，记录95%阳性检出率对应的VAF值为Cy。再将VAF值为Cy的样品进行重复测量20次，95%阳性检出率对应的VAF值即为检出限。

5.2.3 分析特异性确认

5.2.3.1 交叉反应

对高浓度的交叉反应物质和RM或已知样品同时测量，重复3次，分别统计对交叉反应物质和RM或已知样品的目标变异测量结果为阳性的次数。

5.2.3.2 干扰实验

制备至少2个分析物水平（包含弱阳性水平在内）的样品，每个样品实验组和对照组均重复测试不少于2次。采用配对比对的方式，比较添加（实验组）与未添加（对照组）相应浓度干扰物质的样品检测结果的差异。

5.2.4 可报告范围确认

5.2.4.1 评估要求

可报告范围应明确所覆盖目标基因区域范围和变异类型。详细列出目标基因区域，如全基因组坐标、外显子组或特定基因panel的覆盖范围。变异类型包括但不限于：SNV、INDEL、CNV、SV、基因融合等。

5.2.4.2 评估方法

使用CRM或RM连续测量3个批次，每个分析批重复测量3次，统计可以稳定检出的变异类型，以及对应的基因组区域范围。

5.3 验证程序

5.3.1 基因变异类型准确度验证

5.3.1.1 符合率

使用CRM或RM，采用给定的测量系统进行测量，评估其符合率。

5.3.1.2 精密度

使用RM，重复测量3次。对于定量试剂，计算检测值的CV，应不影响最终结果的判读；对于定性试剂，阳性符合率应为100%。

5.3.2 检出限验证

使用CRM稀释至制造商声称的检出限，重复测量5次，测量结果应100%为阳性。如果不能满足5次均为阳性，可在不同批内进行20次重复测量（如测量5天，每天测定4次），检测结果应至少17次为阳性。

5.3.3 可报告范围验证

使用CRM或RM连续测量3个批次，每个分析批重复测量3次，统计可以稳定检出的变异类型，以及对应的基因组区域范围。

六、实验结果

6.1 性能确认结果

项目：人胃癌、肝癌、胰腺癌、肠癌、胃肠间质瘤 1046 基因突变（含微卫星不稳定性 和 肿瘤突变负荷）联合检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）					
确认依据： 1.《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》 2.《人胃癌、肝癌、胰腺癌、肠癌、胃肠间质瘤 1046 基因突变（含微卫星不稳定性 和 肿瘤突变负荷）联合检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）产品技术要求》					
1.检测系统概述					
检测方法	联合探针锚定聚合测序法	检测日期	2025 年 7 月 20 日		
检测设备	华大智造 MGISEQ2000				
检测试剂	人胃癌、肝癌、胰腺癌、肠癌、胃肠间质瘤 1046 基因突变（含微卫星不稳定性 和 肿瘤突变负荷）联合检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）				
2.文库及数据质量控制					
文库质量标准： 富集文库浓度≥0.5 ng/μL，总量不低于 20ng。					
数据质量控制要求： 目标区域平均覆盖度≥500×； 比对率≥99%； 重复率≤50%； Q30碱基占比≥85%。					
3.基因组变异类型准确度					
3.1 符合率确认					
符合率结果统计表					
标品编号	预期结果	测定结果	是否接受（Y/N）	阳性符合率（%）	阴性符合率（%）
人泛癌种突变质控品P2-1	阳性	阳性	Y	100%	100%
人泛癌种突变质控品P2-2	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P2-3	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P2-4	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P2-5	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P2-6	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P2-7	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P3-1	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P3-2	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P3-3	阳性	阳性	Y		

人泛癌种突变质控品P3-4	阳性	阳性	Y
人泛癌种突变质控品P3-5	阳性	阳性	Y
人泛癌种突变质控品P3-6	阳性	阳性	Y
人泛癌种突变质控品P3-7	阳性	阳性	Y
MSI-H-U4（90.38%）标准品-1	阳性	阳性	Y
MSI-H-U4（90.38%）标准品-2	阳性	阳性	Y
MSI-H-U4（90.38%）标准品-3	阳性	阳性	Y
MSI-H-U4（90.38%）标准品-4	阳性	阳性	Y
MSI-H-U4（90.38%）标准品-5	阳性	阳性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-1	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-2	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-3	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-4	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-5	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-6	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-7	阴性	阴性	Y
tTMB-P1（5.37）标准品-1	阴性	阴性	Y
tTMB-P1（5.37）标准品-2	阴性	阴性	Y
tTMB-P1（5.37）标准品-3	阴性	阴性	Y
tTMB-P1（5.37）标准品-4	阴性	阴性	Y
tTMB-P1（5.37）标准品-5	阴性	阴性	Y
MSS-P（1.92%）标准品-1	阴性	阴性	Y
MSS-P（1.92%）标准品-2	阴性	阴性	Y
MSS-P（1.92%）标准品-3	阴性	阴性	Y
MSS-P（1.92%）标准品-4	阴性	阴性	Y
MSS-P（1.92%）标准品-5	阴性	阴性	Y

确认结论：

使用 RM，采用待确认试剂进行测量，参照表 1 评估其符合率。经分析，待确认试剂的阳性符合率为 100%，阴性符合率为 100%。

综上，待确认试剂的符合率确认结果为：通过。

3.2 精密度确认

精密度结果统计表

检测天数	重复	高/中浓度	低浓度
第 1 天	重复 1	阳性	阳性
	重复 2	阳性	阳性
	重复 3	阳性	阳性
第 2 天	重复 1	阳性	阳性
	重复 2	阳性	阳性
	重复 3	阳性	阳性
第 3 天	重复 1	阳性	阳性
	重复 2	阳性	阳性
	重复 3	阳性	阳性
第 4 天	重复 1	阳性	阳性
	重复 2	阳性	阳性
	重复 3	阳性	阳性
第 5 天	重复 1	阳性	阳性
	重复 2	阳性	阳性
	重复 3	阳性	阳性
平均值	/	/	/
标准差	/	/	/
变异系数 (CV%)	/	0%	0%

确认结论：

使用待确认试剂对高/中浓度 RM、低浓度 RM 分别进行检测，每天连续测量 3 个建库批次，连续测量 5 天。对于高/中浓度 RM，待确认试剂的测量结果均为“阳性”，CV 为 0%，不影响最终结果的判读；对于低浓度 RM 待确认试剂的测量结果均为“阳性”，CV 为 0%，不影响最终结果的判读。

综上，待确认试剂的精密度确认结果为：通过。

4.检出限确认

检出限确认结果统计表

变异类型	VAF 水平 重复	水平 1	水平 2	水平 3	水平 4	水平 5	Cy
SNV	重复 1	0.00%	0.39%	2.60%	4.20%	5.80%	1.00%
	重复 2	0.00%	1.00%	1.00%	3.10%	4.70%	
	重复 3	0.00%	1.14%	1.80%	3.50%	3.70%	
INDEL	重复 1	0.00%	2.10%	1.90%	2.00%	4.20%	1.00%
	重复 2	0.00%	1.50%	2.00%	2.20%	3.60%	
	重复 3	0.00%	1.50%	1.40%	2.90%	3.90%	
CNV	重复 1	3.1	4.2	5.1	5.1	7.7	3.0
	重复 2	3.3	4	4.7	5.3	7.3	
	重复 3	3.1	4.2	5.4	5.8	7.6	

变异类型	VAF 水平 重复	Cy	阳性检出率
SNV	重复1	1.00%	100%
	重复2	1.00%	
	重复3	1.00%	
	重复4	1.00%	
	重复5	1.00%	
	重复6	1.00%	
	重复7	1.00%	
	重复8	1.00%	
	重复9	1.00%	
	重复10	1.00%	
	重复11	1.00%	
	重复12	1.00%	
	重复13	1.00%	
	重复14	1.00%	
	重复15	1.00%	
	重复16	1.00%	
	重复17	1.00%	
	重复18	1.00%	
	重复19	1.00%	

	重复20	1.00%	
INDEL	重复1	1.00%	100%
	重复2	1.00%	
	重复3	1.00%	
	重复4	1.00%	
	重复5	1.00%	
	重复6	1.00%	
	重复7	1.00%	
	重复8	1.00%	
	重复9	1.00%	
	重复10	1.00%	
	重复11	1.00%	
	重复12	1.00%	
	重复13	1.00%	
	重复14	1.00%	
	重复15	1.00%	
	重复16	1.00%	
	重复17	1.00%	
	重复18	1.00%	
	重复19	1.00%	
	重复20	1.00%	
CNV	重复1	3.0	100%
	重复2	3.0	
	重复3	3.0	
	重复4	3.0	
	重复5	3.0	
	重复6	3.0	
	重复7	3.0	
	重复8	3.0	
	重复9	3.0	
	重复10	3.0	
	重复11	3.0	
	重复12	3.0	
	重复13	3.0	

	重复14	3.0	
	重复15	3.0	
	重复16	3.0	
	重复17	3.0	
	重复18	3.0	
	重复19	3.0	
	重复20	3.0	

确认结论：

采用 5 个不同突变丰度的 RM，每个水平重复测量 3 次，记录 3 次重复均能检出的最低 AF 值为 Cy。将得到的数据进行 Probit 分析，95%阳性检出率对应的 VAF 值为 Cy。再将 VAF 值为 Cy 的样品进行重复测量 20 次，95%阳性检出率对应的 VAF 值即为检出限。

经测量和分析，待确认试剂对 SNV 的检出限为 1.00%；待确认试剂对 INDEL 的检出限为 1.00%；待确认试剂对 CNV 的检出限为 3.0 copies。

综上，待确认试剂的检出限确认结果为：确认本试剂的检出限满足预期使用的应用要求，通过检出限确认。

5.分析特异性确认

5.1 交叉反应确认

交叉反应结果统计表

交叉反应物质名称	样品类型	终浓度	检测结果 (阳性检出次数/总检测次数)		交叉情况
			交叉物质	RM/已知样品	
人胰腺癌特异性及交叉反应参考品	RM	5.0%	0/3	3/3	交叉反应物质靶点均未被识别为目标分析靶点

确认结论：

使用待确认试剂对交叉反应物质：“人胰腺癌特异性及交叉反应参考品”和 RM 同时测量，重复 3 次，分别统计对交叉反应物质和 RM 的目标变异测量结果为阳性的次数。结果为：交叉物质：0/3；RM：3/3，交叉反应物质靶点均未被识别为目标分析靶点。

综上，待确认试剂的交叉反应确认结果为：通过。

5.2 干扰实验确认

干扰实验结果统计表

干扰物质	干扰物质浓度	中高浓度						低浓度					
		对照组 1			实验组 1			对照组 2			实验组 2)		
		重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3
无水乙醇	5% v/v	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性
二甲苯	0.0001%v/v	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性
蛋白酶 K	0.08mg/mL	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性

确认结论：

采用两个 RM，分别为中高浓度和低浓度，分别加入 3 种干扰物质：无水乙醇（5% v/v）、二甲苯（0.0001%v/v）、蛋白酶 K（0.08mg/mL），制备了 2 个分析物水平（包含弱阳性水平在内）的共 6 个样品作为实验组，每个样品实验组和对照组均重复测试 3 次。采用配对比对的方式，比较添加（实验组）与未添加（对照组）相应浓度干扰物质的样品检测结果的差异。配对比对结果具体如下：

无水乙醇（5% v/v）中高浓度：结果 100%一致，通过确认；

无水乙醇（5% v/v）低浓度：结果 100%一致，通过确认；

二甲苯（0.0001%v/v）中高浓度：结果 100%一致，通过确认；

二甲苯（0.0001%v/v）低浓度：结果 100%一致，通过确认；

蛋白酶 K（0.08 mg/mL）中高浓度：结果 100%一致，通过确认；

蛋白酶 K（0.08 mg/mL）低浓度：结果 100%一致，通过确认；

综上，待确认试剂干扰实验确认结果为：通过。

6.可报告范围

6.1 目标基因区域和变异类型确认

目标基因区域和变异类型确认结果分析表

验证内容	类型	第 1 批			第 2 批			第 3 批			阳性符合率 (%)
		重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	
变异类型	SNV	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	100%
	INDEL	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	100%
	CNV	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	100%
	基因融合	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	SV	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
目标基因区域	全基因组坐标	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	外显子组	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	特定基因 panel	消化道肿瘤 1046 基因，详见附件 1									100%

确认结论：

待确认试剂的可报告范围确认包括所覆盖目标基因区域范围和变异类型两部分。经统计，其结果为：

所覆盖目标基因区域范围为消化道肿瘤 1046 基因，确认其阳性符合率为：100%。待确认试剂为探针捕获 panel，因此目标基因区域不需做全基因组坐标、外显子组确认。

变异类型确认阳性符合率，分别为：

SNV 确认阳性符合率：100%；

INDEL 确认阳性符合率：100%；

CNV 确认阳性符合率：100%。

待确认试剂检测范围不涉及基因融合、SV，因此变异类型不需做基因融合、SV 确认。

综上，待确认试剂的可报告范围确认结果为：通过。

项目：全基因组测序分析系统

确认依据：
《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》

1.检测系统概述

检测方法	全基因组测序	检测日期	2025 年 6 月 4 日
检测设备	DNBSEQ-T20×2RS		
检测试剂	MGIEasy Fast FS Library Prep Set V2.0		

2.文库及数据质量控制

文库质量标准：
富集文库浓度≥10 ng/μL，总量不低于 20ng。

数据质量控制要求：
目标区域平均覆盖度≥30×； 比对率≥95%； 重复率≤15%； Q30碱基占比≥85%。

3. 基因组变异类型准确度

3.1 符合率确认

符合率结果统计表

标品编号	预期结果	测定结果	是否接受 (Y/N)	阳性符合率	阴性符合率
GBW09900-1	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3650899 个； INDEL 总数 934546 个	Y	SNV： 96.61% INDEL： 93.57%	/
GBW09900-2	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3650625 个； INDEL 总数 936931 个	Y	SNV： 96.64% INDEL： 93.15%	/
GBW09900-3	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3649667 个； INDEL 总数 933143 个	Y	SNV： 96.61% INDEL： 93.57%	/
GBW09900-4	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3653311 个； INDEL 总数 935801 个	Y	SNV： 96.63% INDEL： 93.75%	/

GBW09900-5	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3639213 个; INDEL 总数 895417 个	Y	SNV: 96.44% INDEL: 90.45%	/
GBW09900-6	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3651681 个; INDEL 总数 926139 个	Y	SNV: 96.54% INDEL: 93.76%	/
GBW09900-7	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3650064 个; INDEL 总数 928107 个	Y	SNV: 96.52% INDEL: 93.68%	/
GBW09900-8	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3651030 个; INDEL 总数 925812 个	Y	SNV: 96.59% INDEL: 93.35%	/
GBW09900-9	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3652213 个; INDEL 总数 928654 个	Y	SNV: 96.61% INDEL: 93.17%	/

确认结论:

使用 CRM, 采用待确认测序系统进行测量, 参照上表评估其符合率。经分析, 待确认测序系统的 SNV 阳性符合率为 96.57%±0.06%; INDEL 阳性符合率为 93.16%±0.10%。

综上, 待确认测序系统的符合率确认结果为: 通过。

3.2 精密度确认

精密度结果统计表

检测天数	重复	高/中浓度	低浓度
第 1 天	重复 1	SNV: 96.61% INDEL: 93.57%	/
	重复 2	SNV: 96.64% INDEL: 93.15%	/
	重复 3	SNV: 96.61% INDEL: 93.57%	/
第 2 天	重复 1	SNV: 96.62% INDEL: 93.75%	/
	重复 2	SNV: 96.44% INDEL: 90.45%	/
	重复 3	SNV: 96.54% INDEL: 93.76%	/
第 3 天	重复 1	SNV: 96.52% INDEL: 93.68%	/
	重复 2	SNV: 96.59% INDEL: 93.35%	/
	重复 3	SNV: 96.61% INDEL: 93.17%	/
平均值	/	SNV: 96.57% INDEL: 93.16%	/
标准差	/	SNV: 0.06% INDEL: 0.10%	/
变异系数 (CV%)	/	SNV: 0.06% INDEL: 0.11%	/

确认结论:

连续测量 3 个建库批次, 各测量三个重复, 变异系数 CV 测量结果为: SNV: 0.06%; INDEL: 0.11%, 不影响最终结果的判读。

综上, 待确认测序系统的精密度确认结果为: 通过。

4 可报告范围

4.1 目标基因区域和变异类型确认

目标基因区域和变异类型确认结果分析表

验证内容	类型	第 1 批			第 2 批			第 3 批			阳性符合率
		重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	
变异类型	SNV	3650 899 个	3650 625 个	3649 667 个	36533 11 个	3639 213 个	3651 681 个	3650 064 个	36510 30 个	36508 99 个	96.57% ± 0.06%
	INDEL	9345 46 个	9369 31 个	9331 43 个	93580 1 个	8954 17 个	9261 39 个	9281 07 个	92581 2 个	93454 6 个	93.16% ± 0.10%
	CNV	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	基因融合	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	SV	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
目标基因区域	全基因组坐标	chr1 211.805 Mb chr2 225.946 Mb chr3 188.685 Mb chr4 179.983 Mb chr5 169.06 Mb chr6 162.272 Mb chr7 146.452 Mb chr8 136.197 Mb chr9 106.466 Mb chr10 124.379 Mb chr11 125.703 Mb chr12 125.909 Mb chr13 92.0057 Mb chr14 83.9588 Mb chr15 74.7805 Mb chr16 71.6976 Mb chr17 73.7473 Mb chr18 71.8394 Mb chr19 52.5554 Mb chr20 58.7051 Mb chr21 32.2246 Mb chr22 32.3703 Mb chrX 115.469 Mb									SNV: 96.57% ± 0.06% ; INDEL : 93.16% ± 0.10%

确认结论:

在全基因组范围内, 待确认测序系统的 SNV 检测阳性符合率为 96.57%±0.06%; INDEL 检测阳性符合率为 93.16%±0.10%。

综上, 待确认测序系统的可报告范围确认结果为: 通过。

项目：全基因组测序分析系统					
确认依据： 《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》					
1.检测系统概述					
检测方法	全基因组测序	检测日期	2025 年 8 月 9 日		
检测设备	Salus Pro				
检测试剂	VAHTS Universal Plus DNA Library Prep Kit for Illumina V2				
2.文库及数据质量控制					
文库质量标准： 富集文库浓度≥10 ng/μL，总量不低于 20ng。					
数据质量控制要求： 目标区域平均覆盖度≥30×；比对率≥95%；重复率≤15%；Q30碱基占比≥85%。					
3. 基因组变异类型准确度					
3.1 符合率确认					
符合率结果统计表					
标品编号	预期结果	测定结果	是否接受 (Y/N)	阳性符合率	阴性符合率
GBW09900-1	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3582252 个；INDEL 总数 817048 个	Y	SNV： 99.78% INDEL： 98.34%	/
GBW09900-2	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3582109 个；INDEL 总数 817068 个	Y	SNV： 99.57% INDEL： 98.72%	/
GBW09900-3	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3583614 个；INDEL 总数 816296 个	Y	SNV： 99.65% INDEL： 98.53%	/
GBW09900-4	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3582750 个；INDEL 总数 827394 个	Y	SNV： 99.63% INDEL： 98.31%	/

GBW09900-5	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3579208 个; INDEL 总数 820429 个	Y	SNV: 99.40% INDEL: 98.45%	/
GBW09900-6	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3583094 个; INDEL 总数 818756 个	Y	SNV: 99.88% INDEL: 98.72%	/
GBW09900-7	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3585339 个; INDEL 总数 817384 个	Y	SNV: 99.75% INDEL: 98.80%	/
GBW09900-8	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3588229 个; INDEL 总数 816893 个	Y	SNV: 99.56% INDEL: 98.70%	/
GBW09900-9	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3579263 个; INDEL 总数 817878 个	Y	SNV: 99.49% INDEL: 98.16%	/
确认结论: 使用 CRM, 采用待确认测序系统进行测量, 参照上表评估其符合率。经分析, 待确认测序系统的 SNV 阳性符合率为 99.63%±0.14%; INDEL 阳性符合率为 98.53%±0.21%。 综上, 待确认测序系统的符合率确认结果为: 通过。					

3.2 精密度确认

精密度结果统计表

检测天数	重复	高/中浓度	低浓度
第 1 天	重复 1	SNV: 99.78% INDEL: 98.34%	/
	重复 2	SNV: 99.57% INDEL: 98.72%	/
	重复 3	SNV: 99.65% INDEL: 98.53%	/
第 2 天	重复 1	SNV: 99.63% INDEL: 98.31%	/
	重复 2	SNV: 99.40% INDEL: 98.45%	/
	重复 3	SNV: 99.88% INDEL: 98.72%	/
第 3 天	重复 1	SNV: 99.75% INDEL: 98.8%	/
	重复 2	SNV: 99.56% INDEL: 98.7%	/
	重复 3	SNV: 99.49% INDEL: 98.16%	/
平均值	/	SNV: 99.63% INDEL: 98.53%	/
标准差	/	SNV: 0.14% INDEL: 0.21%	/
变异系数 (CV%)	/	SNV: 0.14% INDEL: 0.21%	/

确认结论:

连续测量 3 个建库批次, 各测量三个重复, 变异系数 CV 测量结果为: SNV: 0.14%; INDEL: 0.21%, 不影响最终结果的判读。

综上, 待确认测序系统的精密度确认结果为: 通过。

4 可报告范围

4.1 目标基因区域和变异类型确认

目标基因区域和变异类型确认结果分析表

验证内容	类型	第 1 批			第 2 批			第 3 批			阳性符合率
		重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	
变异类型	SNV	3582 252 个	3582 109 个	3583 614 个	35827 50 个	3579 208 个	3583 094 个	3585 339 个	35882 29 个	35792 63 个	99.63% ± 0.14%
	INDEL	8170 48 个	8170 68 个	8162 96 个	82739 4 个	8204 29 个	8187 56 个	8173 84 个	81689 3 个	81787 8 个	98.53% ± 0.21%
	CNV	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	基因融合	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	SV	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
目标基因区域	全基因组坐标	chr1 211.805 Mb chr2 225.946 Mb chr3 188.685 Mb chr4 179.983 Mb chr5 169.06 Mb chr6 162.272 Mb chr7 146.452 Mb chr8 136.197 Mb chr9 106.466 Mb chr10 124.379 Mb chr11 125.703 Mb chr12 125.909 Mb chr13 92.0057 Mb chr14 83.9588 Mb chr15 74.7805 Mb chr16 71.6976 Mb chr17 73.7473 Mb chr18 71.8394 Mb chr19 52.5554 Mb chr20 58.7051 Mb chr21 32.2246 Mb chr22 32.3703 Mb chrX 115.469 Mb									SNV: 99.63% ± 0.14% ; INDEL : 98.53% ± 0.21%

确认结论:

在全基因组范围内, 待确认测序系统的 SNV 检测阳性符合率为 99.63%±0.14%; INDEL 检测阳性符合率为 98.53%±0.21%。

综上, 待确认测序系统的可报告范围确认结果为: 通过。

项目：全外显子组测序分析系统

确认依据：《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》

1.检测系统概述

检测方法	全外显子组测序	检测日期	2025 年 8 月 3 日
检测设备	BGI-MGISEQ2000		
检测试剂	Roche KAPA Hyper Kit		

2.文库及数据质量控制

文库质量标准：
富集文库浓度≥10 ng/μL，总量不低于5ng。

数据质量控制要求：
目标区域平均覆盖度≥100×；比对率≥98%；重复率≤20%；Q30碱基占比≥85%。

3. 基因组变异类型准确度

3.1 符合率确认

符合率结果统计表

标品编号	预期结果	测定结果	是否接受 (Y/N)	阳性符合率 (%)	阴性符合率 (%)
GBW09900-1	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 50706 个； INDEL 总数 5020 个	Y	SNV： 98.78% INDEL： 90.59%	/
GBW09900-2	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 50734 个； INDEL 总数 5132 个	Y	SNV： 98.92% INDEL： 91.23%	
GBW09900-3	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 50815 个； INDEL 总数 5024 个	Y	SNV： 98.97% INDEL： 91.13%	
GBW09900-4	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 50596 个； INDEL 总数 4905 个	Y	SNV： 98.61% INDEL： 89.90%	
GBW09900-5	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 50567 个； INDEL 总数 5004 个	Y	SNV： 98.77% INDEL： 90.85%	
GBW09900-6	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 50606 个； INDEL 总数 4976 个	Y	SNV： 98.80% INDEL： 90.84%	
GBW09900-7	SNV 总数约 30000 个；	SNV 总数 50782 个；	Y	SNV： 98.87%	

	INDEL 总数约 2000 个	INDEL 总 数 5040 个		INDEL: 91.01%	
GBW09900-8	SNV 总数约 30000 个; INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 50833 个; INDEL 总 数 5129 个	Y	SNV: 98.95% INDEL: 91.98%	
GBW09900-9	SNV 总数约 30000 个; INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 50794 个; INDEL 总 数 4981 个	Y	SNV: 98.85% INDEL: 90.20%	

确认结论:

使用 CRM, 采用待确认测序系统进行测量, 参照上表评估其符合率。经分析, 待确认测序系统的 SNV 阳性符合率为 98.84%±0.11%; INDEL 阳性符合率为 90.86%±0.57%。

综上, 待确认测序系统的符合率确认结果为: 通过。

3.2 精密度确认

精密度结果统计表

检测天数	重复	高/中浓度	低浓度
第 1 天	重复 1	SNV: 98.78% INDEL: 90.59%	/
	重复 2	SNV: 98.92% INDEL: 91.23%	
	重复 3	SNV: 98.97% INDEL: 91.13%	
第 2 天	重复 1	SNV: 98.61% INDEL: 89.90%	
	重复 2	SNV: 98.77% INDEL: 90.85%	
	重复 3	SNV: 98.80% INDEL: 90.84%	
第 3 天	重复 1	SNV: 98.87% INDEL: 91.01%	
	重复 2	SNV: 98.95% INDEL: 91.98%	
	重复 3	SNV: 98.85% INDEL: 90.20%	
平均值		SNV: 98.84% INDEL: 90.86%	
标准差		SNV: 0.11% INDEL: 0.57%	
变异系数 (CV%)		SNV: 0.11% INDEL: 0.63%	

确认结论：

连续测量 3 个建库批次，各测量三个重复，变异系数 CV 测量结果为：SNV：0.11%；INDEL：0.63%，不影响最终结果的判读。

综上，待确认测序系统的精密度确认结果为：通过。

4.可报告范围

4.1 目标基因区域和变异类型确认

目标基因区域和变异类型确认结果分析表

验证内容	类型	第 1 批			第 2 批			第 3 批			阳性符合率 (%)
		重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	
变异类型	SNV	50 70 6 个	50 73 4 个	50 81 5 个	50 59 6 个	50 56 7 个	50 60 6 个	50 78 2 个	50 83 3 个	50 79 4 个	98.84 %± 0.11%
	INDEL	50 20 个	51 32 个	50 24 个	49 05 个	50 04 个	49 76 个	50 40 个	51 29 个	49 81 个	90.86 %± 0.57%
目标基因区域	全基因组坐标	/									
	外显子组	chr1 4.4Mb chr2 4.1Mb chr3 3.2Mb chr4 3.1Mb chr5 3.3Mb chr6 3.1Mb chr7 3.4Mb chr8 2.9Mb chr9 2.9Mb chr10 3.0Mb chr11 3.6Mb chr12 3.4Mb chr13 2.1Mb chr14 2.4Mb chr15 2.1Mb chr16 2.7Mb chr17 3.2Mb chr18 2.0Mb chr19 3.7Mb chr20 2.5Mb chr21 1.3Mb chr22 1.6Mb chrX 2.4Mb SNV: 98.84%±0.11%; INDEL: 90.86%±0.57%									

确认结论：

在全外显子组范围内，待确认测序系统的 SNV 检测阳性符合率为 98.84%±0.11%；INDEL 检测阳性符合率为 90.86%±0.57%。

综上，待确认测序系统的可报告范围确认结果为：通过。

项目：全外显子组测序分析系统

确认依据：《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》

1.检测系统概述

检测方法	全外显子组测序	检测日期	2025 年 8 月 14 日
检测设备	Novaseq6000		
检测试剂	Agilent SureSelect XT		

2.文库及数据质量控制

文库质量标准：
富集文库浓度≥10 ng/μL，总量不低于5ng。

数据质量控制要求：
目标区域平均覆盖度≥100×； 比对率≥98%； 重复率≤20%； Q30碱基占比≥85%。

3. 基因组变异类型准确度

3.1 符合率确认

符合率结果统计表

标品编号	预期结果	测定结果	是否接受 (Y/N)	阳性符合率 (%)	阴性符合率 (%)
GBW09900-1	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 39903 个； INDEL 总数 2986 个	Y	SNV： 98.80% INDEL： 84.02%	/
GBW09900-2	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 39915 个； INDEL 总数 2964 个	Y	SNV： 98.84% INDEL： 83.71%	
GBW09900-3	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 39934 个； INDEL 总数 2982 个	Y	SNV： 98.81% INDEL： 83.92%	
GBW09900-4	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 39892 个； INDEL 总数 2967 个	Y	SNV： 98.85% INDEL： 83.67%	
GBW09900-5	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 39886 个； INDEL 总数 2989 个	Y	SNV： 98.85% INDEL： 83.95%	
GBW09900-6	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 39868 个； INDEL 总数 2979 个	Y	SNV： 98.82% INDEL： 83.80%	

GBW09900-7	SNV 总数约 30000 个; INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 40004 个; INDEL 总数 3058 个	Y	SNV: 98.79% INDEL: 84.19%
GBW09900-8	SNV 总数约 30000 个; INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 39948 个; INDEL 总数 3066 个	Y	SNV: 98.77% INDEL: 84.50%
GBW09900-9	SNV 总数约 30000 个; INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 39930 个; INDEL 总 数 3052 个	Y	SNV: 98.71% INDEL: 84.18%

确认结论:

使用 CRM, 采用待确认测序系统进行测量, 参照上表评估其符合率。经分析, 待确认测序系统的 SNV 阳性符合率为 98.77%±0.07%; INDEL 阳性符合率为 83.90%±0.29%。

综上, 待确认测序系统的符合率确认结果为: 通过。

3.2 精密度确认

精密度结果统计表

检测天数	重复	高/中浓度	低浓度
第 1 天	重复 1	SNV: 98.80% INDEL: 84.02%	/
	重复 2	SNV: 98.84% INDEL: 83.71%	
	重复 3	SNV: 98.81% INDEL: 83.92%	
第 2 天	重复 1	SNV: 98.85% INDEL: 83.67%	
	重复 2	SNV: 98.85% INDEL: 83.95%	
	重复 3	SNV: 98.82% INDEL: 83.81%	
第 3 天	重复 1	SNV: 98.79% INDEL: 84.19%	
	重复 2	SNV: 98.77% INDEL: 84.50%	
	重复 3	SNV: 98.71% INDEL: 84.18%	
平均值		SNV: 98.77% INDEL: 83.90%	
标准差		SNV: 0.0007 INDEL: 0.0028	
变异系数 (CV%)		SNV: 0.08% INDEL: 0.33%	

确认结论：

连续测量 3 个建库批次，各测量三个重复，变异系数 CV 测量结果为：SNV：0.08%；INDEL：0.33%，不影响最终结果的判读。

综上，待确认测序系统的精密度确认结果为：通过。

4.可报告范围

4.1 目标基因区域和变异类型确认

目标基因区域和变异类型确认结果分析表

验证内容	类型	第 1 批			第 2 批			第 3 批			阳性符合率 (%)
		重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	
变异类型	SNV	39 90 3 个	39 91 5 个	39 93 4 个	39 89 2 个	39 88 6 个	39 86 8 个	40 00 4 个	39 94 8 个	39 93 0 个	98.77 %± 0.07%
	INDEL	29 86 个	29 64 个	29 82 个	29 67 个	29 89 个	29 79 个	30 58 个	30 66 个	30 52 个	83.90 %± 0.29%
	外显子组	chr1 4.5Mb chr2 4.0Mb chr3 3.2Mb chr4 3.1Mb chr5 3.3Mb chr6 3.1Mb chr7 3.5Mb chr8 2.9Mb chr9 2.9Mb chr10 3.1Mb chr11 3.6Mb chr12 3.4Mb chr13 2.0Mb chr14 2.4Mb chr15 2.1Mb chr16 2.7Mb chr17 3.2Mb chr18 1.9Mb chr19 3.7Mb chr20 2.5Mb chr21 1.4Mb chr22 1.6Mb chrX 2.4Mb SNV: 98.77%±0.07%; INDEL: 83.90%±0.29%									

确认结论：

在全外显子组范围内，待确认测序系统的 SNV 检测阳性符合率为 98.77%±0.07%；INDEL 检测阳性符合率为 83.90%±0.29%。

综上，待确认测序系统的可报告范围确认结果为：通过。

6.2 性能验证结果

项目：人胃癌、肝癌、胰腺癌、肠癌、胃肠间质瘤 1046 基因突变（含微卫星不稳定性 and 肿瘤突变负荷）联合检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）

验证依据：

- 1.《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》
- 2.《人胃癌、肝癌、胰腺癌、肠癌、胃肠间质瘤 1046 基因突变（含微卫星不稳定性 and 肿瘤突变负荷）联合检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）产品技术要求》

1.检测系统概述

检测方法	联合探针锚定聚合测序法	检测日期	2025 年 8 月 2 日
检测设备	华大智造 MGISEQ2000		
检测试剂	人胃癌、肝癌、胰腺癌、肠癌、胃肠间质瘤 1046 基因突变（含微卫星不稳定性 and 肿瘤突变负荷）联合检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）		

2.文库及数据质量控制

文库质量标准：

富集文库浓度 $\geq 0.5 \text{ ng}/\mu\text{L}$ ，总量不低于 20ng。

数据质量控制要求：

目标区域平均覆盖度 $\geq 500\times$ ；比对率 $\geq 99\%$ ；重复率 $\leq 50\%$ ；Q30 碱基占比 $\geq 85\%$ 。

3. 基因变异类型准确度

3.1 符合率验证

符合率结果统计表

标品编号	预期结果	测定结果	是否接受 (Y/N)	阳性符合 率 (%)	阴性符合 率 (%)
人泛癌种突变质控品P2-1	阳性	阳性	Y	100%	100%
人泛癌种突变质控品P2-2	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P2-3	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P2-4	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P2-5	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P2-6	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P2-7	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P3-1	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P3-2	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P3-3	阳性	阳性	Y		
人泛癌种突变质控品P3-4	阳性	阳性	Y		

人泛癌种突变质控品P3-5	阳性	阳性	Y
人泛癌种突变质控品P3-6	阳性	阳性	Y
人泛癌种突变质控品P3-7	阳性	阳性	Y
MSI-H-U4（90.38%）标准品-1	阳性	阳性	Y
MSI-H-U4（90.38%）标准品-2	阳性	阳性	Y
MSI-H-U4（90.38%）标准品-3	阳性	阳性	Y
MSI-H-U4（90.38%）标准品-4	阳性	阳性	Y
MSI-H-U4（90.38%）标准品-5	阳性	阳性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-1	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-2	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-3	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-4	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-5	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-6	阴性	阴性	Y
人泛癌种野生型质控品WT-7	阴性	阴性	Y
tTMB-P1（5.37）标准品-1	阴性	阴性	Y
tTMB-P1（5.37）标准品-2	阴性	阴性	Y
tTMB-P1（5.37）标准品-3	阴性	阴性	Y
tTMB-P1（5.37）标准品-4	阴性	阴性	Y
tTMB-P1（5.37）标准品-5	阴性	阴性	Y
MSS-P（1.92%）标准品-1	阴性	阴性	Y
MSS-P（1.92%）标准品-2	阴性	阴性	Y
MSS-P（1.92%）标准品-3	阴性	阴性	Y
MSS-P（1.92%）标准品-4	阴性	阴性	Y
MSS-P（1.92%）标准品-5	阴性	阴性	Y

验证结论：

使用 RM，采用待确认试剂进行测量，参照表 1 评估其符合率。经分析，待确认试剂的阳性符合率为 100%，阴性符合率为 100%。

综上，待验证试剂的符合率验证结果为：通过。

3.2 精密度验证

精密度验证结果统计表

	高/中浓度	低浓度
重复 1	阳性	阳性
重复 2	阳性	阳性
重复 3	阳性	阳性
平均值 (mean)	/	/
标准差 (SD)	/	/
变异系数 (CV%)	0%	0%

验证结论:

使用待验证试剂对高/中浓度 RM、低浓度 RM 分别进行检测, 重复测量 3 次。对于高/中浓度 RM, 待验证试剂的测量结果均为“阳性”, CV 为 0%, 不影响最终结果的判读; 对于低浓度 RM 待验证试剂的测量结果均为“阳性”, CV 为 0%, 不影响最终结果的判读。

综上, 待验证试剂的精密度验证结果为: 通过。

4. 检出限验证

方法 1:

检出限验证结果统计表

CRM	重复 1	重复 2	重复 3	重复 4	重复 5
预期结果	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性
测量结果	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性
符合率%	100%				

方法 2:

检出限验证结果统计表

测量天数	重复 1	重复 2	重复 3	重复 4
第 1 天	/	/	/	/
第 2 天	/	/	/	/
第 3 天	/	/	/	/
第 4 天	/	/	/	/
第 5 天	/	/	/	/
检测阳性数 (n)	/			
总数 (N)	/			
阳性检出率 (%)	/			

验证结论:

使用浓度为待验证试剂检出限的 RM, 重复测量 5 次, 测量结果阳性符合率为 100%。因此不需使用方法二验证。综上, 经实验验证, 待验证试剂的检出限满足该试剂声称的检出限, 待验证试剂的检出限验证结果为: 通过。

5.可报告范围

5.1 目标基因区域和变异类型确认

目标基因区域和变异类型确认结果分析表

验证内容	类型	第 1 批			第 2 批			第 3 批			阳性符合率 (%)
		重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	
变异类型	SNV	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	100%
	INDEL	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	100%
	CNV	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	阳性	100%
	基因融合	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	SV	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
目标基因区域	全基因组坐标	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	外显子组	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	特定基因 panel	消化道肿瘤 1046 基因，详见附件 1									100%

验证结论:

使用RM连续测量3个批次，每个分析批重复测量3次，统计可以稳定检出的变异类型，以及对应的基因组区域范围。

经统计，其结果为：

所覆盖目标基因区域范围为消化道肿瘤 1046 基因，验证其阳性符合率为：100%。待验证试剂为探针捕获 panel，因此目标基因区域不需做全基因组坐标、外显子组验证。

变异类型验证阳性符合率，分别为：

SNV 验证阳性符合率：100%；

INDEL 验证阳性符合率：100%；

CNV 验证阳性符合率：100%。

待验证试剂检测范围不涉及基因融合、SV，因此变异类型不需做基因融合、SV 验证。

综上，待验证试剂的可报告范围验证结果为：通过。

项目：全基因组测序分析系统

验证依据：
《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》

1.检测系统概述

检测方法	全基因组测序	检测日期	2025 年 6 月 4 日
检测设备	DNBSEQ-T20×2RS		
检测试剂	MGIEasy Fast FS Library Prep Set V2.0		

2.文库及数据质量控制

文库质量标准： 富集文库浓度≥10ng/μL，总量不低于 20ng。
数据质量控制要求： 目标区域平均覆盖度≥30×； 比对率≥95%； 重复率≤15%； Q30碱基占比≥85%。

3. 基因变异类型准确度

3.1 符合率验证

符合率结果统计表

标品编号	预期结果	测定结果	是否接受 (Y/N)	阳性符合率	阴性符合率
GBW09900-1	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3650899 个； INDEL 总数 934546 个	Y	SNV： 96.61% INDEL： 93.57%	/
GBW09900-2	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3650625 个； INDEL 总数 936931 个	Y	SNV： 96.64% INDEL： 93.15%	/
GBW09900-3	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3649667 个； INDEL 总数 933143 个	Y	SNV： 96.61% INDEL： 93.57%	/
GBW09900-4	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3653311 个； INDEL 总数 935801 个	Y	SNV： 96.63% INDEL： 93.75%	/
GBW09900-5	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3639213 个； INDEL 总数 895417 个	Y	SNV： 96.44% INDEL： 90.45%	/

GBW09900-6	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3651681 个; INDEL 总数 926139 个	Y	SNV: 96.54% INDEL: 93.76%	/
GBW09900-7	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3650064 个; INDEL 总数 928107 个	Y	SNV: 96.52% INDEL: 93.68%	/
GBW09900-8	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3651030 个; INDEL 总数 925812 个	Y	SNV: 96.59% INDEL: 93.35%	/
GBW09900-9	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3652213 个; INDEL 总数 928654 个	Y	SNV: 96.61% INDEL: 93.17%	/

验证结论:

使用 CRM, 采用待验证测序系统进行测量, 参照上表评估其符合率。经分析, 待验证测序系统的 SNV 阳性符合率为 96.57%±0.06%; INDEL 阳性符合率为 93.16%±0.10%。

综上, 待确认测序系统的符合率验证结果为: 通过。

3.2 精密度验证

精密度结果统计表

检测天数	重复	高/中浓度	低浓度
第 1 天	重复 1	SNV: 96.61% INDEL: 93.57%	/
	重复 2	SNV: 96.64% INDEL: 93.15%	/
	重复 3	SNV: 96.61% INDEL: 93.57%	/
第 2 天	重复 1	SNV: 96.63% INDEL: 93.75%	/
	重复 2	SNV: 96.44% INDEL: 90.45%	/
	重复 3	SNV: 96.54% INDEL: 93.76%	/
第 3 天	重复 1	SNV: 96.52% INDEL: 93.68%	/
	重复 2	SNV: 96.59% INDEL: 93.35%	/
	重复 3	SNV: 96.61% INDEL: 93.17%	/

平均值	/	SNV: 96.57% INDEL: 93.16%	/
标准差	/	SNV: 0.06% INDEL: 0.10%	/
变异系数 (CV%)	/	SNV: 0.06% INDEL: 0.11%	/

验证结论:
连续测量 3 个建库批次, 各测量三个重复, 变异系数 CV 测量结果为: SNV: 0.06%; INDEL: 0.11%, 不影响最终结果的判读。
综上, 待验证测序系统的精密度验证结果为: 通过。

4.可报告范围

4.1 目标基因区域和变异类型确认

目标基因区域和变异类型确认结果分析表

验证内容	类型	第 1 批			第 2 批			第 3 批			阳性符合率
		重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	
变异类型	SNV	3650899个	3650625个	3649667个	3653311个	3639213个	3651681个	3650064个	3651030个	3650899个	96.57% ± 0.06%
	INDEL	934546个	936931个	933143个	935801个	895417个	926139个	928107个	925812个	934546个	93.16% ± 0.10%
	CNV	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	基因融合	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
	SV	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
目标基因区域	全基因组坐标	chr1 211.805 Mb chr2 225.946 Mb chr3 188.685 Mb chr4 179.983 Mb chr5 169.06 Mb chr6 162.272 Mb chr7 146.452 Mb chr8 136.197 Mb chr9 106.466 Mb chr10 124.379 Mb chr11 125.703 Mb chr12 125.909 Mb chr13 92.0057 Mb chr14 83.9588 Mb chr15 74.7805 Mb chr16 71.6976 Mb chr17 73.7473 Mb chr18 71.8394 Mb chr19 52.5554 Mb									SNV: 0.9657 ± 0.0006 ; INDEL : 0.9316 ± 0.0010

		chr20 58.7051 Mb chr21 32.2246 Mb chr22 32.3703 Mb chrX 115.469 Mb									
外显子组	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
特定基因 panel	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/

验证结论：

在全基因组范围内，待验证测序系统的 SNV 检测阳性符合率为 96.57%±0.06%；INDEL 检测阳性符合率为 93.16%±0.10%。

综上，待验证测序系统的可报告范围验证结果为：通过。

项目：全基因组测序分析系统

验证依据：
《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》

1.检测系统概述

检测方法	全基因组测序	检测日期	2025 年 7 月 20 日
检测设备	Salus Pro		
检测试剂	QuarPrep EZ DNA Library Kit 1.0		

2.文库及数据质量控制

文库质量标准：
富集文库浓度≥10ng/μL，总量不低于 20ng。

数据质量控制要求：
目标区域平均覆盖度≥30×； 比对率≥95%； 重复率≤15%； Q30碱基占比≥85%。

3. 基因变异类型准确度

3.1 符合率验证

符合率结果统计表

标品编号	预期结果	测定结果	是否接受 (Y/N)	阳性符合率	阴性符合率
GBW09900-1	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3910089 个； INDEL 总数 924588 个	Y	SNV： 99.68% INDEL： 97.22%	/
GBW09900-2	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3894614 个； INDEL 总数 913321 个	Y	SNV： 99.64% INDEL： 96.81%	/
GBW09900-3	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3869406 个； INDEL 总数 886612 个	Y	SNV： 99.57% INDEL： 95.85%	/
GBW09900-4	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3885061 个； INDEL 总数 905727 个	Y	SNV： 99.60% INDEL： 96.18%	/
GBW09900-5	SNV 总数 3537554 个； INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3778594 个； INDEL 总数 902682 个	Y	SNV： 99.25% INDEL： 95.67%	/

GBW09900-6	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3796249 个; INDEL 总数 927121 个	Y	SNV: 99.43% INDEL: 95.92%	/
GBW09900-7	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3650064 个; INDEL 总数 928107 个	Y	SNV: 99.51% INDEL: 94.68%	/
GBW09900-8	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3770364 个; INDEL 总数 916104 个	Y	SNV: 99.39% INDEL: 94.64%	/
GBW09900-9	SNV 总数 3537554 个; INDEL 总数 559752 个	SNV 总数 3652213 个; INDEL 总数 928654 个	Y	SNV: 98.92% INDEL: 95.07%	/

验证结论:

使用 CRM, 采用待验证测序系统进行测量, 参照上表评估其符合率。经分析, 待验证测序系统的 SNV 阳性符合率为 99.44%±0.22%; INDEL 阳性符合率为 95.78%±0.84%。

综上, 待确认测序系统的符合率验证结果为: 通过。

3.2 精密度验证

精密度结果统计表

检测天数	重复	高/中浓度	低浓度
第 1 天	重复 1	SNV: 99.68% INDEL: 97.22%	/
	重复 2	SNV: 99.64% INDEL: 96.81%	/
	重复 3	SNV: 99.57% INDEL: 95.85%	/
第 2 天	重复 1	SNV: 99.60% INDEL: 96.18%	/
	重复 2	SNV: 99.25% INDEL: 95.67%	/
	重复 3	SNV: 99.43% INDEL: 95.92%	/
第 3 天	重复 1	SNV: 99.51% INDEL: 94.68%	/
	重复 2	SNV: 99.39% INDEL: 94.64%	/
	重复 3	SNV: 98.92% INDEL: 95.07%	/

平均值	/	SNV: 99.44% INDEL: 95.78%		/
标准差	/	SNV: 0.22% INDEL: 0.84%		/
变异系数 (CV%)	/	SNV: 0.23% INDEL: 0.88%		/

验证结论:

连续测量 3 个建库批次, 各测量三个重复, 变异系数 CV 测量结果为: SNV: 0.23%; INDEL: 0.88%, 不影响最终结果的判读。

综上, 待验证测序系统的精密度验证结果为: 通过。

4.可报告范围

4.1 目标基因区域和变异类型确认

目标基因区域和变异类型确认结果分析表

验证内容	类型	第 1 批			第 2 批			第 3 批			阳性符合率
		重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	
变异类型	SNV	391008 9 个	3894614 个	3869406 个	3885061 个	3778594 个	3796249 个	3650064 个	3770364 个	3652213 个	SNV: 99.44%± 0.22%
	INDEL	924588 个	936931 个	886612 个	905727 个	902682 个	927121 个	928107 个	916104 个	928654 个	95.78% ± 0.84%
目标基因区域	全基因组坐标	chr1 211.805 Mb chr2 225.946 Mb chr3 188.685 Mb chr4 179.983 Mb chr5 169.06 Mb chr6 162.272 Mb chr7 146.452 Mb chr8 136.197 Mb chr9 106.466 Mb chr10 124.379 Mb chr11 125.703 Mb chr12 125.909 Mb chr13 92.0057 Mb chr14 83.9588 Mb chr15 74.7805 Mb chr16 71.6976 Mb chr17 73.7473 Mb chr18 71.8394 Mb chr19 52.5554 Mb chr20 58.7051 Mb chr21 32.2246 Mb chr22 32.3703 Mb chrX 115.469 Mb									SNV: 99.44%± 0.22%; INDEL: 95.78%± 0.84%

验证结论：

在全基因组范围内，待验证测序系统的 SNV 检测阳性符合率为 $99.44\% \pm 0.22\%$ ；INDEL 检测阳性符合率为 $95.78\% \pm 0.84\%$ 。

综上，待验证测序系统的可报告范围验证结果为：通过。

全国生物计量技术委员会

项目：全外显子组测序分析系统

验证依据：《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》

1.检测系统概述

检测方法	全外显子组测序	检测日期	2025 年 8 月 10 日
检测设备	BGI-MGISEQ2000		
检测试剂	Roche KAPA Hyper Kit		

2.文库及数据质量控制

文库质量标准： 富集文库浓度≥10 ng/μL，总量不低于5ng。
数据质量控制要求： 目标区域平均覆盖度≥100×； 比对率≥98%； 重复率≤20%； Q30碱基占比≥85%。

3. 基因变异类型准确度

3.1 符合率验证

符合率结果统计表

标品编号	预期结果	测定结果	是否接受 (Y/N)	阳性符合率 (%)	阴性符合率 (%)
GBW09900-1	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42438 个； INDEL 总数 4588 个	Y	SNV： 96.69% INDEL： 93.89%	/
GBW09900-2	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42451 个； INDEL 总数 4479 个	Y	SNV： 96.98% INDEL： 93.67%	
GBW09900-3	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42405 个； INDEL 总数 4392 个	Y	SNV： 97.01% INDEL： 93.90%	
GBW09900-4	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42429 个； INDEL 总数 4492 个	Y	SNV： 97.22% INDEL： 94.15%	
GBW09900-5	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42518 个； INDEL 总数 4493 个	Y	SNV： 96.86% INDEL： 93.83%	
GBW09900-6	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42492 个； INDEL 总数 4395 个	Y	SNV： 97.05% INDEL： 94.53%	

GBW09900-7	SNV 总数约 30000 个; INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42477 个; INDEL 总 数 4491 个	Y	SNV: 97.12% INDEL: 94.76%
GBW09900-8	SNV 总数约 30000 个; INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42508 个; INDEL 总 数 4507 个	Y	SNV: 96.89% INDEL: 94.92%
GBW09900-9	SNV 总数约 30000 个; INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42528 个; INDEL 总 数 4451 个	Y	SNV: 96.93% INDEL: 94.85%

验证结论:

使用 CRM, 采用待验证测序系统进行测量, 参照上表评估其符合率。经分析, 待验证测序系统的 SNV 阳性符合率为 96.97%±0.15%; INDEL 阳性符合率为 94.28%±0.46%。

综上, 待确认测序系统的符合率验证结果为: 通过。

3.2 精密度验证

精密度结果统计表

检测天数	重复	高/中浓度	低浓度
第 1 天	重复 1	SNV: 96.69% INDEL: 93.89%	/
	重复 2	SNV: 96.98% INDEL: 93.67%	
	重复 3	SNV: 97.01% INDEL: 93.90%	
第 2 天	重复 1	SNV: 97.22% INDEL: 94.15%	
	重复 2	SNV: 96.86% INDEL: 93.83%	
	重复 3	SNV: 97.05% INDEL: 94.53%	
第 3 天	重复 1	SNV: 97.12% INDEL: 94.76%	
	重复 2	SNV: 96.89% INDEL: 94.92%	
	重复 3	SNV: 96.93% INDEL: 94.85%	
平均值	/	SNV: 96.97% INDEL: 94.28%	
标准差	/	SNV: 0.15% INDEL: 0.46%	
变异系数 (CV%)	/	SNV: 0.15% INDEL: 0.49%	

验证结论:

连续测量 3 个建库批次, 各测量三个重复, 变异系数 CV 测量结果为: SNV: 0.15%; INDEL: 0.49%, 不影响最终结果的判读。

综上, 待验证测序系统的精密度验证结果为: 通过。

4. 可报告范围

4.1 目标基因区域和变异类型确认

目标基因区域和变异类型确认结果分析表

验证内容	类型	第 1 批			第 2 批			第 3 批			阳性符合率 (%)
		重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	
变异类型	SNV	4243 8 个	4245 1 个	4240 5 个	4242 9 个	4251 8 个	4249 2 个	42477 个	4250 8 个	4252 8 个	96.97% ± 0.15%
	INDEL	4588 个	4479 个	4392 个	4492 个	4493 个	4395 个	4491 个	4507 个	4451 个	94.28% ± 0.46%
目标基因区域	外显子组	chr1 4.3Mb chr2 3.9Mb chr3 3.2Mb chr4 3.1Mb chr5 3.2Mb chr6 3.2Mb chr7 3.5Mb chr8 2.9Mb chr9 2.7Mb chr10 3.0Mb chr11 3.6Mb chr12 3.4Mb chr13 2.0Mb chr14 2.2Mb chr15 2.2Mb chr16 2.7Mb chr17 3.2Mb chr18 1.8Mb chr19 3.7Mb chr20 2.4Mb chr21 1.4Mb chr22 1.5Mb chrX 2.4Mb SNV: 96.97%±0.15%; INDEL: 94.28%±0.46%									

验证结论:

在全外显子组范围内, 待验证测序系统的 SNV 检测阳性符合率为 96.97%±0.15%; INDEL 检测阳性符合率为 94.28%±0.46%。

综上, 待验证测序系统的可报告范围验证结果为: 通过。

项目：全外显子组测序分析系统

验证依据：《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》

1.检测系统概述

检测方法	全外显子组测序	检测日期	2025 年 8 月 22 日
检测设备	Novaseq6000		
检测试剂	NadPrep DNA Library Preparation Kit (for Illumina®)		

2.文库及数据质量控制

文库质量标准： 富集文库浓度≥10 ng/μL，总量不低于5ng。
数据质量控制要求： 目标区域平均覆盖度≥100×； 比对率≥98%； 重复率≤20%； Q30碱基占比≥85%。

3. 基因变异类型准确度

3.1 符合率验证

符合率结果统计表					
标品编号	预期结果	测定结果	是否接受 (Y/N)	阳性符合率 (%)	阴性符合率 (%)
GBW09900-1	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42477 个； INDEL 总数 4501 个	Y	SNV： 96.63% INDEL： 93.20%	/
GBW09900-2	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42402 个； INDEL 总数 4447 个	Y	SNV： 96.64% INDEL： 92.87%	
GBW09900-3	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42468 个； INDEL 总数 4450 个	Y	SNV： 99.67% INDEL： 92.61%	
GBW09900-4	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42500 个； INDEL 总数 4494 个	Y	SNV： 99.68% INDEL： 92.98%	
GBW09900-5	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42520 个； INDEL 总数 4493 个	Y	SNV： 99.66% INDEL： 93.02%	
GBW09900-6	SNV 总数约 30000 个； INDEL 总数约	SNV 总数 42438 个； INDEL 总	Y	SNV： 99.63% INDEL： 92.42%	

	2000 个	数 4371 个			
GBW09900-7	SNV 总数约 30000 个; INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42458 个; INDEL 总数 4495 个	Y	SNV: 99.65% INDEL: 92.25%	
GBW09900-8	SNV 总数约 30000 个; INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42470 个; INDEL 总数 4507 个	Y	SNV: 99.65% INDEL: 92.09%	
GBW09900-9	SNV 总数约 30000 个; INDEL 总数约 2000 个	SNV 总数 42522 个; INDEL 总 数 4458 个	Y	SNV: 99.66% INDEL: 92.92%	

验证结论:

使用 CRM, 采用待验证测序系统进行测量, 参照上表评估其符合率。经分析, 待验证测序系统的 SNV 阳性符合率为 99.65%±0.02%; INDEL 阳性符合率为 92.70%±0.34%。

综上, 待确认测序系统的符合率验证结果为: 通过。

3.2 精密度验证

精密度结果统计表

检测天数	重复	高/中浓度	低浓度
第 1 天	重复 1	SNV: 99.63% INDEL: 93.20%	/
	重复 2	SNV: 99.64% INDEL: 92.87%	
	重复 3	SNV: 99.67% INDEL: 92.61%	
第 2 天	重复 1	SNV: 99.68% INDEL: 92.98%	
	重复 2	SNV: 99.66% INDEL: 93.02%	
	重复 3	SNV: 99.63% INDEL: 92.42%	
第 3 天	重复 1	SNV: 99.65% INDEL: 92.25%	
	重复 2	SNV: 99.65% INDEL: 92.09%	
	重复 3	SNV: 99.66% INDEL: 92.92%	
平均值	/	SNV: 99.65% INDEL: 92.70%	
标准差	/	SNV: 0.02% INDEL: 0.34%	
变异系数 (CV%)	/	SNV: 0.02% INDEL: 0.37%	

验证结论：

连续测量 3 个建库批次，各测量三个重复，变异系数 CV 测量结果为：SNV：0.02%；INDEL：0.37%，不影响最终结果的判读。

综上，待验证测序系统的精密度验证结果为：通过。

5. 可报告范围

4.1 目标基因区域和变异类型确认

目标基因区域和变异类型确认结果分析表

验证内容	类型	第 1 批			第 2 批			第 3 批			阳性符合率(%)
		重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	重复 1	重复 2	重复 3	
变异类型	SNV	4247 7 个	4240 2 个	4246 8 个	4250 0 个	4252 0 个	4243 8 个	42458 个	4247 0 个	4252 2 个	99.65%± 0.02%
	INDEL	4501 个	4447 个	4450 个	4494 个	4493 个	4371 个	4495 个	4507 个	4458 个	92.70%± 0.34%
目标基因区域	外显子组	chr1 4.3Mb chr2 3.2Mb chr3 2.5Mb chr4 1.8Mb chr5 2.0Mb chr6 2.2Mb chr7 2.1Mb chr8 1.5Mb chr9 1.7Mb chr10 1.7Mb chr11 2.5Mb chr12 2.3Mb chr13 1.6Mb chr14 1.3Mb chr15 1.7Mb chr16 1.7Mb chr17 2.4Mb chr18 0.7Mb chr19 2.7Mb chr20 1.0Mb chr21 0.5Mb chr22 0.9Mb chrX 1.6Mb SNV：99.65%±0.02%；INDEL：92.70%±0.34%									

验证结论：

在全外显子组范围内，待验证测序系统的 SNV 检测阳性符合率为 99.65%±0.02%；INDEL 检测阳性符合率为 92.70%±0.34%。

综上，待验证测序系统的可报告范围验证结果为：通过。

七、实验结论

根据在不同检测系统的性能验证和确认实验结论，本技术规范所规定的性能验证和确认技术指标科学合理，可以有效反应高通量基因组测序检测系统的性能，并通过有效的验证和确认确保该检测系统的结果准确可靠。因此《高通量基因组测序系统分析性能确认和验证技术规范》适用于对高通量基因组测序检测系统的性能确认和验证。

全国生物计量技术委员会

附件1:

人胃癌、肝癌、胰腺癌、肠癌、胃肠间质瘤1046基因突变（含微卫星不稳定性
和肿瘤突变负荷）联合检测试剂盒（联合探针锚定聚合测序法）检测基因列表

Gene mutation										
1-100	ABCA12	ABCA13	ABCB1	ABCC12	ABCC2	ABL1	ABL2	ACBD5	ACD	ACVR1B
	ACVR2A	ADAM21	ADAMTSL1	ADGRA2	ADGRG4	ADGRV1	ADPRH	AFF1	AGO2	AHNAK
	AIP	AKT1	AKT2	AKT3	ALK	ALOX12B	AMER1	ANK2	ANK3	ANKLE1
	ANKRD11	AP5M1	APC	APCDD1	APEX2	APOB	APP	AR	ARAF	ARFRP1
	ARHGAP32	ARID1A	ARID1B	ARID2	ARID5B	ARMC5	ARRB2	ARRDC3	ASH1L	ASTE1
	ASXL1	ASXL2	ASXL3	ATF1	ATM	ATP13A3	ATP1A1	ATP2B3	ATR	ATRX
	AURKA	AURKB	AURKC	AXIN1	AXIN2	AXL	B2M	BABAM1	BACH1	BAK1
	BAP1	BARD1	BAX	BBC3	BCL10	BCL11A	BCL11B	BCL2	BCL2L1	BCL2L11
	BCL2L2	BCL6	BCL9L	BCLAF1	BCOR	BCORL1	BCR	BDKRB1	BEND3	BIRC2
	BIRC3	BIRC5	BIRC7	BLM	BMPR1A	BMS1	BPTF	BRAF	BRCA1	BRCA2
101-200	BRD4	BRD8	BRIP1	BRPF3	BSND	BTG1	BTG2	BTB	BUB1B	C1QBP
	C1QTNF5	C8orf34	C9orf16	CACNA1A	CACNA1D	CACNA1E	CALR	CARD11	CARM1	CASP7
	CASP8	CBFB	CBL	CCDC150	CCDC168	CCL25	CCN6	CCND1	CCND2	CCND3
	CCNE1	CCR4	CD22	CD274	CD276	CD40	CD70	CD74	CD79A	CD79B
	CD80	CD86	CD93	CDA	CDC42	CDC73	CDH1	CDH11	CDH2	CDH5
	CDH8	CDK1	CDK12	CDK2	CDK4	CDK5	CDK5RAP1	CDK6	CDK7	CDK8
	CDK9	CDKN1A	CDKN1B	CDKN1C	CDKN2A	CDKN2B	CDKN2C	CDS1	CDX1	CEBPA
	CELSR3	CENPA	CENPJ	CEP290	CFAP46	CFTR	CHD1	CHD2	CHD4	CHEK1
	CHEK2	CHUK	CIC	CLASP2	CLDN18	CMTM3	CNTNAP5	COBLL1	COL14A1	COL1A1
	COL21A1	COL22A1	COP1	COPG1	CRBN	CREBBP	CRKL	CRLF2	CRTC1	CSDE1
201-300	CSF1R	CSF3R	CSMD1	CTCF	CTLA4	CTNNA1	CTNNA2	CTNNA3	CUL3	CUL4A
	CUL4B	CUX1	CXCR4	CYB5A	CYLD	CYP17A1	CYP19A1	CYP2C8	CYP2D6	DAXX
	DDR1	DDR2	DDX5	DEPDC5	DIABLO	DICER1	DIS3	DLL1	DMC1	DNAH10
	DNAH11	DNAH2	DNAH5	DNAH7	DNAH9	DNAJB1	DNAJC3	DNAL4	DNMT1	DNMT3A
	DNMT3B	DOCK2	DOCK9	DOT1L	DPYD	DROSHA	DST	DTD1	DUSP4	E2F3
	EED	EGFL7	EGFR	EGLN1	EGLN2	EIF4A2	EIF4E	ELF3	ELK4	ELOC
	EME1	EME2	EML4	EMSY	EP300	EPAS1	EPCAM	EPHA2	EPHA3	EPHA4
	EPHA5	EPHA7	EPHB1	EPHB4	EPHB6	ERBB2	ERBB3	ERBB4	ERBIN	ERCC1
	ERCC2	ERCC3	ERCC4	ERCC5	ERF	ERG	ERRF1	ESR1	ETNK1	ETS1
	ETS2	ETV1	ETV4	ETV5	ETV6	EVC2	EWSR1	EZH1	EZH2	EZR
301-400	FAM129B	FAM149B1	FAM170B	FAM46C	FANCA	FANCB	FANCC	FANCD2	FANCE	FANCF
	FANCG	FANCI	FANCL	FANCM	FAS	FAT1	FAT3	FAT4	FBN2	FBXW7
	FCGBP	FCGR2B	FGF10	FGF12	FGF14	FGF19	FGF23	FGF3	FGF4	FGF6
	FGF7	FGFR1	FGFR2	FGFR3	FGFR4	FH	FHIT	FIP1L1	FKBP9	FLCN
	FLG	FLI1	FLT1	FLT3	FLT4	FOXA1	FOXL2	FOXO1	FOXP1	FPR1
	FREM2	FRG1	FRS2	FSIP2	FUBP1	FYN	FZD10	GABRA6	GALNT12	GATA1
	GATA2	GATA3	GATA4	GATA6	GCGR	GCNT4	GDF10	GEN1	GGT1	GID4
	GLI1	GLIS2	GLMN	GLRB	GLRX	GLRX2	GNA11	GNA13	GNAQ	GNAS
	GOLGA6L2	GPR101	GPS2	GREM1	GRIN2A	GRM3	GRM7	GSK3B	GSTP1	GSTT1
	GYPB	GZMB	H1-2	H2BC5	H3-3A	H3-3B	H3-4	H3-5	H3C1	H3C10

401-500	H3C11	H3C12	H3C13	H3C14	H3C2	H3C3	H3C4	H3C6	H3C7	H3C8
	H3F3A	HADHB	HAUS2	HDAC1	HDAC2	HDAC4	HDAC9	HGF	HIF1A	HIPK2
	HIST1H1C	HIVEP3	HLA-A	HLA-B	HMCN1	HMGB1	HMGB3	HNF1A	HNF1B	HNF4A
	HOXB13	HRAS	HSD3B1	HSP90AA1	HSP90AB1	HSPB1	HTRA1	HYDIN	ICOSLG	ID3
	IDH1	IDH2	IFNGR1	IGF1	IGF1R	IGF2	IGF2R	IKBKB	IKBKE	IKZF1
	IL10	IL12RB2	IL13RA1	IL17F	IL2RG	IL4R	IL7R	INHA	INHBA	INPP4A
	INPP4B	INPPL1	INSR	IRF1	IRF2	IRF2BP1	IRF4	IRS1	IRS2	IRX4
	ITIH5	JAG1	JAK1	JAK2	JAK3	JPH4	JUN	KAT6A	KCND3	KCNJ5
	KCNJ8	KDM5A	KDM5C	KDM6A	KDR	KEAP1	KEL	KIAA1549L	KISS1R	KIT
	KLF15	KLF4	KLF5	KLF6	KLHL6	KLK10	KMT2A	KMT2B	KMT2C	KMT2D
501-600	KRAS	LACTB2	LAG3	LAMA1	LAMA2	LATS1	LATS2	LAYN	LBR	LEPR
	LIG3	LIG4	LMO1	LPCAT4	LPP	LRP1B	LRP2	LRRCS8	LSM14A	LTK
	LTN1	LYN	LZTR1	MACF1	MADCAM1	MAF	MAFA	MAGI2	MAGI3	MALT1
	MAML2	MAP1B	MAP2K1	MAP2K2	MAP2K4	MAP3K1	MAP3K13	MAP3K14	MAP3K21	MAP3K7
	MAP4K2	MAP4K5	MAPK1	MAPK3	MAPK4	MAPK6	MAPK8	MAPKAP1	MAPKBP1	MAX
	MBD1	MCAM	MCL1	MDC1	MDH2	MDK	MDM2	MDM4	MDN1	MED12
	MEF2B	MEN1	MERTK	MET	MGA	MGLL	MGMT	MID1	MITF	MKNK1
	MLH1	MLH3	MLLT1	MMP1	MMP2	MMP9	MN1	MORC4	MPL	MRC2
	MRE11	MSH2	MSH3	MSH4	MSH6	MSI1	MSI2	MST1	MST1R	MTAP
	MTHFR	MTMR14	MTOR	MTR	MTRR	MUC1	MUC16	MUC4	MUS81	MUTYH
601-700	MYB	MYC	MYCL	MYCN	MYD88	MYOD1	NBEA	NBN	NCOA1	NCOA2
	NCOA3	NCOR1	NDUFV2	NEB	NEDD4L	NEGR1	NELL2	NEURL1B	NF1	NF2
	NFE2L2	NFKB1	NFKB2	NFKBIA	NID1	NKX2-1	NKX3-1	NOL3	NOTCH1	NOTCH2
	NOTCH3	NOTCH4	NPM1	NQO1	NR3C1	NR4A3	NRAS	NRG1	NSD1	NSD2
	NSD3	NT5C2	NTHL1	NTRK1	NTRK2	NTRK3	NUF2	NUMA1	NUP153	NUP214
	NUP93	NUTM1	OBSCN	OGG1	OLFM1	OR4C5	P2RY8	PAK1	PAK2	PAK3
	PAK5	PALB2	PALM	PARP1	PARP2	PARP3	PARP4	PAX3	PAX5	PAX7
	PAX8	PBRM1	PBX1	PCDH11Y	PCDH15	PCDH17	PCDHA5	PCED1A	PCLO	PCMTD1
	PCNX4	PDCD1	PDCD1LG2	PDE4DIP	PDGFRA	PDGFRB	PDK1	PDPK1	PGAP3	PGR
	PHF2	PHOX2B	PIK3C2A	PIK3C2B	PIK3C2G	PIK3C3	PIK3CA	PIK3CB	PIK3CD	PIK3CG
701-800	PIK3R1	PIK3R2	PIK3R3	PIK3R6	PIM1	PLAG1	PLCG2	PLK1	PLK2	PLS1
	PML	PMS1	PMS2	PNRC1	POLD1	POLE	POLE4	POLR2A	POT1	PPARG
	PPARGC1A	PPM1D	PPP2R1A	PPP2R2A	PPP4R2	PPP6C	PRDM1	PREX2	PRG4	PRKAR1A
	PRKCB	PRKCI	PRKD1	PRKDC	PRKN	PRMT1	PROP1	PROSER2	PRRC1	PRRT2
	PRSS1	PRSS12	PRSS8	PSMG4	PTCH1	PTEN	PTGS2	PTK2	PTP4A1	PTPN1
	PTPN11	PTPRD	PTPRO	PTPRS	PTPRT	PXDNL	QKI	RAB10	RAB35	RABGGTA
	RAC1	RAC2	RAD21	RAD50	RAD51	RAD51AP2	RAD51B	RAD51C	RAD51D	RAD52
	RAD54L	RAF1	RALGDS	RANBP2	RAP2C	RARA	RASA1	RASSF1	RB1	RB1CC1
	RBBP8	RBM10	RBM6	RBMX	RECQL	RECQL4	REL	RELA	RET	RFC3
	RHEB	RHOA	RICTOR	RIMS2	RIOK1	RIT1	RNASEL	RNF2	RNF43	ROBO1
801-900	ROBO2	ROS1	RPA1	RPL22	RPS6	RPS6KA2	RPS6KB1	RPTN	RPTOR	RRAGC
	RRAS	RRAS2	RRM1	RRP7A	RSPO2	RTEL1	RUNX1	RUNX1T1	RXRA	RYBP
	RYR1	RYR2	RYR3	SACS	SART3	SCAP	SCN10A	SCN8A	SDC4	SDHA
	SDHAF2	SDHB	SDHC	SDHD	SESN1	SESN2	SESN3	SETD2	SETDB1	SF1
	SF3A1	SF3B1	SFRP4	SGK1	SH2B3	SH2D1A	SHOC2	SHQ1	SKIL	SLC1A4
	SLC20A1	SLC22A9	SLC34A2	SLC35A1	SLC38A1	SLC41A1	SLIT2	SLIT3	SLX1A	SLX4
	SMAD2	SMAD3	SMAD4	SMARCA2	SMARCA4	SMARCB1	SMARCD1	SMO	SMURF1	SMYD3

	SNCAIP	SNX25	SOCS1	SOS1	SOX10	SOX11	SOX17	SOX2	SOX3	SOX9
	SPEG	SPEN	SPINK6	SPOP	SPRED1	SRC	SRSF2	SRSF5	SSTR1	SSTR2
	SSTR3	SSTR5	STAG2	STARD9	STAT1	STAT3	STAT4	STAT5A	STAT5B	STK11
901-1000	STK19	STK36	STK40	STXBP2	SUFU	SUGP2	SUMO1	SUZ12	SYK	SYNE1
	SYNE2	TACC3	TAF1	TAF1L	TAF9B	TANC1	TAP1	TBC1D17	TBX3	TCF3
	TCF7L1	TCF7L2	TDG	TEK	TENT5C	TERC	TERT	TET1	TET2	TEX15
	TFE3	TG	TGFB1	TGFB2	TGFB1	TGFB2	TGFB3	TIMM44	TIMM8A	TIMP3
	TIPARP	TLE1	TMC7	TMEM127	TMEM156	TMEM41B	TMEM87A	TMPRSS2	TNC	TNF
	TNFAIP3	TNFRSF14	TNFRSF4	TNFSF11	TNK2	TNS1	TOP1	TOP2A	TOP2B	TOPAZ1
	TOX4	TP53	TP53BP1	TP53BP2	TP63	TPMT	TPRG1	TPX2	TRAF2	TRIM33
	TRIM49	TRIM65	TRIM8	TRMT5	TRPC4	TRPM8	TRRAP	TSC1	TSC2	TSHR
	TSPAN8	TTN	TXNRD2	TYMS	TYRO3	U2AF1	U2AF2	UBR5	UGT1A1	UGT1A3
	UMPS	UNC13C	UNC79	UNC93A	UPF1	USF3	USP21	USP42	USP6	USP8
1001-1046	USP9X	VEGFA	VEGFB	VEGFC	VHL	VTCN1	VWF	WDFY4	WEE1	WNT8A
	WRN	WT1	XIAP	XIRP2	XPC	XPO1	XRCC1	XRCC2	XRCC3	XRCC4
	XRCC5	XRCC6	YAF2	YAP1	YIPF2	YTHDC1	ZAN	ZDHHC11B	ZFH3	ZFH4
	ZFP36L2	ZIC2	ZMIZ1	ZMIZ2	ZMYM6	ZNF217	ZNF248	ZNF292	ZNF384	ZNF469
	ZNF521	ZNF703	ZNF90	ZNRF3	ZRSR2	ZZZ3				
CNV										
1-83	ADGRG4	ASXL1	AURKA	BCL2L1	BIRC7	BRCA2	BTK	CARD11	CCDC168	CCND2
	CD40	CD93	CDK12	CDK4	CDK5RAP1	CDK6	CDK8	CENPJ	COL14A1	COL22A1
	CSMD1	DAXX	DIS3	DNAJC3	DNMT3B	DOCK9	DTD1	DUSP4	ELOC	ERBB2
	ETV1	FAT1	FGFR1	FLT1	FLT3	FOXO1	FREM2	GNAS	HMGB1	HSPB1
	IL13RA1	IRF2	IRS2	JAG1	LACTB2	LATS2	LIG4	MDM2	MDM4	MET
	MORC4	MYC	NBEA	NBN	PAK5	PCDH17	PCED1A	PCMTD1	PMS2	PREX2
	PRKDC	PRKN	PTPRT	RAC1	RAD21	RAP2C	RB1	RB1CC1	RBMX	RECQL4
	RFC3	RIMS2	SACS	SMAD4	SOX17	SRC	STAG2	TEX15	TG	TRPC4
	UBR5	USP42	ZFH4							