



diagnostics@liqomics.com
(+49) 221 69 056 597

Liqomics GmbH
Hermülheimer Str. 68
50969 Köln
Deutschland

Patientenname	Max Mustermann
Geburtsdatum	01/Jul/1900
Liqomics Patienten ID	01_23456_78_c9
Kunden ID	1234567898
Geschlecht	männlich
Indikation	Lymphom
Report Datum	08/Jan/2025

Ergebnisbericht - Max Mustermann, *01/Jul/1900

Indikation: Lymphom

Empfehlung: Die Ergebnisse dieses Berichts sollten vor dem Hintergrund des aktuellen klinischen Zustands des Patienten bewertet werden und von einem interdisziplinären Tumorboard überprüft werden. Bitte zögern Sie nicht, uns zu kontaktieren, wenn Sie Fragen haben.

Bericht über eine minimale Resterkrankung (MRD)

Baseline ct DNA dataset: (01_23456_77_c9_01_01_ref_01_23456_77_g1_01_01)

Follow up ct DNA dataset: (01_23456_78_c9_01_01_ref_01_23456_77_g1_01_01)

Baseline ctDNA (01/Jan/2023)	Follow up ctDNA (01/Jan/2024)	MRD Reduktion (log-levels)
8.8713 %	0.4647 %	-1.28

Bericht über identifizierte Varianten

Gen Symbol	Genetische Variante	Protein Variante	Allelhäufigkeit der Variante (VAF)	Konsequenz
NRAS	c.181C>A	p.Q61K	10.239%	missense_variant
B2M	c.58G>C	p.A20P	0.125%	missense_variant
B2M	c.64C>T	p.Q22*	29.858%	stop_gained
SOCS1	c.179C>A	p.S60*	0.130%	stop_gained
SOCS1	c.256G>A	p.V86M	0.122%	missense_variant
SOCS1	c.591C>A	p.N197K	3.446%	missense_variant
MAP2K1	c.1052A>G	p.D351G	26.393%	missense_variant
MAP2K1	c.167A>C	p.Q56P	31.818%	missense_variant

B2M	c.199G>A	p.E67K	23.344%	missense_variant
P2RY8	c.152G>A	p.R51H	0.210%	missense_variant
MAP2K2	c.32C>T	p.A11V	0.148%	missense_variant
MAP2K2	c.567G>T	p.Q189H	0.103%	missense_variant
MAP2K2	c.682G>A	p.V228M	0.135%	missense_variant
MAP2K2	c.904G>C	p.G302R	0.128%	missense_variant
P2RY8	c.373G>A	p.V125I	48.133%	missense_variant
P2RY8	c.476C>T	p.A159V	6.862%	missense_variant
TP53	c.934A>G	p.T312A	0.140%	missense_variant
BCL2	c.181G>A	p.A61T	0.113%	missense_variant
BCL2	c.320G>A	p.R107H	0.098%	missense_variant
BCL2	c.325C>A	p.R109S	0.098%	missense_variant
BCL2	c.424G>T	p.V142L	0.103%	missense_variant
SMAD4	c.1532C>A	p.P511Q	0.137%	missense_variant
SMAD4	c.1259G>A	p.R420H	0.156%	missense_variant
SMAD4	c.755G>A	p.G252E	0.143%	missense_variant
CD79B	c.341T>C	p.F114S	0.109%	missense_variant
TP53	c.215C>G	p.P72R	90.831%	missense_variant
TP53	c.847C>A	p.R283S	0.129%	missense_variant
TP53	c.888C>G	p.H296Q	0.117%	missense_variant
TNFAIP3	c.894G>T	p.M298I	0.210%	missense_variant
TNFAIP3	c.388C>A	p.L130I	30.333%	missense_variant
NFKBIE	c.337C>T	p.L113F	0.138%	missense_variant
TNFAIP3	c.1489C>T	p.R497C	0.124%	missense_variant
BCL6	c.1756C>A	p.P586T	0.155%	missense_variant
BCL6	c.1817C>A	p.T606N	0.184%	missense_variant
BCL6	c.2013C>A	p.S671R	0.130%	missense_variant
BCL6	c.2077G>A	p.V693M	0.184%	missense_variant
BCL6	c.1535G>A	p.S512N	27.077%	missense_variant
BCL6	c.1436G>A	p.G479D	0.119%	missense_variant
BCL6	c.89T>C	p.I30T	0.142%	missense_variant
BCL6	c.587C>A	p.S196Y	0.136%	missense_variant
TNFAIP3	c.2102G>A	p.R701H	7.000%	missense_variant
NOTCH1	c.926G>A	p.G309D	0.169%	missense_variant
NOTCH1	c.665G>A	p.C222Y	0.104%	missense_variant
NOTCH1	c.5776C>A	p.R1926S	0.106%	missense_variant
NOTCH1	c.6313A>G	p.M2105V	0.107%	missense_variant

NOTCH1	c.214G>A	p.G72R	0.107%	missense_variant
NOTCH1	c.7585G>A	p.V2529I	0.107%	missense_variant
NOTCH1	c.493C>G	p.H165D	0.111%	missense_variant
NOTCH1	c.1862G>T	p.R621L	0.121%	missense_variant
NOTCH1	c.3583G>A	p.G1195R	8.700%	missense_variant
NOTCH1	c.3758G>A	p.C1253Y	9.035%	missense_variant
NOTCH1	c.3374C>T	p.A1125V	0.168%	missense_variant
NOTCH1	c.4144G>C	p.E1382Q	0.118%	missense_variant
NOTCH1	c.3289C>A	p.P1097T	0.105%	missense_variant
NOTCH1	c.2744C>T	p.P915L	11.227%	missense_variant
NOTCH1	c.2729A>G	p.D910G	0.115%	missense_variant
NOTCH1	c.5362G>A	p.G1788S	28.505%	missense_variant
NOTCH1	c.2002C>T	p.P668S	23.605%	missense_variant
STAT6	c.2024C>A	p.A675D	0.130%	missense_variant
STAT6	c.1904G>A	p.G635D	0.139%	missense_variant
STAT6	c.2182A>C	p.S728R	0.118%	missense_variant
STAT6	c.1801T>C	p.S601P	0.131%	missense_variant
STAT6	c.842A>C	p.Q281P	7.770%	missense_variant
KRAS	c.35G>A	p.G12D	5.753%	missense_variant
IKBKB	c.536G>C	p.C179S	0.126%	missense_variant
HRAS	c.319G>A	p.D107N	0.122%	missense_variant
HRAS	c.311A>G	p.K104R	0.126%	missense_variant
KRAS	c.260C>T	p.T87I	0.414%	missense_variant
KRAS	c.227A>G	p.E76G	0.226%	missense_variant
IKBKB	c.1121G>A	p.G374D	0.146%	missense_variant
KRAS	c.38G>A	p.G13D	14.129%	missense_variant
KRAS	c.255T>A	p.N85K	0.384%	missense_variant
MAP2K1	c.355C>T	p.H119Y	29.073%	missense_variant
MAP2K2	c.787G>A	p.G263R	0.112%	missense_variant

Durchgeführter Test

LymphoVista

Probenmaterial

Tumorgewebe: zirkulierende/zellfreie Tumor-DNA (ctDNA)

Probenentnahme (gDNA): 01/Jan/2024

Probenentnahme (cfDNA): 01/Jan/2024

Probeneingang: 02/Jan/2024 um 14:00:00

Einsender

Tumor Diagnostik Klinik

Hauptstraße 1, 23456 Beispielstadt, Land

Untersuchte Regionen

Alle untersuchten Regionen sind in Anhang 1 aufgeführt.

DNA Isolierung

Genomische (g) DNA und zellfreie (cf) DNA wurde von Liqomics isoliert.

Probenqualität

Das Material war für die Analyse geeignet. Für die Analyse wurden 20 ng cfDNA verwendet. Die Reinheit der zellfreien (cf)DNA wurde auf 80% geschätzt.

Library Vorbereitung und NGS

Aus der cfDNA und / oder der enzymatisch fragmentierten gDNA wurde eine Sequenzierungsbibliothek mit eindeutigen molekularen Duplex-Indizes hergestellt. Die Bibliotheken wurden auf einem Illumina MiSeq System von LIQOMICS sequenziert.

Bioinformatische Analyse

Die getrimmten Reads wurden mit dem Burrows-Wheeler Aligner (BWA) gegen das menschliche Referenzgenom hg38 abgebildet. Anschließend wurde eine Duplex-UMI-Filterung der ausgerichteten Sequenzen durchgeführt, gefolgt von Sequenzqualitätskontrolle und Filterung. Varianten wurden auf der Grundlage verschiedener interner und externer Datenbanken annotiert. Die minimale Restkrankheit (MRD) wurde anhand der Häufigkeit der zirkulierenden Tumor DNA (ctDNA)-Moleküle mit Hilfe unserer intern entwickelten Analysepipeline bewertet.

Varianten- und MRD-Analyse

Es werden nur Varianten (SNVs/kleine Indels) mit einer Varianten-Allel-Häufigkeit (VAF) von $\geq 0,25$ % angegeben. Die Sensitivität der Variantenerkennung ist abhängig vom cfDNA-Gehalt der gelieferten Blutprobe, der Probenqualität und der Sequenzierungstiefe. In diesem Fall betrug die durchschnittliche Abdeckung der Zielregionen 3158x, während die durchschnittliche Duplex-Abdeckung der Zielregionen 1391x betrug. In ähnlicher Weise hängt der MRD-Nachweis vom cfDNA-Gehalt der gelieferten Blutprobe, der Probenqualität, der Sequenzierungstiefe und der Anzahl der Varianten ab, die für den MRD-Nachweis nachverfolgt werden können. In diesem Fall wurden 470 Varianten für MRD mit einer durchschnittlichen Duplexabdeckung von 1244x nachverfolgt. Bitte beachten Sie, dass ein Keimbahn-Ursprung der gemeldeten Varianten nicht ausgeschlossen werden kann, obwohl Keimbahnkontrollen analysiert und identifizierte Keimbahnvarianten vor der Erstellung dieses Berichts gefiltert wurden.

Zusätzliche Informationen

Dieser Test wurde von Liqomics durchgeführt. Liqomics ist ein Labor für medizinische Diagnostik. Der Test wurde als laborentwickelter Test (LDT) entwickelt und validiert. Die Nachweisgrenze für MRD ist $6,69 \times 10^{-6}$. Varianten mit einer Variantenallelfrequenz (VAF) $\geq 0,5$ % werden mit einer Sensitivität von 94 % erkannt. Der Test wurde in einer kontrollierten Umgebung durchgeführt. Liqomics betreibt ein Qualitätsmanagementsystem.

Verantwortlich für den Bericht:

Berichterstellung: Erika Mustermann

Freigabe: Marita Musterfrau

(Datum, Unterschrift)

(Datum, Unterschrift)