



CONFIGURED PRIMARY TUMOR

skin melanoma (DOID 8923)

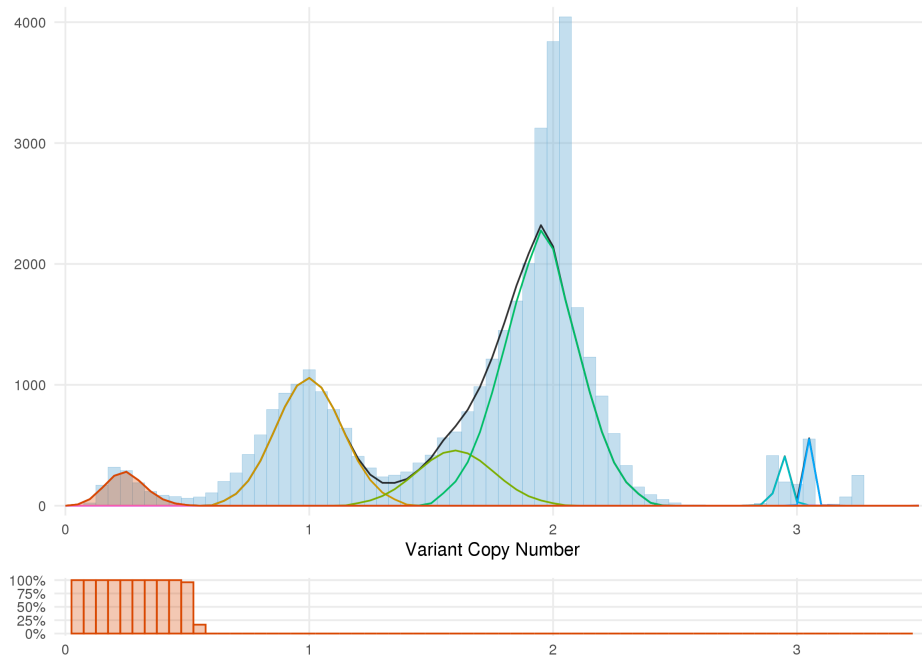
CUPPA CANCER TYPE

Skin: Melanoma (100%)

QC

PASS

Purity: 99% (97%-100%)  
Ploidy: 3.10 (3.05-3.15)  
Somatic variant drivers: 5 (BRAF, CDKN2A, TERT)  
Germline variant drivers: None  
Somatic copy number drivers: 1 (PTEN)  
Germline copy number drivers: None  
Somatic disruption drivers: None  
Germline disruption drivers: None  
Fusion drivers: None  
Viral presence: None  
Whole genome duplicated: Yes  
Microsatellite indels per Mb: 0.1 (Stable)  
Tumor mutations per Mb: 13.7 (High)  
Tumor mutational load: 184 (High)  
HR deficiency score: 0.0 (Proficient)  
DPYD status: \*1 HOM (Normal Function)  
UGT1A1 status: \*1 HOM (Normal Function)  
Number of SVs: 75 (Pan 0.22 | Skin 0.34)  
Max complex cluster size: 8  
Telomeric SGLs: 0  
Number of LINE insertions: 3





## Somatic Findings

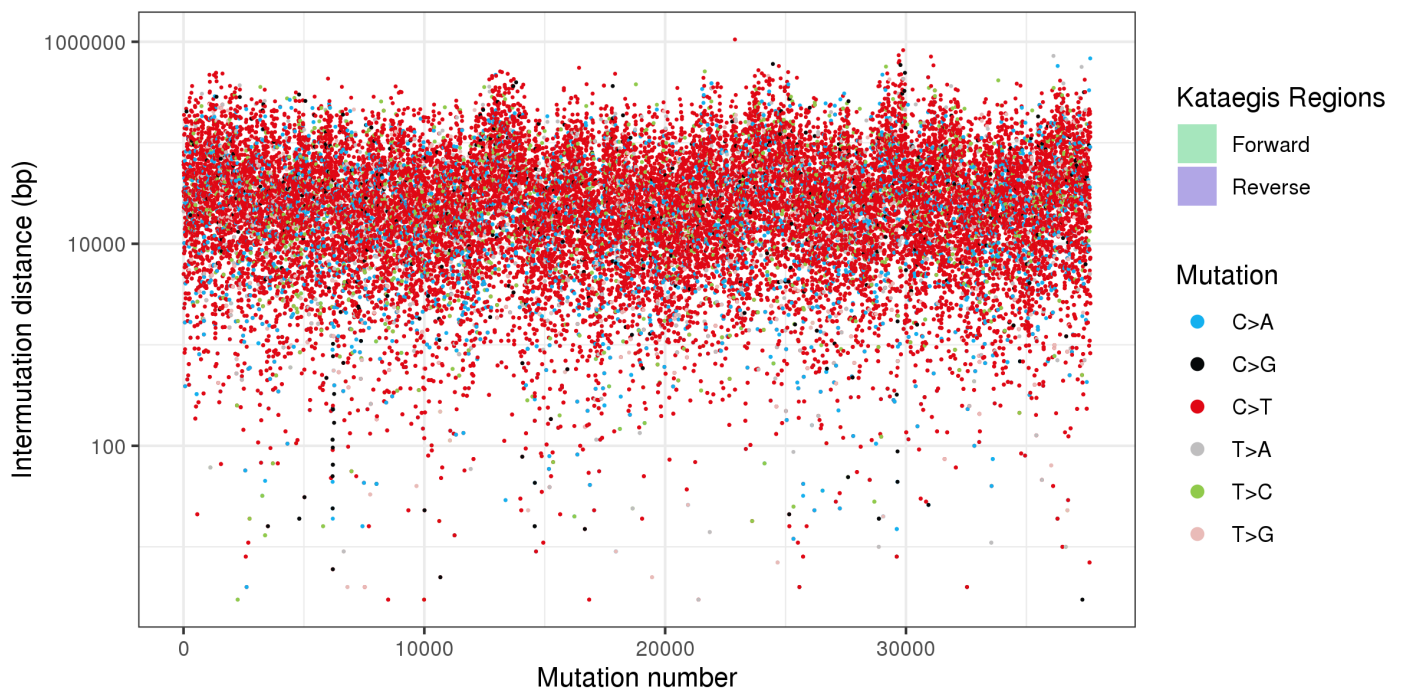
## Driver variants (6)

VARIANT	VCN	CN	MACN	BIALLELIC	HOTSPOT	DL	CL	PHASE ID	RNA DEPTH
BRAF p.V600E	4.1	6.0	2.0	No	Yes	100%	100%		NA
CDKN2A p.A68fs	2.0	2.0	0.0	Yes	Near	100%	100%		NA
CDKN2A (alt) p.G83fs	2.0	2.0	0.0	Yes	Near	100%	100%		NA
TERT c.-125_-124delCCinsTT	1.7	2.0	0.0	Yes	Yes	100%	100%	4725	NA
SF3B1 p.P718L	2.0	3.0	1.0	No	No	15%	100%		NA
TP63 p.M499I	1.7	4.0	2.0	No	No	0%	100%		NA

## Other potentially relevant variants (2)

VARIANT	VCN	CN	MACN	BIALLELIC	HOTSPOT	DL	CL	PHASE ID	RNA DEPTH
ALB c.1059-52dupT	1.8	3.9	1.9	No	No		100%		NA
STK19 p.D89N	2.0	3.8	1.8	No	Yes		100%		NA

## Kataegis plot



## Driver amps/dels (1)

LOCATION	GENE	TYPE	CN	TPM	PERC (TYPE)	FC (TYPE)	PERC (DB)	FC (DB)
10q23.31	PTEN	partial loss	0.0	NA	NA	NA	NA	NA

## Potentially interesting near-driver amps (0)

NONE



## Other regions with amps (1)

LOCATION	GENE	TYPE	CN	TPM	PERC (TYPE)	FC (TYPE)	PERC (DB)	FC (DB)
3p24.2	CFL1P7	full gain	12.1	NA	NA	NA	NA	NA

## Regions with deletions in genes in other autosomal regions (1)

LOCATION	GENE	TYPE	CN	TPM	PERC (TYPE)	FC (TYPE)	PERC (DB)	FC (DB)
16q21	CNOT1	partial loss	0.1	NA	NA	NA	NA	NA

## Driver fusions (0)

NONE

## Other potentially interesting fusions (0)

NONE

## Potentially interesting in-frame fusions in case no high drivers detected

High driver likelihood events are detected in this sample, therefore this section is empty

## Driver viruses (0)

NONE

## Other viral presence (0)

NONE

## Homozygous disruptions (0)

NONE

## Driver gene disruptions (2)

LOCATION	GENE	RANGE	TYPE	CLUSTER ID	JUNCTION CN	UNDISRUPTED CN
10q23.31	PTEN	Intron 5 Upstream	DEL	68	2.0	0.0
10q23.31	PTEN	Intron 6 Downstream	DEL	68	2.0	0.0

## Other potentially interesting gene disruptions (0)

NONE

## Potentially interesting LOH events (0)

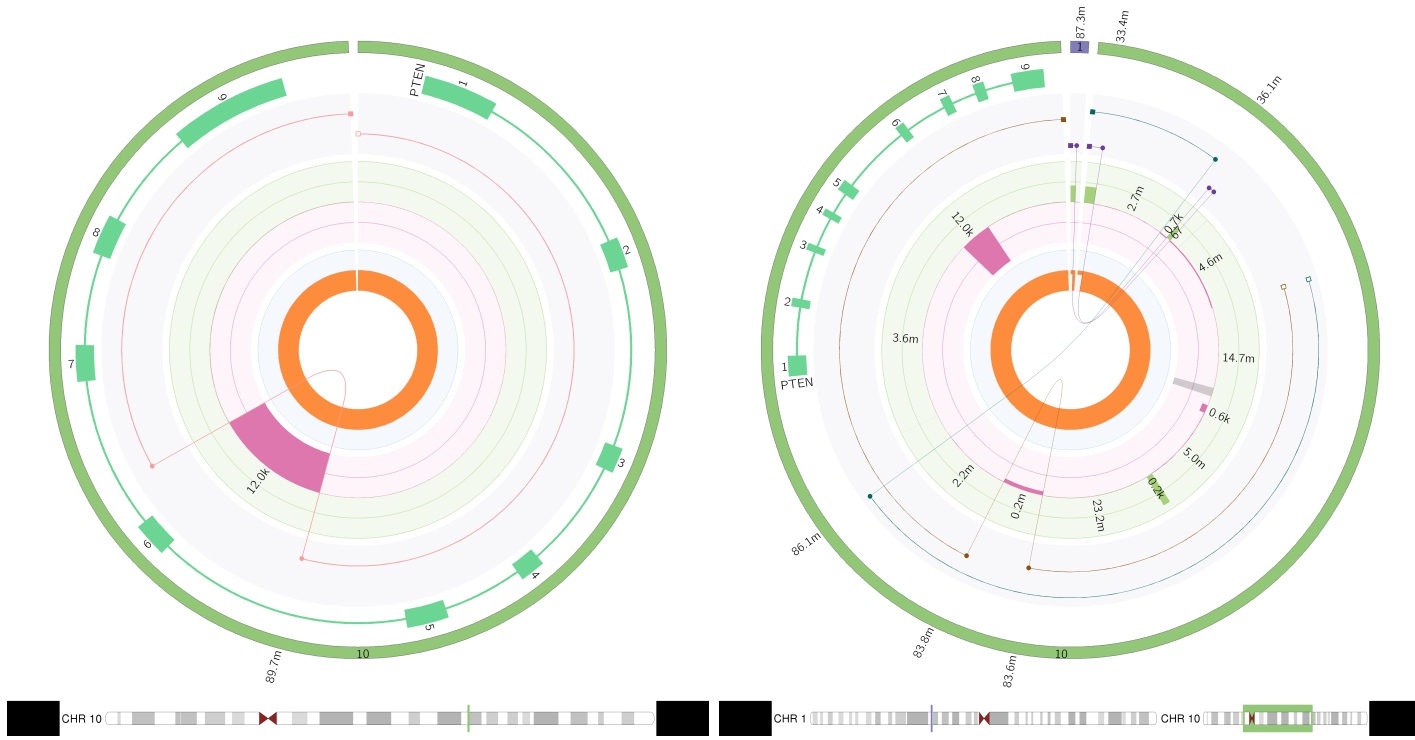
NONE



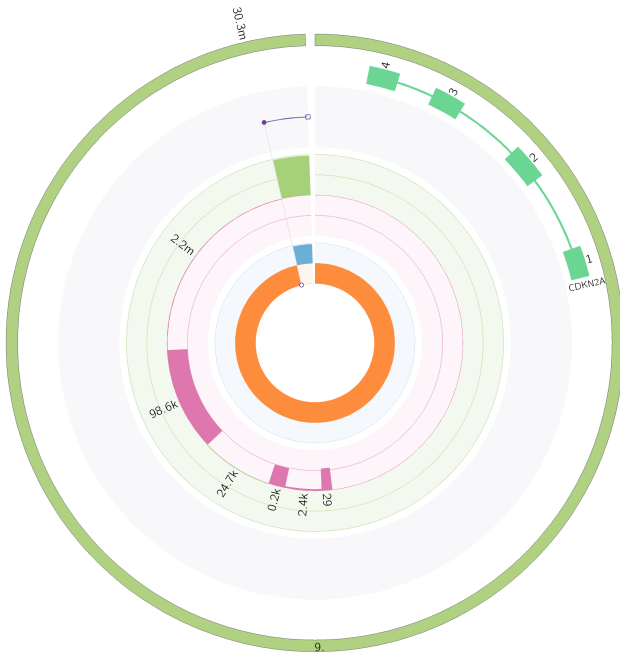
Signature allocations (12)

SIGNATURE	ETIOLOGY	ALLOCATION	PERCENT
Sig7	Ultraviolet light exposure	23286.3	62%
Sig2	APOBEC activity	3702.7	10%
Sig18	Reactive oxygen species	2057.3	5%
Sig4	Tobacco smoking	2038.8	5%
Sig8	Unknown	1984.8	5%
Sig11	Temozolomide treatment	1313.3	3%
Sig12	Unknown	1137.1	3%
Sig17	Unknown	1083.2	3%
Sig28	Unknown	514.4	1%
Sig24	Aflatoxin exposure	289.0	1%
Sig20	Unknown	253.1	1%
MISALLOC	-	4611.5	12%

Structural driver plots (3)









## Germline Findings

### Driver variants (0)

NONE

### Other potentially relevant variants (3)

VARIANT	VCN	CN	MACN	RNA DEPTH	BIALLELIC	HOTSPOT	GENOTYPE
CYP2D6 c.506-1G>A splice	1.8	4.0	2.0	NA	No	Yes	HET
CYP3A4 c.522-191C>T	2.4	4.0	2.0	NA	No	Yes	HET
CYP3A4 upstream	4.0	4.0	2.0	NA	Yes	Yes	HOM

### Potentially pathogenic germline deletions (0)

NONE

### Potentially pathogenic germline LOH events (0)

NONE

### Potentially pathogenic germline homozygous disruptions (0)

NONE

### Potentially pathogenic germline gene disruptions (0)

NONE

### Genes with missed variant likelihood > 1% (0)

NONE

### Germline CN aberrations (0)

NONE

### Pharmacogenetics (2)

GENE	HAPLOTYPE	GENOTYPE	FUNCTION	LINKED DRUGS	SOURCE
DPYD	*1	HOM	Normal Function	5-Fluorouracil;Capecitabine;Tegafur	<a href="#">PHARMGKB</a>
UGT1A1	*1	HOM	Normal Function	Irinotecan	<a href="#">PHARMGKB</a>



## Immunology

### HLA QC

QC Status: PASS

### HLA Alleles (6)

ALLELE	REF FRAGS	TUMOR FRAGS	RNA FRAGS	TUMOR CN	SOMATIC #MUTATIONS
A*01:01	210	1602	NA	2.0	NONE
A*01:01	211	1602	NA	1.8	NONE
B*08:01	216	750	NA	1.8	NONE
B*40:02	196	721	NA	2.0	NONE
C*03:04	213	768	NA	2.0	NONE
C*07:01	225	767	NA	1.8	NONE

### Genetic Immune Escape

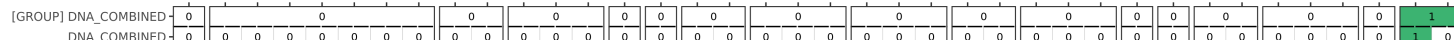
ESCAPE MECHANISM	DETECTED?
HLA-1 loss-of-function	No
Antigen presentation pathway inactivation	No
IFN gamma pathway inactivation	No
(Potential) PD-L1 overexpression	No
CD58 inactivation	No
Epigenetics driven immune escape via SETDB1	No

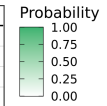


## Cohort Comparison

## Probabilities by classifier

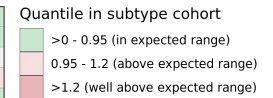
Cancer group (strips) and subtype (label)

DNA		Bone/Soft tissue										Breast		CNS		Gynecologi	HPB		Head and neck		Kidney	Lung			Myeloid		NET		Skin														
		Anogenital	Cartilaginous neoplasm	GIST	Leiomyosarcoma	Liposarcoma	Osteosarcoma	Undiff. sarcoma	Other	Triple negative	Other	Glioma	Medulloblastoma	Piloicytic astrocytoma	Colorectum/Small intestine/Appendix	Esophagus/Stomach	Endometrium	Ovary/Fallopian tube	Bile duct/ Gallbladder	Liver	Pancreas	Adenoid cystic	Salivary gland	Other	Chromophobe	Other	Non-small cell: LUAD	Non-small cell: LUSC	Small cell	Lymphoid tissue	Mesothelium	Acute myeloid leukemia	Myeloproliferative neoplasm	Colorectum/Small intestine	Lung	Pancreas	Prostate	Melanoma	Other	Thyroid gland	Urothelial tract		
	[GROUP] DNA_COMBINED	0			0						0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	DNA_COMBINED	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	GEN_POS	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	SNV96	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
EVENT	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0.02	0.12	0		0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
																																											



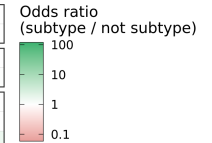
## SNV96: Mutational signatures

signature	AID/APOBEC (SBS2/13) = 3848 (10.2%)	0.54	229.02	3.34	2.44	3.01	0.98	1.61	0.99	0.92	0.76	0.99	32.88	422.8	0.99	0.93	0.95	0.97	0.96	1.46	1	41.15	0.91	0.64	7.13	1	0.65	0.57	0.93	0.99	3.67	200.39	58.3	3.87	4.72	0.98	1	0.33	0.51	0.96	0.33	Quantile in subtype cohort <div><div>&gt;0 - 0.95 (in expected range)</div><div>0.95 - 1.2 (above expected range)</div><div>&gt;1.2 (well above expected range)</div></div>
	Smoking (SBS4) = 2108 (5.6%)	0.98	Inf	15.09	0.99	188.21	2.23	10.62	5.87	1.76	1.21	Inf	15.64	Inf	0.99	1	3.72	1	1.06	0.95	4.28	5.55	0.98	0.93	378.33	1.22	0.46	0.16	0.1	Inf	1.57	6.13	Inf	Inf	0.99	1	1.52	1	1	3.17	0.93	
	MMRD (SBS6) = 0 (0%)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0			
	UV (SBS7) = 24193 (64.2%)	19.15	765.9229	7598.67	104.01	80.35	2.72	0.99	26.42	6.28	174.38	95.32	2016.1	38.84	25.92	60.99	42.57	23.03	57.36	35.16	349.11	0.97	17.65	58.0229	49	7.86	21.92	17.09	23.33	63.52	222.58	40322	141.4	88.55	91.64	92.06	0.33	0.5	24.22	1		
	ROS/SFU (SBS17) = 1121 (3%)	0.97	215.63	0.99	2.05	1.64	0.95	0.91	0.95	0.93	0.94	Inf	104.79	72.51	0.57	0.25	0.99	1	0.95	1	0.95	287.51	0.92	0.97	0.99	1	0.93	1.22	0.97	0.89	7.9	12.99	400.44	0.98	2.72	0.99	0.99	0.98	0.96	0.99	0.92	



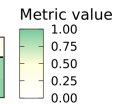
## EVENT: Feature contributions

tmb	snv_count = 37660		0.2							1.1		0.2	0.06						1.9					0.4	1.4	5	4	12			0.9	0.4	3	2.2	0.9		6.7	5.4	0.7																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																									</
-----	-------------------	--	-----	--	--	--	--	--	--	-----	--	-----	------	--	--	--	--	--	-----	--	--	--	--	-----	-----	---	---	----	--	--	-----	-----	---	-----	-----	--	-----	-----	-----	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	----



## DNA\_COMBINED: Training set performance

training_set	Total no. of samples	128	9	66	80	59	47	37	157	183	908	159	138	58	837	349	85	320	131	341	372	10	26	101	44	277	254	78	56	216	77	12	18	56	46	118	607	408	49	71	241
	Recall (prop. of total correct)	0.74	0.33	0.95	0.76	0.85	0.57	0.43	0.68	0.7	0.94	0.96	0.94	0.74	0.96	0.85	0.61	0.91	0.54	0.96	0.88	0.5	0.27	0.66	0.77	0.94	0.91	0.65	0.84	0.99	0.91	0.75	0.67	0.79	0.74	0.8	0.99	0.99	0.73	0.73	0.88
	Precision (prop. of predicted correct)	0.77	0.75	0.91	0.77	0.81	0.77	0.35	0.64	0.77	0.91	0.94	0.86	0.91	0.96	0.87	0.83	0.84	0.76	0.93	0.86	0.62	0.47	0.6	0.94	0.95	0.89	0.77	0.85	0.96	0.92	0.64	0.55	0.77	0.79	0.73	0.96	0.96	0.82	0.87	0.92

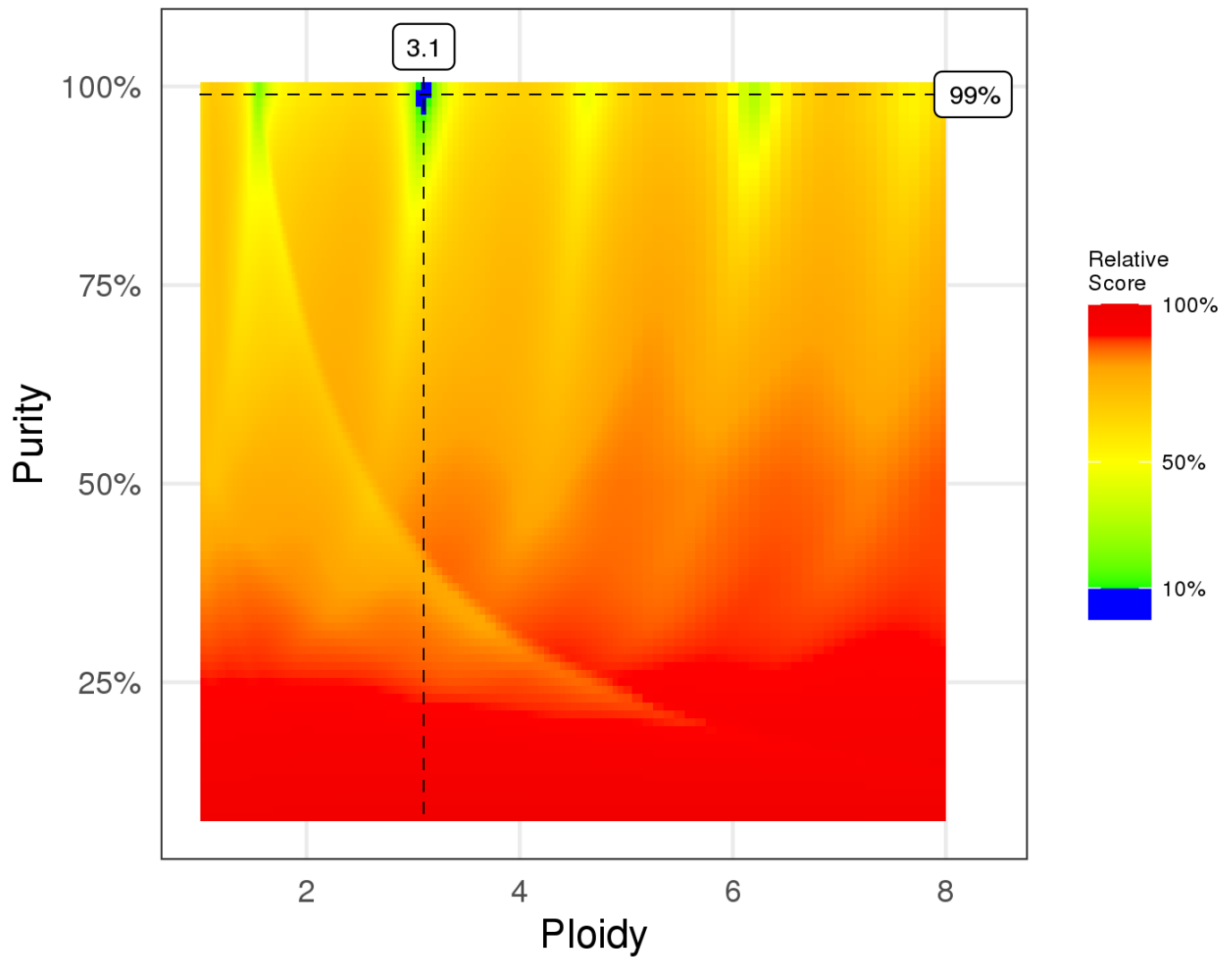




Quality Control

QC	REF GENOME	FIT METHOD	MEAN DEPTH	CONTAMINATION	UNS. SEGMENTS (%)	DELETED GENES
PASS	V37	NORMAL	111	0%	0 (0%)	4

Purity/Ploidy Scores



Flagstats

	UNIQUE RC	SECONDARY RC	SUPPLEMENTARY RC	MAPPED PROPORTION
Ref Sample	740406212	0	5742696	99%
Tumor Sample	2671674230	0	21477075	100%



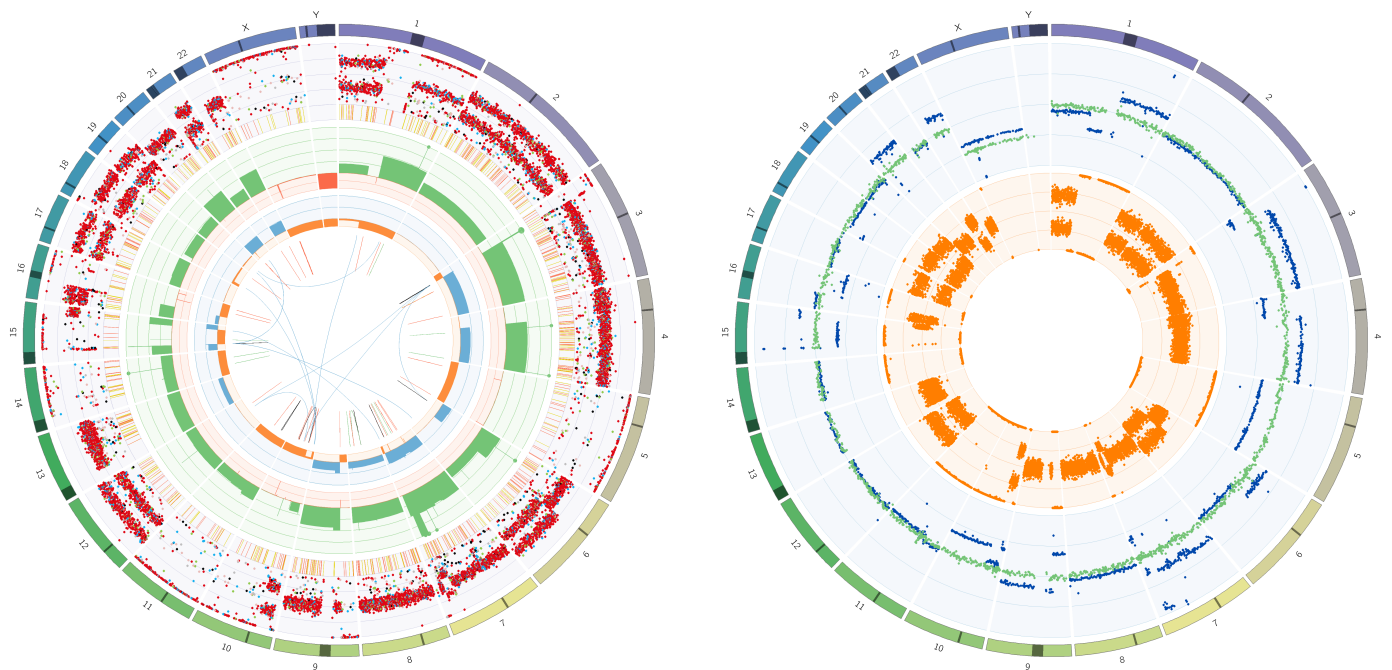
Coverage Stats

	MEAN COVERAGE	SD COVERAGE	MEDIAN COVERAGE	MAD COVERAGE
Ref Sample	31.4	10.1	32	5
Tumor Sample	108.0	35.0	109	24

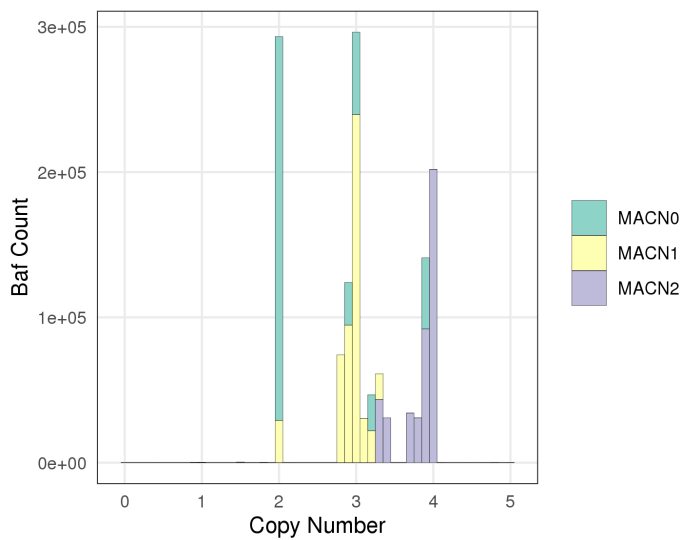
Excluded Percentages

	ADAPTER	BASEQ	CAPPED	DUPE	MAPQ	OVERLAP	UNPAIRED	TOTAL
Ref Sample	0%	0%	1%	11%	5%	1%	0%	18%
Tumor Sample	0%	0%	1%	15%	5%	1%	0%	22%

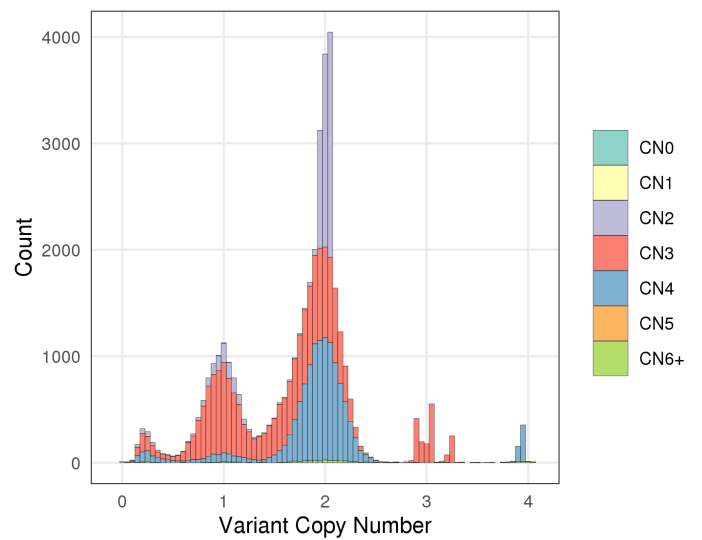
QC plots



Copy Number PDF

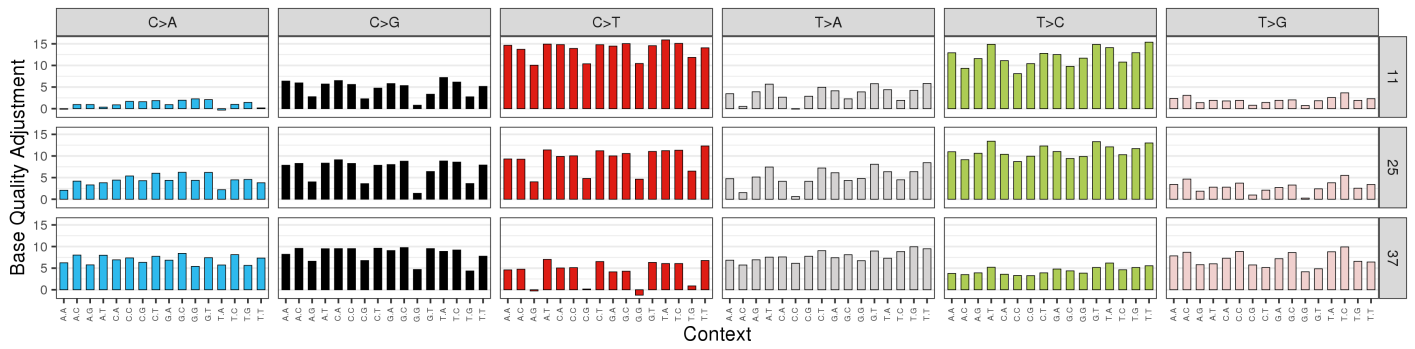


Somatic Variant Copy Number PDF





Reference Sample BQR plot



Tumor Sample BQR plot

