Геномно профилиране при онкологични заболявания върху материал от туморно блокче с TruSight Oncology Comprehensive

CE-маркиран тест за *in vitro* диагностика с цел изчерпателно геномно профилиране (CPG)

Революция в диагностиката на онкологични заболявания

Изчерпателното геномно профилиране (comprehensive genomic profiling – CGP) трансформира диагностиката на онкологичните заболявания. С нарастващия брой биомаркери, одобрени терапии и клинични изпитвания, се увеличава рискът от пропускане на критично важна информация при тестване на отделни биомаркери или панели от малък брой таргетни гени. Повечето методи не позволяват определяне на туморния мутационен товар (TMB), важна характеристика за прогнозиране на имунотерапевтичния отговор. CGP, базиран на секвениране от следващо поколение (NGS), предлага решение на тези предизвикателства. Един единствен тест предоставя изчерпателна информация за генетиката на тумора и подпомага избора на подходящ терапевтичен подход.

TruSight Oncology Comprehensive (TSO)

TSO Comprehensive (EU) е първият диагностичен *in vitro* CGP тест, който изследва едновременно ДНК и РНК от туморно блокче. Тестът анализира 517 гени, свързани с терапията и имащи известно клинично значение. Секвенирането се извършва в лаборатория „Геника“ със CE маркиран апарат NextSeq 550Dx за *in vitro* диагностика от сертифицирани молекулярни биолози. Резултатите от изследването предоставят своевременна и надеждна информация относно генетичните характеристики на тумора и подробна информация за наличните към момента терапевнични подходи.

Обхват на теста:

Методиката позволява откриване на: единични нуклеотидни варианти (SNV), мултинуклеотидни варианти (MNV), инсерции, делеции, дупликации, фузии, както и варианти, нарушаващи сплайсинга на РНК ниво. В допълнение, тестът определя и имунотерапевтични биомаркери като туморен мутационен товар (TMB) и микросателитна нестабилност (MSI).

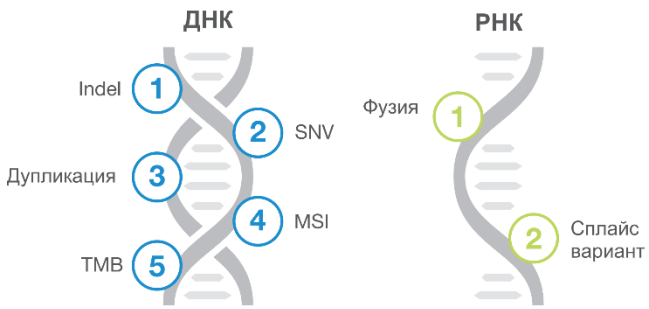
Повече информация от по-малко биологичен материал, за по-кратко време

TSO Comprehensive (EU) предоставя повече информация от по-малко количество проба и в по-кратък срок в сравнение с конвенционалните методи. Например, пътят на един пациент, диагностициран с недребноклетъчен белодробен карцином (NSCLC), изисква преминаванто през шест различни теста и поне 29 среза от туморното блокче при използването на стандартните методи, както и повече от 42 дни за получаване на резултати, касаещи само девет биомаркери. Освен това, към този период се добавя и времето, необходимо за анализ и изготвяне на план за лечение. За сравнение, TSO Comprehensive (EU) изисква само до пет среза от туморното блокче, и от 10 до 20 работни дни за изработване на пробата и генериране на резултат с информация за над 500 биомаркери. Това значително съкращава времето за персонализиране на терапията и подобрява възможностите за лечение.

За кого е подходящо изследването?

Тестът е предназначен за пациенти със **солидни тумори**, при които е необходимо **детайлно генетично профилиране** за избор на персонализиран терапевтичен подход.

Източник: www.illumina.com M-EMEA-00069 v4.0



Pan-cancer: *BRAF, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET*, MSI, TMB												
	Биомаркери с клинично значение											Варианти с потенциално клинично значение
Гърда	*BRCA1*	*BRCA2*	*ERBB2*	*ESR1*	*PALB2*	*PIK3CA*						180
Дебело черво	*ERBB2*	*KRAS*	*NRAS*									166
Кости	*EGFR*	*ERG*	*ETV1*	*ETV4*	*EWSR1*	*FEV*	*FLI1*	*FUS*	*H3F3A*	*HEY1*	*IDH1*	140
	MDM2	*NCOA2*	*SMARCB1*									
Бял дроб	*ALK*	*EGFR*	*ERBB2*	*KRAS*	*MET*	*NUTM1*	*ROS1*					223
Меланом	*KIT*	*NRAS*	*ROS1*									172
Яйчници	*BRCA1*	*BRCA2*	*FOXL2*									149
ЦНС	*APC*	*ATRX*	*CDKN2A*	*CDKN2B*	*EGFR*	*H3F3A*	*HIST1H3B*	*HIST1H3C*	*IDH1*	*IDH2*	*MYCN*	140
	PTCH1	*RELA*	*TERT*	*TP53*								
Простата	*AR*	*ATM*	*BARD1*	*BRCA1*	*BRCA2*	*BRIP1*	*CDK12*	*CHEK1*	*CHEK2*	*FANCL*	*FGFR2*	151
	FGFR3	*PALB2*	*PTEN*	*RAD51B*	*RAD51C*	*RAD51D*	*RAD54L*					
Щитовидна жлеза	*HRAS*	*KRAS*	*NRAS*	*TERT*								165
Матка и цервикс	*BRCA2*	*EPC1*	*ERBB2*	*ESR1*	*FOXO1*	*GREB1*	*JAZF1*	*NCOA2*	*NCOA3*	*NUTM2A*	*NUTM2B*	138
	PAX3	*PAX7*	*PHF1*	*POLE*	*SMARCA4*	*SUZ12*	*TP53*	*YWHAE*				
Други солидни тумори	*ALK*	*APC*	*ARID1A*	*ASPSCR1*	*ATF1*	*ATIC*	*BAP1*	*BCOR*	*BRCA1*	*BRCA2*	*CAMTA1*	152
	CARS	*CCNB3*	*CDK4*	*CDKN2A*	*CIC*	*CITED2*	*CLTC*	*COL1A1*	*COL6A3*	*CREB1*	*CREB3L1*	
	CREB3L2	*CSF1*	*CTNNB1*	*DDIT3*	*DDX3X*	*DNAJB1*	*DUX4*	*EED*	*EGFR*	*ERBB2*	*ERG*	
	ETV1	*ETV4*	*ETV6*	*EWSR1*	*FEV*	*FGFR2*	*FGFR3*	*FLI1*	*FOXL2*	*FOXO1*	*FOXO4*	
	FUS	*GLI1*	*HEY1*	*HGF*	*HMGA2*	*IDH1*	*KRAS*	*LEUTX*	*MAML3*	*MDM2*	*MYB*	
	MYOD1	*NAB2*	*NCOA2*	*NF1*	*NFATC2*	*NFIB*	*NR4A3*	*NRAS*	*NUTM1*	*NUTM2A*	*NUTM2B*	
	PALB2	*PATZ1*	*PAX3*	*PAX7*	*PDGFB*	*PDGFRA*	*PRKACA*	*PRKD1*	*RANBP2*	*ROS1*	*SDHA*	
	SDHB	*SDHC*	*SDHD*	*SMARCB1*	*SS18*	*SSX1*	*SSX2*	*SSX4*	*STAT6*	*SUZ12*	*TAF15*	
	TCF12	*TERT*	*TFE3*	*TFEB*	*TFG*	*TP53*	*TPM3*	*TPM4*	*TRAF7*	*TSPAN31*	*VGLL2*	
	WT1	*WWTR1*	*YAP1*	*YWHAE*	*ZC3H7B*							