

Flujo de trabajo de investigación oncológica selectivo con Pillar Biosciences e Illumina

Resultados rápidos y precisos con los paneles oncoReveal® en MiSeq™ i100 Series, analizados y notificados con DRAGEN™ Amplicon e Illumina Connected Insights



Consiga un análisis preciso de llamada de variantes de muestras de investigación oncológica en tan solo 24 horas.



Detecte cambios con frecuencias alélicas de variantes inferiores al 5 %.



Logre procesos bioinformáticos optimizados y consistentes con la generación de informes disponible en toda la gama de soluciones de investigación oncológica de Illumina.

Descripción general

En la investigación oncológica, la secuenciación de nueva generación (NGS, next-generation sequencing) selectiva permite a los laboratorios enriquecer las lecturas en regiones de interés con la profundidad necesaria para detectar mutaciones que se producen con bajas frecuencias alélicas de variantes (VAF, variant allele frequency). Los paneles de NGS específica también permiten a los laboratorios centrar su análisis en las variantes genéticas con mayor probabilidad de estar presentes en función del origen de la muestra tumoral, lo que mejora la eficiencia y la productividad.

Paneles oncoReveal de Pillar Biosciences

Los paneles oncoReveal de Pillar Biosciences están diseñados de manera selectiva frente a genes oncológicos conocidos y son compatibles con varios tipos de muestras, incluido el ADN procedente de tejido, sangre o tejido fijado en formol y embebido en parafina (FFPE, formalin fixed, paraffin-embedded), así como de ARN a partir de tejido FFPE. Estos paneles utilizan una tecnología exclusiva [de amplificación mediada por inhibición de la horquilla \(SLIMamp[®], stem-loop inhibition-mediated amplification\)](#) que permite la preparación selectiva de librerías basada en amplicones en un solo tubo, con alta sensibilidad y tiempos de procesamiento rápidos.

MiSeq i100 Series

Con MiSeq i100 Series, Illumina ofrece un sistema avanzado para una secuenciación de sobremesa sencilla, precisa y rápida. Las mejoras innovadoras en el diseño del sistema, la química XLEAP-SBS™ y el análisis de datos integrado ofrecen un uso más sencillo, alta precisión de datos y una velocidad excepcional.

Como parte de una solución de NGS integral, MiSeq i100 Series puede proporcionar resultados en el mismo día para la investigación oncológica selectiva ([figura 1](#)).

Proceso de DRAGEN Amplicon

El software DRAGEN Amplicon se ha concebido para el análisis de alto rendimiento de los datos de secuenciación de amplicones de muestras de ADN y ARN. El software ofrece opciones de implementación flexibles y seguras a través de BaseSpace™ Sequence Hub, el servidor de DRAGEN local o en el instrumento. El análisis de secuencias secundarias para paneles oncoReveal está integrado con DRAGEN Amplicon, lo que permite a los laboratorios producir resultados fácilmente con herramientas bioinformáticas uniformes en toda la gama de soluciones oncológicas de Illumina.

Illumina Connected Insights

Illumina Connected Insights es una plataforma basada en la nube diseñada para optimizar el análisis terciario y la generación de informes para aplicaciones de investigación oncológica. Admite la interpretación de variantes de nucleótido único (SNV, single nucleotide variants), inserciones y deleciones (indel), variantes de número de copias (CNV, copy number variants), fusiones de ARN y biomarcadores, y permite la creación de informes personalizables en varios idiomas. Illumina Connected Insights se integra perfectamente con los procesos de DRAGEN Amplicon, lo que permite la ingestión de archivos VCF, métricas de control de calidad (CC) y metadatos. Con mejoras como la puntuación de calidad de la fusión y la integración de bases de conocimiento externas, Illumina Connected Insights admite flujos de trabajo de análisis genómico flexibles para una amplia gama de aplicaciones.



Figura 1: Flujo de trabajo del panel oncoReveal de Pillar Biosciences en los sistemas de secuenciación MiSeq i100 Series de Illumina. Pase de las muestras al informe en menos de 24 horas.

Flujo de trabajo integrado para paneles oncoReveal

Con la combinación de paneles oncoReveal de Pillar Biosciences, Illumina MiSeq i100 Series, el análisis secundario de DRAGEN Amplicon e Illumina Connected Insights, los usuarios se benefician de un flujo de trabajo totalmente integrado que produce resultados de alta precisión en tan solo 24 horas (figura 1). El flujo de trabajo integrado permite a los usuarios mantener el control de las muestras, a la vez que logran una detección fiable de variantes con una baja VAF, sin necesidad de identificadores moleculares únicos (UMI, unique molecular identifiers), incluso cuando trabajan con poco aporte de ADN o con una calidad de muestra subóptima (tabla 1). En esta nota de aplicación se demuestra el rendimiento de los paneles oncoReveal de Pillar Biosciences cuando se secuencian en un sistema MiSeq i100 Series y se analizan con el proceso de DRAGEN Amplicon para el análisis secundario con Illumina Connected Insights hasta la generación de informes.

Métodos

Muestras

Los paneles OncoReveal de Pillar Biosciences admiten una amplia gama de aplicaciones y tipos de muestras. Para este análisis utilizamos muestras de investigación humanas y artificiales, tanto comercialmente disponibles como desarrolladas internamente, diseñadas para imitar objetivos oncológicos clínicamente relevantes. Estos objetivos incluyeron SNV, indels, fusiones representativas de ARN, eventos de CNV y *FLT3*-ITD. Se utilizó un total de 28 muestras para evaluar el rendimiento en los seis paneles oncoReveal de Pillar. En la tabla 2 se resumen las muestras utilizadas para cada uno de los paneles analizados.

Preparación de librerías

Se prepararon las librerías para los paneles oncoReveal de Pillar Biosciences siguiendo las instrucciones del fabricante, utilizando un aporte de 20 ng para todos los ensayos. Para los flujos de trabajo de ARN, se generó ADNc y, a continuación, para todos los flujos de trabajo, se realizó una reacción de amplificación PCR específica del gen (GS-PCR, gene-specific PCR) con 18-26 ciclos según se especifica para cada panel.

Tabla 1: Paneles oncoReveal de Pillar Biosciences compatibles con el proceso de DRAGEN Amplicon

Panel	N.º de catálogo	Tipo de muestra	N.º de genes/ amplicones	Tipos de variante	Lecturas "paired-end" recomendadas por muestra
oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel	HNA-HS-1001-48	ADN de muestras de tejido, sangre o FFPE	60/341	SNV, indels pequeñas y medianas, CNV	2 millones
oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel	HRA-HS-1002-24	ARN de FFPE o tejido	18 genes y >80 parejas de fusión, omisión del exón 14 de <i>MET</i>	Transcritos de ARN de fusión (incluida la omisión del exón 14 de <i>MET</i>)	2 millones
oncoReveal Solid Tumor v2 Panel	HDA-CH-3003-24	ADN de muestras de tejido, sangre o FFPE	48/246	SNV, indel pequeñas y medianas	2 millones
oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel	HDA-BR-1003-24	ADN de muestras de tejido, sangre o FFPE	2/283	CNV, SNV, indels pequeñas y medianas, a nivel de exones	2 millones
oncoReveal Myeloid Panel	HDA-MY-1001-24	ADN de sangre completa o CMSP	58/766	SNV, indels, ITD	4 millones
oncoReveal Essential MPN Panel	HDA-MY-1002-48	ADN de sangre completa o CMSP	3/7	SNV, indel pequeñas y medianas	30 000

CNV: variante del número de copias; indel: inserción y delección; ITD: duplicación interna en tándem (internal tandem duplication); CMSP: células mononucleares de sangre periférica; SNV: variante de nucleótido único.

Tabla 2: Muestras utilizadas para evaluar el rendimiento de DRAGEN Amplicon con paneles oncoReveal de Pillar Biosciences

Panel analizado	Muestras utilizadas
oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel	<ul style="list-style-type: none"> • ODC4 (Oncology DNA Control 4), muestra de control de ADNg artificial de Illumina¹ • Dos muestras de líneas celulares que contienen CNV: HCC-1954 (mama), NCI-H716 (colon) • Una muestra de tejido de cáncer de pulmón FFPE con amplificación conocida de <i>FGFR3</i>
oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel	<ul style="list-style-type: none"> • Muestra de control Horizon HD784 • Tres muestras FFPE de tejido pulmonar, hepático y pancreático sano
oncoReveal Solid Tumor v2 Panel	<ul style="list-style-type: none"> • Mimix OncoSpan, gDNA Reference Standard (Horizon Discovery, n.º de catálogo HD827) • ODC4 (Oncology DNA Control 4), muestra de control de ADNg artificial de Illumina¹ • Una muestra de tejido de cáncer de colon FFPE • Una muestra de tejido hepático sano FFPE
oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel	<ul style="list-style-type: none"> • ODC4 (Oncology DNA Control 4), muestra de control de ADNg artificial de Illumina¹ • Dos muestras de tejido de cáncer de ovario FFPE • Una muestra normal NA12878 (HG001)
oncoReveal Myeloid Panel	<ul style="list-style-type: none"> • Muestra de Horizon, HD829 Myeloid gDNA Reference Standard² • SeraSeq Myeloid Mutation DNA Mix (SeraCare, n.º de catálogo 0710-0408) • Líneas celulares MV-4-11 (CRL-9591), MOLM-13 y PL-21 • FFPE con <i>FLT3</i>-ITD confirmado por PINDEL • ADNg obtenido de dos muestras de capa leucocitaria de donantes sanos
oncoReveal Essential MPN Panel	<ul style="list-style-type: none"> • SeraSeq Myeloid Mutation DNA Mix (SeraCare, 0710-0408) • Myeloid gDNA Reference Standard (Horizon Discovery, n.º de catálogo HD829) • Una muestra de tejido pancreático FFPE • ADNg obtenido de dos muestras de capa leucocitaria de donantes sanos

Tras la GS-PCR, los cebadores se digirieron con exonucleasa seguido de un paso de limpieza con bolas. Por último, las librerías se indexaron utilizando de 5 a 6 ciclos de amplificación PCR, seguidos de limpieza, cuantificación y normalización con bolas antes de agrupar para la secuenciación.

Secuenciación

Las librerías se secuenciaron con un sistema MiSeq i100 Series con lecturas "paired-end" de 150 pb.

Análisis secundario

Se utilizó el análisis secundario de DRAGEN Amplicon v4.4.6 para la llamada de genotipos para cada uno de los paneles oncoReveal analizados, lo que permitió detectar SNV e indels pequeñas y medianas con VAF por debajo del 5 %. Además de las SNV y las indels, el proceso también se utilizó para detectar CNV, ITD, como *FLT3*-ITD, así como fusiones de ARN y eventos de variantes alternativas de corte y empalme. El proceso de DRAGEN Amplicon también incluye un criterio de medición del cociente de desequilibrio 3'/5' para ensayos de ARN.

El cociente de desequilibrio de 3'/5' se utiliza para detectar oncogenes de fusión, especialmente aquellos que implican genes conductores como *ALK* y *ROS1*. Al evaluar los niveles de expresión relativa en los extremos 3' y 5' de los transcritos, este criterio de medición puede mejorar la identificación de desequilibrios indicativos de eventos de fusión.

Panel de normales

Un análisis selectivo de las CNV requiere un panel de normales (PON, panel of normals) para la normalización de la profundidad. Se construyó un PON con 18-25 muestras para cada uno de los paneles oncoReveal evaluados en este estudio. Estas muestras normales (es decir, de tejido sano) se prepararon y secuenciaron utilizando el mismo flujo de trabajo de preparación y secuenciación de librerías que las muestras de casos. Esto permitió al algoritmo restar sesgos a nivel del sistema que no son específicos de la muestra. DRAGEN incluye un paquete de CNV predeterminado con su PON respectivo, que se utiliza en el proceso de DRAGEN Amplicon para cada panel compatible con la detección de CNV.

Sin embargo, para un rendimiento óptimo, se recomienda que los usuarios generen su propio PON con aproximadamente 20 muestras normales para establecer un nivel de referencia para una llamada precisa de CNV.

Análisis terciario y generación de informes

Connected Insights realiza análisis terciarios transformando los datos de secuenciación procesados en información de investigación notificable. Se utilizó para obtener llamadas de variantes del proceso de DRAGEN Amplicon, y para anotar, clasificar y priorizar variantes mediante algoritmos avanzados. Connected Insights hace una referencia cruzada entre varias bases de datos seleccionadas, fuentes bibliográficas y directrices clínicas, para proporcionar interpretaciones basadas en la evidencia. Para este estudio, se utilizó Connected Insights para revisar la patogenia, las implicaciones prácticas y las asociaciones de biomarcadores para los hallazgos oncológicos.

Resultados

oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel

oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel es un panel combinado de ADN y ARN que investiga genes de interés en diferentes tipos de cáncer de tumores sólidos. El ensayo combina oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel, basado en ADN, con oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel, lo que posibilita la secuenciación combinada. oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel y oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel se evaluaron como componentes de este panel combinado.

oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel

oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel se evaluó con una muestra creada internamente con una cobertura media del objetivo superior a 4000x. Las 48 variantes de tipo SNV e indel superpuestas (con VAF observada del 8 % al 43 %) se detectaron utilizando el proceso de DRAGEN Amplicon (figura 2). Se evaluó que la especificidad de la base genómica era >99,9 % utilizando una muestra normal FFPE. La detección de CNV, incluidas las amplificaciones de *ERBB2*, *FGFR2* y *FGFR3* (tabla 3), se validó utilizando muestras de tejido FFPE y de línea celular. No se detectaron falsos positivos en dos muestras normales FFPE adicionales.

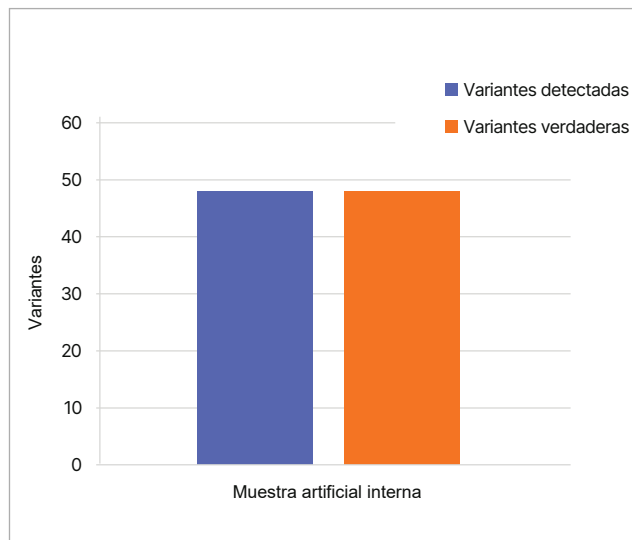


Figura 2: Rendimiento de llamada de variantes con el proceso de DRAGEN Amplicon para el análisis de oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel

Las 48 variantes esperadas en una muestra artificial creada internamente se detectaron utilizando oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel y el proceso de DRAGEN Amplicon.

Tabla 3: Amplificaciones génicas utilizadas en la evaluación de oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel

Gen	Tipo de variante	Tipo de muestra	¿Detectado?
<i>ERBB2</i>	Amplificación	Línea celular HCC1954	Sí, conforme en CNV VCF
<i>FGFR2</i>	Amplificación	Línea celular NCI-H716	Sí, conforme en CNV VCF
<i>FGFR3</i>	Amplificación	FFPE	Sí, conforme en CNV VCF

oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel

oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel está diseñado para analizar 18 genes conductores y 83 parejas de fusión que son relevantes en múltiples tipos de tumores sólidos, utilizando ARN aislado de muestras FFPE.

oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel se evaluó utilizando tres muestras normales FFPE (para la especificidad) y tres réplicas de secuenciación de la muestra de control Horizon HD784, que contiene tres fusiones conocidas (para la sensibilidad). El total de lecturas que pasaron el filtro fue de más de 900 000.

Las tres fusiones esperadas se detectaron en las tres réplicas de secuenciación de la muestra Horizon HD784 (figura 3) y no se observaron falsos positivos en las tres muestras normales FFPE.

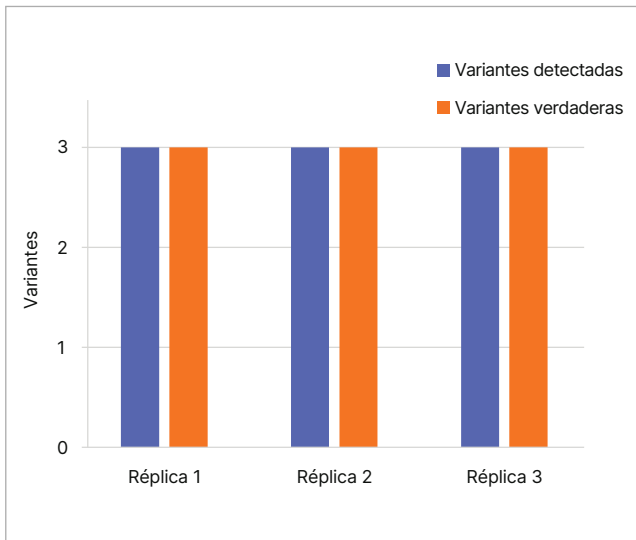


Figura 3: Rendimiento de llamada de variantes con el proceso de DRAGEN Amplicon para el análisis de oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel
Las tres fusiones esperadas se detectaron en tres réplicas de secuenciación de la muestra Horizon HD784.

oncoReveal Solid Tumor v2 Panel

oncoReveal Solid Tumor v2 Panel es un ensayo de 48 genes que analiza mutaciones clave en el ADN de tumores sólidos, incluidos los de pulmón no microcítico, colorrectal, melanoma, endometrio, páncreas, tumor del estroma gastrointestinal, vejiga, tiroides y gliomas. Además, en el panel se incluyen genes con posible importancia en inmunooncología, como *POLD1* y *POLE*.

oncoReveal Solid Tumor v2 Panel se evaluó utilizando Mimix OncoSpan gDNA Reference Standard y muestras artificiales creadas internamente con una cobertura media del objetivo de 7000x. Todas las variantes de tipo SNV e indel cubiertas se detectaron correctamente con el proceso de DRAGEN Amplicon (figura 4). En concreto, se detectaron 40 variantes en la muestra artificial interna y 20 en Mimix OncoSpan gDNA Reference Standard. Además, se evaluaron dos muestras FFPE: una normal y otra con una variante conocida de *KRAS*. La variante de *KRAS* se detectó con una VAF del 30 % y no se observaron falsos positivos en la muestra normal.

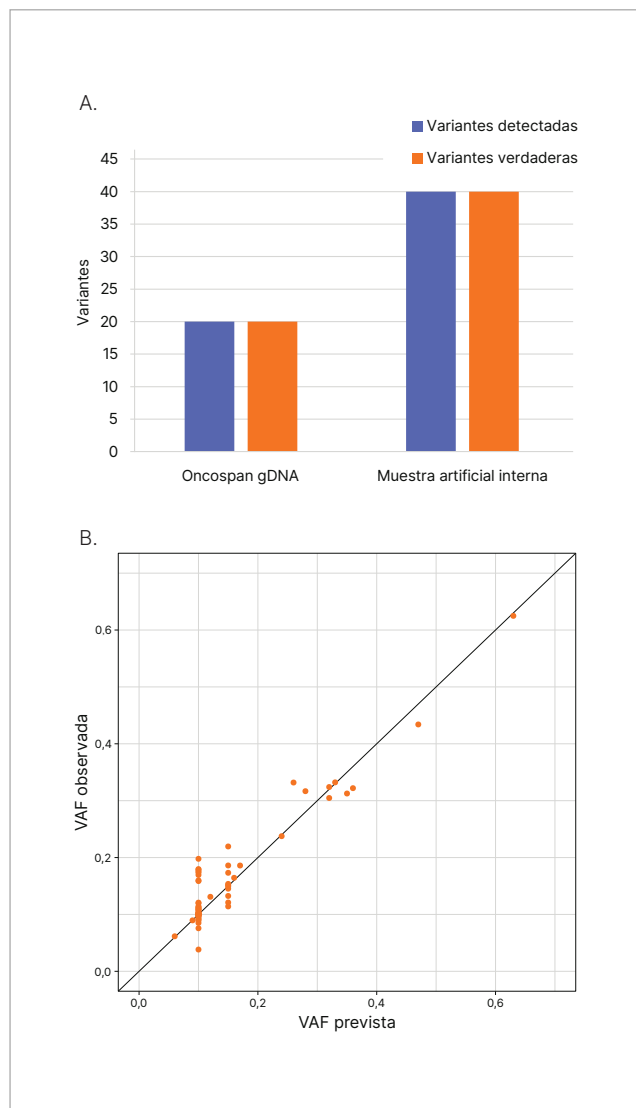


Figura 4: Rendimiento de llamada de variantes con el proceso DRAGEN Amplicon para el análisis de oncoReveal Solid Tumor v2 Panel y la comparación de la VAF esperada y observada

En Mimix OncoSpan, gDNA Reference Standard y las muestras artificiales creadas internamente se detectaron todas las variantes esperadas de SNV e indel utilizando oncoReveal Solid Tumor v2 Panel y el proceso de DRAGEN Amplicon.

oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel

oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel es un panel que se dirige específicamente a CNV, SNV e indel pequeñas y medianas, a nivel de exón, en *BRCA1* y *BRCA2*.

oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel se evaluó utilizando un control artificial desarrollado internamente (con seis variantes pequeñas esperadas) y una muestra de tejido FFPE (con una variante conocida de *BRCA1*), para lograr una cobertura media del objetivo por encima de 5000x. Las seis variantes de tipo SNV e indel cubiertas se detectaron con el proceso de DRAGEN Amplicon (figura 5, tabla 4). También se detectó con éxito una delección conocida de *BRCA1* (*BRCA1*. c.3008_3009del; VAF: 0,48).

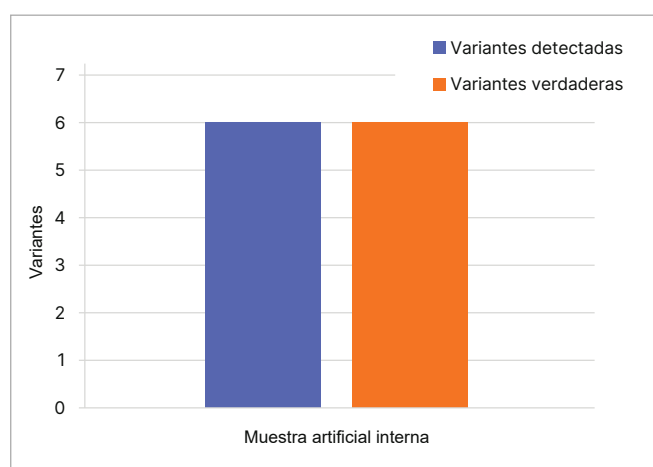


Figura 5: Rendimiento de llamada de variantes con el proceso de DRAGEN Amplicon para el análisis de oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel

Se detectaron seis variantes esperadas de SNV e indel en un control artificial creado internamente y en muestras de tejido FFPE utilizando oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel con el proceso de DRAGEN Amplicon. Las variantes detectadas y la VAF se notifican en la tabla 4.

Se determinó que la especificidad de la posición en el genoma era >99,9 %. Se identificó un acontecimiento de CNV caracterizado por la pérdida de los exones 7-9 de *BRCA1* en la muestra de tejido FFPE con un umbral de CNV inferior. Si este umbral aumenta, también aumentará el número de falsos positivos en la muestra normal FFPE.

oncoReveal Myeloid Panel

oncoReveal Myeloid Panel está diseñado para evaluar 58 genes relevantes para los cánceres mieloides.

oncoReveal Myeloid Panel se evaluó con una muestra de control de Horizon Myeloid HD829 DNA,² una muestra de Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix y muestras de células mononucleares de sangre periférica (CMSP) sanas, logrando una cobertura media del objetivo por encima de 5000x. Las 20 variantes de SNV e indel cubiertas con VAF observada del 3 % al 69 % se detectaron en ambas muestras (figura 6). Se confirmó que la especificidad de la base genómica era superior al 99,99 % cuando se utilizan muestras de CMSP sanas. La detección de *FLT3*-ITD se validó en muestras FFPE, líneas celulares y muestras artificiales, sin que se observaran falsos positivos en muestras de CMSP sanas. La tabla 5 resume las variantes de *FLT3*-ITD detectadas en todos los tipos de muestras, donde se logró una sensibilidad del 100 %. La tabla incluye la anotación específica de la variante, su longitud en pares de bases y la fuente de la muestra correspondiente.

Tabla 4: Variantes detectadas con oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel

Gen	Nomenclatura de HGVS	Proteína	VAF observada	Tipo de mutación
<i>BRCA2</i>	c.1114A>C	p.Asn372His	8 %	SNV
<i>BRCA2</i>	c.7934del	p.Arg2645fs	12 %	Delección
<i>BRCA2</i>	c.9090dupA	p.T3030fs	22 %	Inserción
<i>BRCA1</i>	c.5266dup	p.Gln1756fs	2 %	Inserción
<i>BRCA1</i>	c.4327C>T	p.Arg1443Ter	11 %	SNV
<i>BRCA1</i>	c.1961_1962del	p.Lys654fs	22 %	Delección

HGVS: Human Genome Variation Society

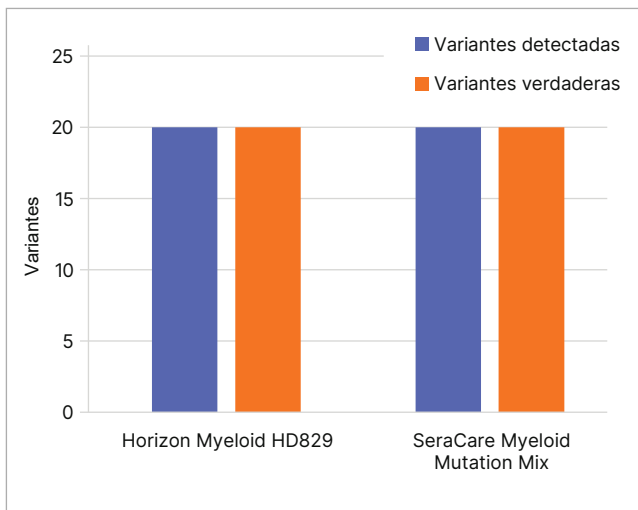


Figura 6: Rendimiento de llamada de variantes con el proceso de DRAGEN Amplicon para el análisis de oncoReveal Myeloid Panel

Las 20 variantes de SNV e indel cubiertas se detectaron en muestras de Horizon Myeloid HD829 DNA Reference Standard y Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix con el uso de oncoReveal Myeloid Panel y el proceso de DRAGEN Amplicon.

oncoReveal Essential MPN Panel

oncoReveal Essential MPN Panel está diseñado para evaluar mutaciones clave dentro de los genes *MPL*, *JAK2* y *CALR* asociados a neoplasias mieloproliferativas (NMP).

oncoReveal Essential MPN Panel se evaluó utilizando Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix y Horizon HD829 Myeloid gDNA Reference Standard, con lo que se logró una cobertura media del objetivo por encima de 2500x. DRAGEN Amplicon permitió detectar todas las variantes de SNV e indel cubiertas (figura 7, tabla 6) y no se observaron falsos positivos en muestras de CMSP sanas y muestras normales FFPE.

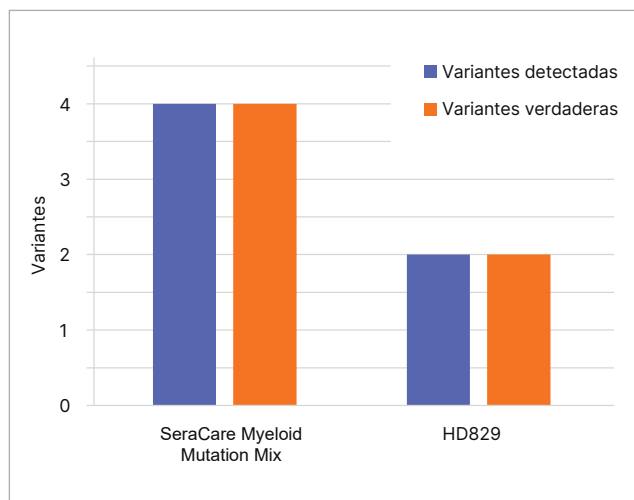


Figura 7: Rendimiento de llamada de variantes con el proceso de DRAGEN Amplicon para el análisis de oncoReveal Essential MPN Panel

Las cuatro variantes de SNV e indel cubiertas se detectaron en Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix y se detectaron dos variantes esperadas en Horizon, HD829 Myeloid gDNA Reference Standard con el proceso DRAGEN Amplicon. La tabla 6 muestra las variantes analizadas junto con su VAF observada.

Tabla 5: Variantes FLT3-ITD detectadas en todos los tipos de muestras con oncoReveal Myeloid Panel

Variante FLT3 ITD	Longitud	Tipo de muestra	VAF observada
FLT3:c.1835_1836insCTCATATGATCTCAAATGGGAGTTTCCAAGAGAAAA TTTAGAGTT	45 pb	Tejido FFPE	45 %
FLT3:c.1799_1800insATTCATATTCTCTGAAATCAA	21 pb	Línea celular MOLM-13	61 %
FLT3:c.1837+15_1837+16insTCAAACGGTACAGGTGACCGGCTCCTCAG ATAATGAGTACTTCTACGTTGATTTTCAGAGAATATGAATATGATCTCAAATG GGAGTTTCCAAGAGAAAAATTTAGAGTTTGGAAGAATGGAATGT	126 pb	Línea celular PL-21	<1 %
FLT3:c.1772_1801dup	30 pb	Línea celular MV4-11	61 %
FLT3:c.1806_1807insGGGGCTTTCAGAGAATATGAATATGATCTCAAA	33 pb	SeraSeq Myeloid Mutation Mix	14 %
FLT3:c.1759_1800dup	42 pb	SeraSeq Myeloid Mutation Mix	8 %

Tabla 6: Variantes analizadas con oncoReveal Essential MPN Panel con VAF observada

Gen	Nomenclatura de HGVS	Proteína	VAF observada	Tipo de mutación	Muestra
JAK2	c.1611_1616del	p.Val537_Phe539del	5 %	Delección	HD829
JAK2	c.1849G>T	p.Val617Phe	4 %	SNV	HD829
MPL	c.1544G>T	p.Trp515Leu	6 %	SNV	Seraseq Myeloid Mutation Mix
JAK2	c.1624_1629del	p.Asn542_Glu543del	9 %	Delección	Seraseq Myeloid Mutation Mix
JAK2	c.1849G>T	p.Val617Phe	7 %	SNV	Seraseq Myeloid Mutation Mix
CALR	c.1099_1150del	p.Leufs*46	4 %	Delección	Seraseq Myeloid Mutation Mix

HGVS: Human Genome Variation Society

Resumen

En colaboración con Pillar Biosciences, Illumina ha desarrollado un flujo de trabajo de secuenciación totalmente integrado que incorpora paneles oncoReveal, la secuenciación con MiSeq i100 Series de Illumina, el proceso de DRAGEN Amplicon e Illumina Connected Insights para la investigación oncológica de precisión. Los paneles oncoReveal de Pillar Biosciences proporcionan a los investigadores oncológicos opciones de NGS específicas para una gama de cánceres y tipos de tejido. Los paneles oncoReveal utilizan la tecnología SLIMamp para una especificidad y precisión de amplificación óptimas. La evaluación del rendimiento de los paneles oncoReveal mediante secuenciación de Illumina confirmó que los ensayos funcionan como se esperaba en una amplia gama de tipos de muestras y clases de variantes.

Cuando se analizaron con el proceso de DRAGEN Amplicon, los paneles oncoReveal demostraron una alta sensibilidad y especificidad para detectar SNV, indels, CNV, ITD (como *FLT3*-ITD) y fusiones de ARN en muestras de investigación clínica y artificiales, incluidos tipos de muestras complejas como el tejido FFPE. Los algoritmos optimizados de DRAGEN Amplicon permitieron la detección de SNV e indel con una baja VAF. Las mejoras adicionales, como la normalización de CNV mediante PON y los criterios de medición del desequilibrio 3'/5' para la detección de fusión de ARN, contribuyen aún más a la potencia analítica del flujo de trabajo integrado y mantienen un tiempo de procesamiento de menos de 24 horas.

Más información →

[Análisis secundario de DRAGEN](#)

[Pillar oncoReveal Multi-Cancer CNV + RNA Fusion Panel](#)

[Pillar oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel](#)

[Pillar oncoReveal Solid Tumor v2 Panel](#)

[Pillar oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel](#)

[Pillar oncoReveal Myeloid Panel](#)

[Pillar oncoReveal Essential MPN Panel](#)

[Illumina Connected Insights](#)

Bibliografía

1. Illumina. Instrucciones de uso de TruSight™ Oncology Controls. support.illumina.com/content/dam/illumina-support/documents/documentation/chemistry_documentation/trusight/oncology-comp/trusight-oncology-controls-package-insert-200009919_00.pdf. Fecha de publicación: noviembre de 2021. Fecha de consulta: 29 de septiembre de 2025.
2. Revvity Health Sciences Inc. Horizon Myeloid HD829, Myeloid gDNA Reference Standard. horizondiscovery.com/-/media/Files/Horizon/resources/IFUs/HD829-IVD-Mimix-Myeloid-Cancer-Panel-gDNA-Reference-Standard-Instructions-for-Use.pdf?sc_lang=en. Año de publicación: 2025. Fecha de consulta: 12 de septiembre de 2025.



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03642 ESP v1.0