

Flusso di lavoro mirato per la ricerca oncologica con Pillar Biosciences e Illumina

Risultati rapidi e accurati con i pannelli oncoReveal® su MiSeq™ i100 Series, analizzati e refertati con DRAGEN™ Amplicon e Illumina Connected Insights



Analisi accurata dell'identificazione di varianti dei campioni di ricerca oncologica in sole 24 ore



Rilevamento delle variazioni con frequenze alleliche delle varianti inferiori al 5%



Bioinformatica e refertazione ottimizzate e coerenti nell'intero portafoglio di ricerca oncologica Illumina

Panoramica

Nella ricerca sul cancro, il sequenziamento di nuova generazione (NGS, Next-Generation Sequencing) mirato consente ai laboratori di approfondire le letture nelle regioni di interesse, così da rilevare le mutazioni che si verificano a basse frequenze alleliche delle varianti (VAF, Low Variant Allele Frequency). I pannelli NGS mirati migliorano inoltre l'efficienza e la processività dei laboratori, consentendo loro di concentrare le analisi sulle varianti genetiche la cui presenza sia più probabile in base all'origine del campione di tumore.

Pannelli Pillar Biosciences oncoReveal

Progettati per mirare a geni tumorali noti, i pannelli Pillar Biosciences oncoReveal sono compatibili con diversi tipi di campioni, tra cui il DNA proveniente da tessuto, sangue o tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded) e l'RNA da tessuto e tessuto FFPE. Questi pannelli utilizzano una tecnologia proprietaria di [amplificazione mediata dall'inibizione di strutture stem-loop \(SLIMamp®, Stem-Loop Inhibition-Mediated amplification\)](#), la quale consente la preparazione delle librerie a base di ampliconi, in singola provetta e mirata, con un alto grado di sensibilità e tempi di elaborazione rapidi.

MiSeq i100 Series

Con MiSeq i100 Series, Illumina porta a un livello superiore il sequenziamento da banco semplice, accurato e veloce. I progressi rivoluzionari compiuti nella progettazione dei sistemi, nella chimica XLEAP-SBS™ e nell'analisi integrata dei dati offrono migliore fruibilità, elevata accuratezza dei dati e velocità eccezionale.

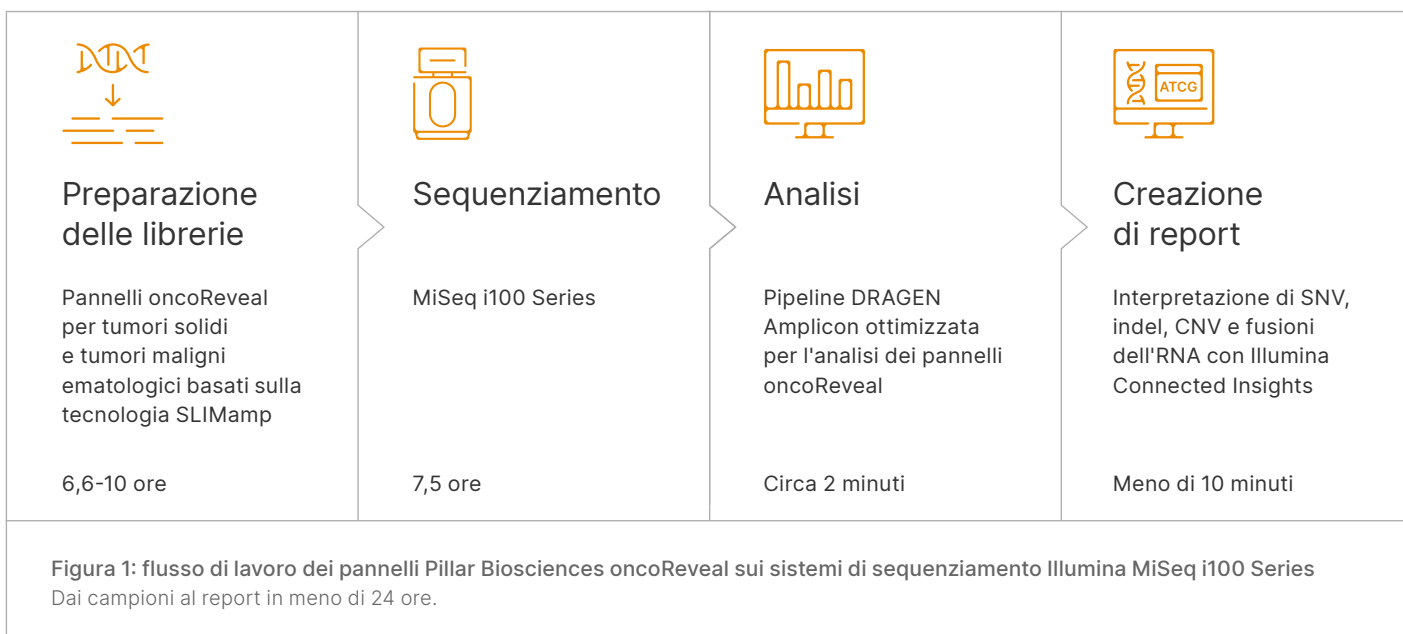
Come componente di una soluzione NGS end-to-end, MiSeq i100 Series è in grado di fornire risultati in giornata per la ricerca oncologica mirata ([Figura 1](#)).

Pipeline DRAGEN Amplicon

Il software DRAGEN Amplicon è stato progettato per l'analisi ad alte prestazioni dei dati di sequenziamento degli ampliconi a partire sia da campioni di DNA che da campioni di RNA. Il software offre opzioni di distribuzione flessibili e sicure integrate sullo strumento, oppure tramite BaseSpace™ Sequence Hub o server DRAGEN in locale. L'analisi delle sequenze secondarie per i pannelli oncoReveal è integrata con DRAGEN Amplicon, il che consente ai laboratori di produrre facilmente risultati supportati da flussi bioinformatici coerenti in tutto il portafoglio oncologico Illumina.

Illumina Connected Insights

Illumina Connected Insights è una piattaforma basata sul cloud progettata per semplificare l'analisi terziaria e la creazione di report nell'ambito delle applicazioni di ricerca oncologica. Supporta l'interpretazione di varianti a singolo nucleotide (SNV, Single Nucleotide Variant), inserzioni e delezioni (indel), varianti del numero di copie (CNV, Copy Number Variant), fusioni di RNA e biomarcatori e permette di creare report personalizzabili in più lingue. Illumina Connected Insights si integra perfettamente con le pipeline DRAGEN Amplicon, consentendo l'acquisizione di file VCF, metriche di controllo qualità (QC, Quality Control) e metadati.



Grazie a miglioramenti come il punteggio qualitativo (Q-score) della fusione e l'integrazione di basi di conoscenza esterne, Illumina Connected Insights supporta flussi di lavoro scalabili di analisi genomica per una vasta gamma di applicazioni.

Flusso di lavoro integrato per i pannelli oncoReveal

La combinazione dei pannelli Pillar Biosciences oncoReveal con Illumina MiSeq i100 Series, l'analisi secondaria con DRAGEN Amplicon e Illumina Connected Insights mette a disposizione degli utenti un flusso di lavoro completamente integrato, che produce risultati altamente accurati in sole 24 ore (Figura 1). Il flusso di lavoro integrato consente agli utenti di mantenere il controllo dei campioni, assicurando al contempo il rilevamento affidabile delle varianti a bassa VAF, senza la necessità di identificatori molecolari univoci (UMI, Unique Molecular Identifier), anche quando l'input di DNA è limitato o la qualità del campione non è ottimale (Tabella 1). In questa nota sull'applicazione, dimostriamo le prestazioni dei pannelli Pillar Biosciences oncoReveal quando sequenziati su un sistema MiSeq i100 Series e analizzati con la pipeline DRAGEN Amplicon per l'analisi secondaria insieme a Illumina Connected Insights per la creazione di report.

Metodi

Campioni

I pannelli Pillar oncoReveal supportano un'ampia gamma di applicazioni e tipi di campioni. Per questa analisi, abbiamo utilizzato sia campioni di ricerca umani sia campioni artificiali disponibili in commercio e sviluppati internamente, progettati per imitare i target oncologici clinicamente rilevanti. Questi target includevano SNV, indel, fusioni di RNA rappresentative, eventi di CNV ed *FLT3-ITD*. Per valutare le prestazioni sui sei pannelli Pillar oncoReveal, sono stati impiegati in totale 28 campioni. La Tabella 2 mostra un riepilogo dei campioni utilizzati per ogni pannello testato.

Preparazione delle librerie

Le librerie per i pannelli Pillar Biosciences oncoReveal sono state preparate seguendo le istruzioni del produttore e utilizzando un input di 20 ng per tutti i saggi. Per i flussi di lavoro dell'RNA, è stato generato cDNA, quindi, per tutti i flussi di lavoro, è stata eseguita una reazione di amplificazione della PCR specifica per il gene (GS-PCR, Gene-Specific PCR) con 18-26 cicli come specificato per ciascun pannello.

Tabella 1: pannelli Pillar Biosciences oncoReveal supportati dalla pipeline DRAGEN Amplicon

Pannello	N. di catalogo	Tipo di campione	N. di geni/ampliconi	Tipi di varianti	Letture paired-end consigliate per campione
oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel	HNA-HS-1001-48	DNA da campioni di tessuto, sangue o FFPE	60/341	SNV, indel piccole e medie, CNV	2 milioni
oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel	HRA-HS-1002-24	RNA da FFPE o tessuto	18 geni e più di 80 partner di fusione, skipping dell'esone 14 di <i>MET</i>	Trascritti di fusione dell'RNA (incluso lo skipping dell'esone 14 del gene <i>MET</i>)	2 milioni
oncoReveal Solid Tumor v2 Panel	HDA-CH-3003-24	DNA da campioni di tessuto, sangue o FFPE	48/246	SNV, indel piccole e medie	2 milioni
oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel	HDA-BR-1003-24	DNA da campioni di tessuto, sangue o FFPE	2/283	CNV a livello di esone, SNV, indel piccole e medie	2 milioni
oncoReveal Myeloid Panel	HDA-MY-1001-24	DNA da sangue intero o PBMC	58/766	SNV, indel, ITD	4 milioni
oncoReveal Essential MPN Panel	HDA-MY-1002-48	DNA da sangue intero o PBMC	3/7	SNV, indel piccole e medie	30.000

CNV (Copy Number Variant), variante del numero di copie; indel, inserzione/delezione; ITD (Internal Tandem Duplication), duplicazione interna in tandem; PBMC (Peripheral Blood Mononuclear Cell), cellula mononucleata del sangue periferico; SNV (Single Nucleotide Variant), variante a singolo nucleotide.

Tabella 2: campioni impiegati per valutare le prestazioni di DRAGEN Amplicon con i pannelli Pillar oncoReveal

Pannello testato	Campioni utilizzati
oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel	<ul style="list-style-type: none"> • ODC4 (Oncology DNA Control 4), campione di riferimento di gDNA artificiale Illumina¹ • Due campioni di linee cellulari contenenti CNV: HCC-1954 (seno), NCI-H716 (colon) • Un cancro polmonare derivato da FFPE con amplificazione nota del gene <i>FGFR3</i>
oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel	<ul style="list-style-type: none"> • Campione di riferimento Horizon HD784 • Tre campioni FFPE normali di tessuto polmonare, epatico e pancreatico normale
oncoReveal Solid Tumor v2 Panel	<ul style="list-style-type: none"> • Mimix OncoSpan, gDNA Reference Standard (Horizon Discovery, n. di catalogo HD827) • ODC4 (Oncology DNA Control 4), campione di riferimento di gDNA artificiale Illumina¹ • Un campione FFPE di tessuto tumorale coloretale • Un campione FFPE normale di tessuto epatico
oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel	<ul style="list-style-type: none"> • ODC4 (Oncology DNA Control 4), campione di riferimento di gDNA artificiale Illumina¹ • Due campioni FFPE di tessuto tumorale ovarico • Un campione normale NA12878 (HG001)
oncoReveal Myeloid Panel	<ul style="list-style-type: none"> • Campione standard di riferimento di gDNA mieloide Horizon, HD829² • Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix (SeraCare, n. di catalogo 0710-0408) • Linee cellulari MV-4-11 (CRL-9591), MOLM-13 e PL-21 • FFPE con <i>FLT3</i>-ITD confermato da PINDEL • gDNA da due campioni di buffy coat di donatori sani
oncoReveal Essential MPN Panel	<ul style="list-style-type: none"> • Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix (SeraCare, 0710-0408) • Standard di riferimento di gDNA mieloide (Horizon Discovery, n. di catalogo HD829) • Un campione FFPE da tessuto pancreatico • gDNA da due campioni di buffy coat di donatori sani

Dopo la GS-PCR, i primer sono stati digeriti mediante esonucleasi, seguita da una fase di purificazione con microsfere. Infine, le librerie sono state indicizzate utilizzando 5-6 cicli di amplificazione PCR, a cui hanno fatto seguito purificazione basata su microsfere, quantificazione e normalizzazione prima del raggruppamento in pool per il sequenziamento.

Sequenziamento

Le librerie sono state sequenziate con un sistema MiSeq i100 Series e letture paired-end di 150 bp.

Analisi secondaria

Per identificare i genotipi di ciascun pannello oncoReveal testato, è stata impiegata l'analisi secondaria con DRAGEN Amplicon v4.4.6; ciò ha permesso di rilevare SNV e indel medio-piccole con VAF inferiore al 5%. Oltre alle SNV e alle indel, la pipeline è stata utilizzata anche per rilevare CNV, ITD, come *FLT3*-ITD, nonché fusioni dell'RNA ed eventi di varianti di splicing.

La pipeline DRAGEN Amplicon include anche una metrica del rapporto di squilibrio 3'/5' per i saggi sull'RNA. Il rapporto di squilibrio 3'/5' viene utilizzato per rilevare gli oncogeni della fusione, in particolare quelli che coinvolgono geni driver come *ALK* e *ROS1*. Valutando i livelli di espressione relativa alle estremità 3' e 5' dei trascritti, questa metrica è in grado di migliorare l'identificazione degli squilibri indicativi di eventi di fusione.

Pannello dei parametri normali

Un'analisi mirata delle CNV richiede un pannello dei parametri normali (PON, Panel Of Normals) per la normalizzazione della profondità. Per ciascun pannello oncoReveal valutato in questo studio, è stato costruito un PON impiegando da 18 a 25 campioni. Questi campioni normali sono stati preparati e sequenziati mediante lo stesso flusso di lavoro di preparazione e sequenziamento delle librerie dei campioni del caso. Ciò ha permesso all'algoritmo di sottrarre le distorsioni a livello di sistema non specifiche per il campione.

DRAGEN include un pacchetto CNV predefinito con un PON di accompagnamento che viene utilizzato dalla pipeline DRAGEN Amplicon per ciascun pannello che supporta il rilevamento di CNV. Tuttavia, per prestazioni ottimali, si raccomanda agli utenti di generare il proprio PON con circa 20 campioni normali al fine di stabilire un livello di riferimento (baseline) per l'identificazione accurata delle CNV.

Analisi terziaria e creazione di report

Connected Insights esegue l'analisi terziaria trasformando i dati di sequenziamento elaborati in informazioni di ricerca referenziali. Questa soluzione è stata utilizzata per acquisire le identificazioni di varianti dalla pipeline DRAGEN Amplicon e, mediante algoritmi avanzati, per annotare, classificare e assegnare la priorità alle varianti. Connected Insights fa riferimento a più database gestiti, fonti di letteratura e linee guida cliniche per fornire interpretazioni basate sulle evidenze. Nell'ambito di questo studio, Connected Insights è stato impiegato per esaminare patogenicità, implicazioni pratiche e associazioni dei biomarcatori nel contesto dei risultati oncologici.

Risultati

oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel

oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel è un pannello combinato di DNA ed RNA che interroga i geni di interesse per vari tipi di tumore solido. Il saggio combina oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel basato sul DNA con oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel, così da consentire il sequenziamento combinato. oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel e oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel sono stati valutati come componenti di questo pannello combinato.

oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel

oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel è stato valutato utilizzando un campione creato internamente a una copertura media del target superiore a 4.000x. Sono state rilevate con la pipeline DRAGEN Amplicon tutte le 48 SNV e varianti indel sovrapposte (con VAF osservata dall'8% al 43%) (Figura 2). La specificità della base genomica è stata valutata come superiore al 99,9% utilizzando un campione FFPE normale. Il rilevamento di CNV, incluse le amplificazioni di *ERBB2*, *FGFR2* ed *FGFR3* (Tabella 3), è stato convalidato con campioni FFPE e di linee cellulari. Non sono stati rilevati falsi positivi in due campioni FFPE normali aggiuntivi.

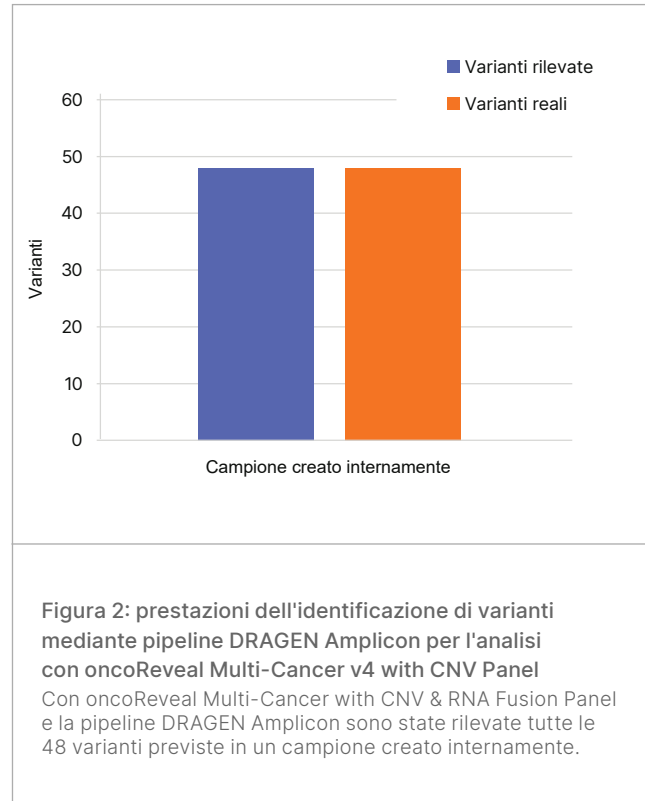


Tabella 3: amplificazioni geniche utilizzate nella valutazione di oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel

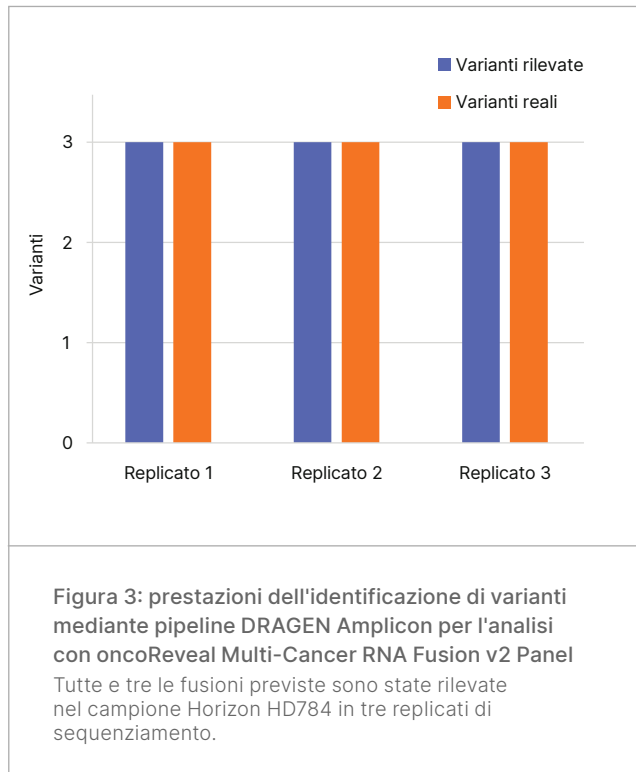
Gene	Tipo di variante	Tipo di campione	Rilevata?
<i>ERBB2</i>	Amplificazione	Linea cellulare HCC1954	Sì, PASS nel VCF di CNV
<i>FGFR2</i>	Amplificazione	Linea cellulare NCI-H716	Sì, PASS nel VCF di CNV
<i>FGFR3</i>	Amplificazione	FFPE	Sì, PASS nel VCF di CNV

oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel

oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel è stato progettato per interrogare 18 geni driver e 83 partner di fusione rilevanti per più tipi di tumore solido utilizzando RNA isolato da campioni FFPE.

oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel è stato valutato impiegando tre campioni FFPE normali (per la specificità) e tre replicati di sequenziamento del campione di riferimento Horizon HD784, contenente tre fusioni note (per la sensibilità). Le letture totali che hanno superato il filtro sono risultate oltre 900.000.

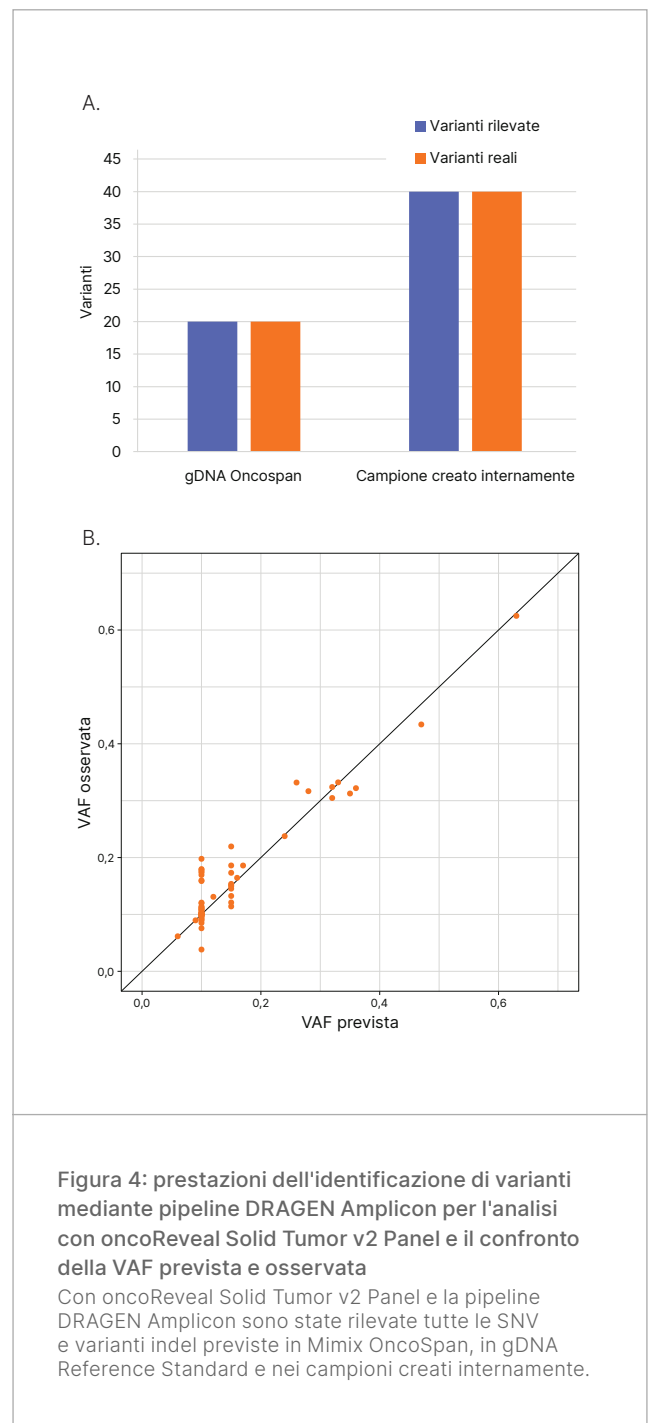
Tutte e tre le fusioni previste sono state rilevate nel campione Horizon HD784 in tutti e tre i replicati di sequenziamento (Figura 3); inoltre, nei tre campioni FFPE normali, non sono stati osservati falsi positivi.



oncoReveal Solid Tumor v2 Panel

oncoReveal Solid Tumor v2 Panel è un saggio a 48 geni che testa le mutazioni chiave nel DNA da tumori solidi, inclusi cancro del polmone non a piccole cellule, tumore colorettales, melanoma, tumore endometriale, pancreatico, stromale gastrointestinale, della vescica, della tiroide e gliomi. Sono inoltre inclusi nel pannello i geni con potenziale importanza nell'immunoncologia, come *POLD1* e *POLE*.

oncoReveal Solid Tumor v2 Panel è stato valutato utilizzando Mimix OncoSpan gDNA Reference Standard e campioni creati internamente con copertura media del target di 7.000x. Con la pipeline DRAGEN Amplicon sono state rilevate correttamente tutte le SNV e varianti indel coperte (Figura 4). Nello specifico, sono state rilevate 40 varianti nel campione artificiale interno e 20 nel Mimix OncoSpan gDNA Reference Standard. Inoltre, sono stati valutati due campioni FFPE: uno normale e uno con una variante nota del gene *KRAS*. La variante del gene *KRAS* è stata rilevata al 30% di VAF e non sono stati osservati falsi positivi nel campione normale.



oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel

oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel è un pannello mirato i cui target sono CNV, SNV e indel piccole e medie a livello di esone nei geni *BRCA1* e *BRCA2*.

oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel è stato valutato utilizzando un controllo creato internamente (con sei varianti piccole previste) e un campione FFPE (con una variante nota del gene *BRCA1*), ottenendo una copertura media del target superiore a 5.000×. Sono state rilevate con la pipeline DRAGEN Amplicon tutte e sei le SNV e varianti indel coperte (Figura 5, Tabella 4). È stata rilevata con successo anche una delezione nota del gene *BRCA1* (*BRCA1*. c.3008_3009del con VAF a 0,48).

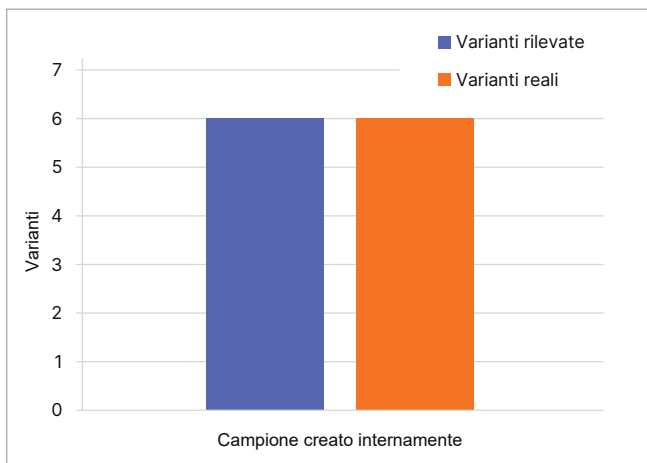


Figura 5: prestazioni dell'identificazione di varianti utilizzando la pipeline DRAGEN Amplicon per l'analisi con oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel

Con oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel e la pipeline DRAGEN Amplicon sono state rilevate le sei SNV e varianti indel previste nei campioni FFPE e nel campione di controllo creato internamente. Varianti rilevate e VAF riportate nella Tabella 4.

La specificità della posizione del genoma è risultata superiore al 99,9%. Nel campione FFPE è stato identificato un evento di CNV con perdita degli esoni 7-9 del gene *BRCA1* a una soglia più bassa di CNV. Se questa soglia viene aumentata, il numero di falsi positivi nel campione FFPE normale aumenta.

oncoReveal Myeloid Panel

oncoReveal Myeloid Panel è stato progettato per valutare 58 geni rilevanti per i tumori mieloidi.

Dalla valutazione di oncoReveal Myeloid Panel effettuata utilizzando un campione standard di DNA di riferimento Horizon Myeloid HD829,² un campione Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix e campioni PBMC normali, la copertura media del target è risultata superiore a 5.000×. Tutte e 20 le SNV e varianti indel coperte con VAF osservata dal 3% al 69% sono state rilevate in entrambi i campioni (Figura 6). È stata confermata una specificità della base genomica superiore al 99,99% utilizzando campioni PBMC sani. Il rilevamento di *FLT3*-ITD è stato convalidato con campioni FFPE, linee cellulari e campioni artificiali, senza falsi positivi osservati nei campioni PBMC normali. La Tabella 5 riassume le varianti *FLT3*-ITD rilevate nei vari tipi di campioni, in cui è stata raggiunta una sensibilità del 100%. La tabella riporta la notazione specifica della variante, la sua lunghezza in coppie di basi e il campione d'origine corrispondente.

Tabella 4: varianti rilevate con oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel

Gene	Nomenclatura HGVS	Proteina	VAF osservata	Tipo di mutazione
<i>BRCA2</i>	c.1114A>C	p.Asn372Sua	8%	SNV
<i>BRCA2</i>	c.7934del	p.Arg2645fs	12%	Delezione
<i>BRCA2</i>	c.9090dupA	p.T3030fs	22%	Inserzione
<i>BRCA1</i>	c.5266dup	p.Gln1756fs	2%	Inserzione
<i>BRCA1</i>	c.4327C>T	p.Arg1443Ter	11%	SNV
<i>BRCA1</i>	c.1961_1962del	p.Lys654fs	22%	Delezione

HGVS, Human Genome Variation Society

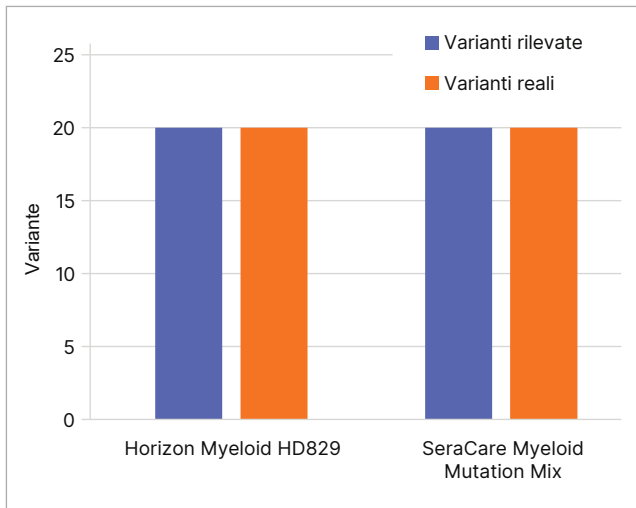


Figura 6: prestazioni dell'identificazione di varianti mediante pipeline DRAGEN Amplicon per l'analisi con oncoReveal Myeloid Panel

Con oncoReveal Myeloid Panel e la pipeline DRAGEN Amplicon sono state rilevate tutte e 20 le SNV e varianti indel coperte nello standard di riferimento di DNA mieloide Horizon HD829 e nei campioni Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix.

oncoReveal Essential MPN Panel

oncoReveal Essential MPN Panel è stato progettato per valutare le mutazioni chiave nei geni *MPL*, *JAK2* e *CALR* associati alle neoplasie mieloproliferative (MPN, Myeloproliferative Neoplasm).

oncoReveal Essential MPN Panel è stato valutato in base allo standard di riferimento Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix e Horizon HD829 Myeloid gDNA ed è stata osservata una copertura media del target superiore a 2.500x. Sono state rilevate con DRAGEN Amplicon tutte le SNV e varianti indel coperte (Figura 7, Tabella 6) e non sono stati osservati falsi positivi nei campioni FFPE normali e PBMC sani.

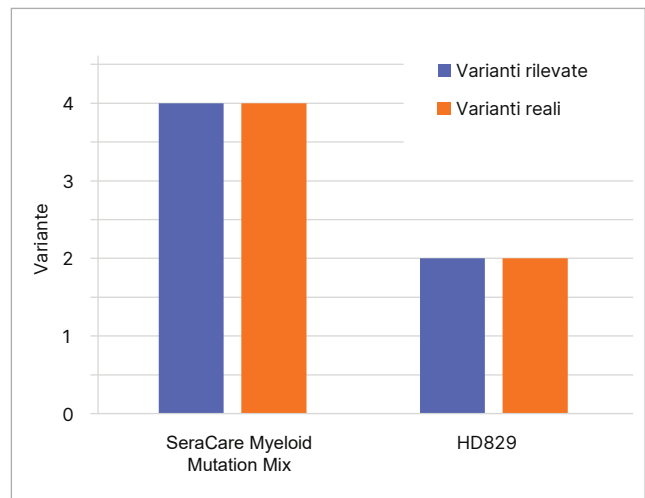


Figura 7: prestazioni dell'identificazione di varianti mediante pipeline DRAGEN Amplicon per l'analisi con oncoReveal Essential MPN Panel

Con la pipeline DRAGEN Amplicon sono state rilevate tutte e quattro le SNV e varianti indel coperte in Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix e due varianti previste nello standard di riferimento di gDNA mieloide Horizon HD829. La Tabella 6 mostra le varianti testate insieme alla relativa VAF osservata.

Tabella 5: varianti FLT3-ITD rilevate nei vari tipi di campioni con oncoReveal Myeloid Panel

Variante FLT3-ITD	Lunghezza	Tipo di campione	VAF osservata
<i>FLT3</i> :c.1835_1836insCTCATATGATCTCAAATGGGAGTTTCCAAGAGAAAA TTTAGAGTT	45 bp	Tessuto FFPE	45%
<i>FLT3</i> :c.1799_1800insATTCATATTCTCTGAAATCAA	21 bp	Linea cellulare MOLM-13	61%
<i>FLT3</i> :c.1837+15_1837+16insTCAAACGGTACAGGTGACCGGCTCCTCAG ATAATGAGTACTTCTACGTTGATTTTCAGAGAATATGAATATGATCTCAAATG GGAGTTTCCAAGAGAAAATTTAGAGTTTGGAAGAATGGAATGT	126 bp	Linea cellulare PL-21	< 1%
<i>FLT3</i> :c.1772_1801dup	30 bp	Linea cellulare MV4-11	61%
<i>FLT3</i> :c.1806_1807insGGGGCTTTCAGAGAATATGAATATGATCTCAA	33 bp	SeraSeq Myeloid Mutation Mix	14%
<i>FLT3</i> :c.1759_1800dup	42 bp	SeraSeq Myeloid Mutation Mix	8%

Tabella 6: varianti testate mediante oncoReveal Essential MPN Panel con VAF osservata

Gene	Nomenclatura HGVS	Proteina	VAF osservata	Tipo di mutazione	Campione
JAK2	c.1611_1616del	p.Val537_Phe539del	5%	Delezione	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%	Delezione	Seraseq Myeloid Mutation Mix
JAK2	c.1849G>T	p.Val617Phe	7%	SNV	Seraseq Myeloid Mutation Mix
CALR	c.1099_1150del	p.Leufs*46	4%	Delezione	Seraseq Myeloid Mutation Mix

HGVS, Human Genome Variation Society

Riepilogo

In collaborazione con Pillar Biosciences, Illumina ha sviluppato un flusso di lavoro di sequenziamento completamente integrato che incorpora pannelli oncoReveal, sequenziamento con Illumina MiSeq i100 Series, pipeline DRAGEN Amplicon e Illumina Connected Insights per la ricerca oncologica di precisione. I pannelli Pillar Biosciences oncoReveal rappresentano per la ricerca sul cancro delle soluzioni mirate di NGS per svariati tumori e tipi di tessuti. I pannelli oncoReveal utilizzano la tecnologia SLiMamp per raggiungere specificità e accuratezza ottimali dell'amplificazione. La valutazione delle prestazioni dei pannelli oncoReveal con il sequenziamento Illumina ha confermato che i saggi funzionano come previsto con un'ampia gamma di tipi di campioni e classi di varianti.

Quando analizzati con la pipeline DRAGEN Amplicon, i pannelli oncoReveal hanno dimostrato sensibilità e specificità elevate nel rilevamento di SNV, indel, CNV, ITD (come *FLT3*-ITD) e fusioni dell'RNA, sia in campioni di ricerca clinica sia in campioni artificiali, inclusi i tipi di campioni più difficili, come il tessuto FFPE. Gli algoritmi DRAGEN Amplicon ottimizzati hanno consentito il rilevamento di SNV e indel a bassa VAF. Altri miglioramenti, come la normalizzazione delle CNV attraverso l'utilizzo di un PON e metriche di squilibrio 3'/5' per il rilevamento delle fusioni dell'RNA, contribuiscono ulteriormente all'efficacia analitica del flusso di lavoro integrato, mantenendo al contempo i tempi di risposta sotto le 24 ore.

Maggiori informazioni →

[Analisi secondaria 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](#)

Bibliografia

1. Illumina. Insetto della confezione di 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. Pubblicato a novembre 2021. Consultato il 29 settembre 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. Pubblicato nel 2025. Consultato il 12 settembre 2025.



Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitare la pagina web www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03642 ITA v1.0