

Fluxo de trabalho de pesquisa oncológica direcionada com a Pillar Biosciences e a Illumina

Resultados rápidos e precisos com os oncoReveal® panels no MiSeq™ i100 Series, analisados e relatados com o DRAGEN™ Amplicon e o Illumina Connected Insights



Obtenha uma análise precisa de identificação de variantes de amostras de pesquisa oncológica em apenas 24 horas



Detecte alterações com frequências alélicas da variante abaixo de 5%



Possibilite bioinformática e geração de relatórios simplificados e consistentes em todo o portfólio de pesquisa oncológica da Illumina

Visão geral

Na pesquisa do câncer, o sequenciamento de última geração (NGS) direcionado permite que os laboratórios enriqueçam leituras em regiões de interesse com a profundidade necessária para detectar mutações que ocorrem em baixas frequências alélicas da variante (VAF). Os painéis de NGS direcionados permitem que os laboratórios foquem a análise nas variantes genéticas com maior probabilidade de ocorrência conforme a origem da amostra tumoral, aumentando a eficiência e a produtividade.

Pillar Biosciences oncoReveal panels

Os Pillar Biosciences oncoReveal panels são projetados para direcionar genes de câncer conhecidos e são compatíveis com vários tipos de amostras, incluindo DNA de tecido, sangue ou tecido fixado em formalina e embocado em parafina (FFPE) e RNA de tecido e tecido FFPE. Esses painéis utilizam a tecnologia de amplificação patenteada mediada por inibição de stem-loop (SLIMamp®) que permite a preparação de bibliotecas direcionadas, baseadas em amplicons, de tubo único, com alta sensibilidade e rápido tempo de resposta.

MiSeq i100 Series

Com o MiSeq i100 Series, a Illumina promove um sequenciamento de bancada simples, preciso e rápido. Melhorias inovadoras no projeto do sistema, na química XLEAP-SBS™ e na análise integrada de dados oferecem maior usabilidade, alta exatidão dos dados e velocidade excepcional.

Como parte de uma solução completa de NGS, o MiSeq i100 Series é capaz de fornecer resultados no mesmo dia para pesquisas oncológicas direcionadas (Figura 1).

Pipeline do DRAGEN Amplicon

O software DRAGEN Amplicon foi projetado para análise de alto desempenho de dados de sequenciamento de amplicons provenientes de amostras de DNA e RNA. O software oferece opções de implantação flexíveis e seguras por meio do BaseSpace™ Sequence Hub, do servidor DRAGEN no local ou do instrumento. A análise de sequência secundária dos oncoReveal panels é integrada ao DRAGEN Amplicon, permitindo que os laboratórios gerem resultados com bioinformática consistente em todo o portfólio de oncologia da Illumina.

Illumina Connected Insights

O Illumina Connected Insights é uma plataforma em nuvem desenvolvida para otimizar a análise terciária e a geração de relatórios em aplicações de pesquisa oncológica. Ele oferece interpretação de variantes de nucleotídeo único (SNV), inserções e deleções (indels), variantes do número de cópias (CNV), fusões de RNA e biomarcadores e permite relatórios personalizáveis em vários idiomas. O Illumina Connected Insights se integra perfeitamente aos pipelines do DRAGEN Amplicon, permitindo a ingestão de arquivos VCF, métricas de controle de qualidade (CQ) e metadados.



Figura 1: Fluxo de trabalho do Pillar Biosciences OncoReveal panel nos sistemas de sequenciamento Illumina MiSeq i100 Series. Vá das amostras ao relatório em menos de 24 horas.

Com melhorias como pontuação de qualidade de fusões e integração de bases de conhecimento externas, o Illumina Connected Insights é compatível com fluxos de trabalho de análise genômica escaláveis para uma variedade de aplicações.

Fluxo de trabalho integrado para oncoReveal panels

A combinação dos Pillar Biosciences oncoReveal panels, do Illumina MiSeq i100 Series, do DRAGEN Amplicon secondary analysis e do Illumina Connected Insights oferece aos usuários um fluxo de trabalho totalmente integrado que produz resultados de alta precisão em apenas 24 horas (Figura 1). O fluxo de trabalho integrado permite que os usuários acompanhem as amostras e obtenham detecção confiável de variantes em VAF baixo sem a necessidade de identificadores moleculares exclusivos (UMIs), mesmo com entrada limitada de DNA ou qualidade de amostra abaixo do ideal (Tabela 1). Nesta nota de aplicação, demonstramos o desempenho dos Pillar Biosciences oncoReveal panels quando sequenciados em um MiSeq i100 Series system e analisados usando o pipeline DRAGEN Amplicon para análise secundária, com o Illumina Connected Insights para geração de relatórios.

Métodos

Amostras

Os Pillar oncoReveal panels são compatíveis com uma ampla variedade de aplicações e tipos de amostras. Para esta análise, utilizamos amostras de pesquisa humanas e amostras simuladas disponíveis comercialmente e elaboradas internamente, projetadas para mimetizar alvos oncológicos clinicamente relevantes. Esses alvos incluíram SNVs, indels, fusões representativas de RNA, eventos de CNV e *FLT3*-ITDs. Um total de 28 amostras foi utilizado para avaliar o desempenho nos seis Pillar oncoReveal panels. A Tabela 2 resume as amostras usadas para cada um dos painéis testados.

Preparação da biblioteca

As bibliotecas foram preparadas para os Pillar Biosciences oncoReveal panels seguindo as instruções do fabricante, usando entrada de 20 ng para todos os ensaios. Para fluxos de trabalho de RNA, o cDNA foi gerado e, em seguida, para todos os fluxos de trabalho, uma reação de amplificação por PCR específica de gene (GS-PCR) foi realizada com 18 a 26 ciclos, conforme especificado para cada painel.

Tabela 1: Pillar Biosciences oncoReveal panels compatíveis com o pipeline do DRAGEN Amplicon

Painel	N.º do catálogo	Tipo de amostra	N.º de genes/ amplicons	Tipos de variante	Leituras tipo paired-end recomendadas por amostra
oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel	HNA-HS-1001-48	DNA de amostras de tecido, sangue ou FFPE	60/341	SNVs, indels pequenos e médios, CNVs	2 milhões
oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel	HRA-HS-1002-24	RNA de FFPE ou tecido	18 genes e > 80 parceiros de fusão, exclusão do éxon 14 de <i>MET</i>	Transcritos de RNA de fusão (incluindo exclusão do éxon 14 de <i>MET</i>)	2 milhões
oncoReveal Solid Tumor v2 Panel	HDA-CH-3003-24	DNA de amostras de tecido, sangue ou FFPE	48/246	SNVs, indels pequenos e médios	2 milhões
oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel	HDA-BR-1003-24	DNA de amostras de tecido, sangue ou FFPE	2/283	CNVs em nível de éxon, SNVs, indels pequenas e médias	2 milhões
oncoReveal Myeloid Panel	HDA-MY-1001-24	DNA do sangue total ou PBMCs	58/766	SNVs, indels, ITDs	4 milhões
oncoReveal Essential MPN Panel	HDA-MY-1002-48	DNA do sangue total ou PBMCs	3/7	SNVs, indels pequenos e médios	30 mil

CNV, variante do número de cópias; indel, inserção/deleção; ITD, duplicação interna em tandem; PBMC, células mononucleares do sangue periférico; SNV, variante de nucleotídeo único.

Tabela 2: Amostras usadas para avaliar o desempenho do DRAGEN Amplicon com Pillar oncoReveal panels

Painel testado	Amostras usadas
oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel	<ul style="list-style-type: none"> • ODC4 (Oncology DNA Control 4), Illumina contrived gDNA reference sample¹ • Duas amostras de linhagem celular contendo CNVs: HCC-1954 (mama), NCI-H716 (cólon) • Um câncer de pulmão derivado de FFPE com amplificação conhecida de <i>FGFR3</i>
oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel	<ul style="list-style-type: none"> • Amostra de referência Horizon HD784 • Três amostras FFPE normais de tecido pulmonar, hepático e pancreático
oncoReveal Solid Tumor v2 Panel	<ul style="list-style-type: none"> • Mimix OncoSpan, gDNA Reference Standard (Horizon Discovery, N.º do catálogo HD827) • ODC4 (Oncology DNA Control 4), Illumina contrived gDNA reference sample¹ • Uma amostra derivada de FFPE de tecido de câncer de cólon • Uma amostra normal derivada de FFPE de tecido hepático
oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel	<ul style="list-style-type: none"> • ODC4 (Oncology DNA Control 4), Illumina contrived gDNA reference sample¹ • Duas amostras derivadas de FFPE de tecido de câncer ovariano • Uma amostra normal de NA12878 (HG001)
oncoReveal Myeloid Panel	<ul style="list-style-type: none"> • Horizon, HD829 Myeloid gDNA reference standard sample² • Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix (SeraCare, N.º do catálogo 0710-0408) • Linhagens celulares MV-4-11 (CRL-9591), MOLM-13 e PL-21 • FFPE com <i>FLT3</i>-ITD confirmado por PINDEL • gDNA derivado de duas amostras de camada leucoplaquetária de doadores saudáveis
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 do catálogo HD829) • Uma amostra FFPE derivada de tecido pancreático • gDNA derivado de duas amostras de camada leucoplaquetária de doadores saudáveis

Após a GS-PCR, os primers foram digeridos usando exonuclease, seguida por uma etapa de limpeza baseada em beads. Por fim, as bibliotecas foram indexadas usando 5 a 6 ciclos de amplificação por PCR, seguidos de limpeza baseada em beads, quantificação e normalização antes do pooling para o sequenciamento.

A razão de desequilíbrio 3'/5' é usada para detectar oncogenes de fusão, particularmente aqueles que envolvem genes drivers, como *ALK* e *ROS1*. Ao avaliar os níveis de expressão relativos nas extremidades 3' e 5' das transcrições, essa métrica é capaz de melhorar a identificação de desequilíbrios indicativos de eventos de fusão.

Sequenciamento

As bibliotecas foram sequenciadas usando um MiSeq i100 Series system com leituras tipo paired-end de 150 bp.

Análise secundária

O DRAGEN Amplicon v4.4.6 secondary analysis foi usado para chamar genótipos para cada um dos oncoReveal panels testados, permitindo a detecção de SNVs e indels pequenos a médios com VAF abaixo de 5%. Além de SNVs e indels, o pipeline também foi usado para detectar CNVs, ITDs, como *FLT3*-ITD, além de fusões de RNA e eventos de variante de splicing. O pipeline do DRAGEN Amplicon também inclui uma métrica de razão de desequilíbrio 3'/5' para ensaios de RNA.

Painel de normais

Uma análise direcionada de CNVs requer um painel de normais (PON) para normalização de profundidade. Para cada um dos oncoReveal panels avaliados neste estudo, um PON foi construído usando 18 a 25 amostras. Essas amostras normais foram preparadas e sequenciadas usando o mesmo fluxo de trabalho de preparação e sequenciamento de bibliotecas que as amostras de caso. Isso permitiu que o algoritmo subtraísse vieses no nível do sistema que não são específicos da amostra. O DRAGEN inclui um pacote padrão de CNV com um PON associado, que é usado pelo pipeline DRAGEN Amplicon para cada painel que oferece suporte à detecção de CNV.

No entanto, para desempenho ideal, recomenda-se que os usuários gerem seu próprio PON com aproximadamente 20 amostras normais para estabelecer um nível de linha de base para identificação precisa de CNV.

Análise terciária e relatórios

O Connected Insights realiza análise terciária transformando dados de sequenciamento processados em informações de pesquisa relatáveis. Ele foi usado para a identificação de variantes do pipeline do DRAGEN Amplicon e, usando algoritmos avançados, anotação, classificação e priorização de variantes. O Connected Insights faz referência cruzada a vários bancos de dados selecionados, fontes de literatura e diretrizes clínicas para fornecer interpretações baseadas em evidências. Para este estudo, o Connected Insights foi usado para analisar a patogenicidade, implicações práticas e associações de biomarcadores para achados oncológicos.

Resultados

oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel

O oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel é um painel combinado de DNA e RNA que interroga genes de interesse em vários tipos de câncer de tumor sólido. O ensaio combina o oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel baseado em DNA com o oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel, permitindo o sequenciamento combinado. O oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel e o oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel foram avaliados como componentes desse painel combinado.

oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel

O oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel foi avaliado usando uma amostra elaborada internamente, com cobertura média do alvo superior a 4000 x. Todas as 48 variantes de SNV e indel sobrepostas (com VAF observada de 8 a 43%) foram detectadas usando o pipeline DRAGEN Amplicon (Figura 2). A especificidade da base genômica foi avaliada como > 99,9% usando uma amostra FFPE normal. A detecção de CNV, incluindo amplificações *ERBB2*, *FGFR2* e *FGFR3* (Tabela 3), foi validada usando amostras FFPE e de linhagem celular. Não foram detectados falsos positivos em duas amostras FFPE normais adicionais.

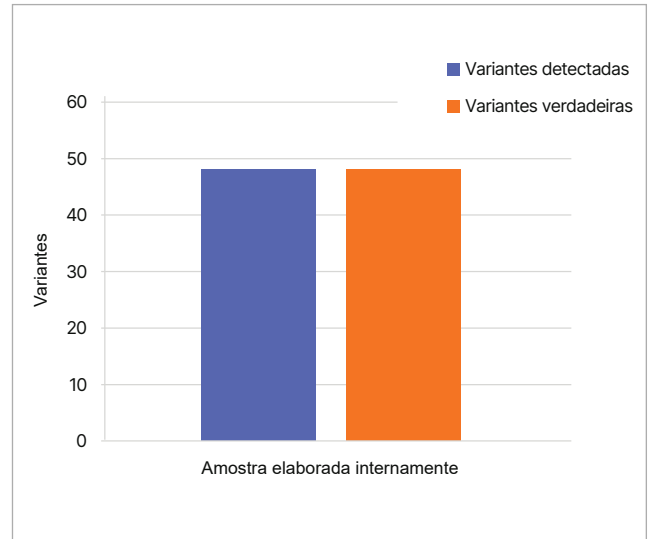


Figura 2: Desempenho de identificação de variantes usando o pipeline do DRAGEN Amplicon para análise do oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel
Todas as 48 variantes esperadas em uma amostra elaborada internamente foram detectadas usando o oncoReveal Multi-Cancer with CNV & RNA Fusion Panel e o pipeline do DRAGEN Amplicon.

Tabela 3: Amplificações de genes usadas na avaliação do oncoReveal Multi-Cancer v4 with CNV Panel

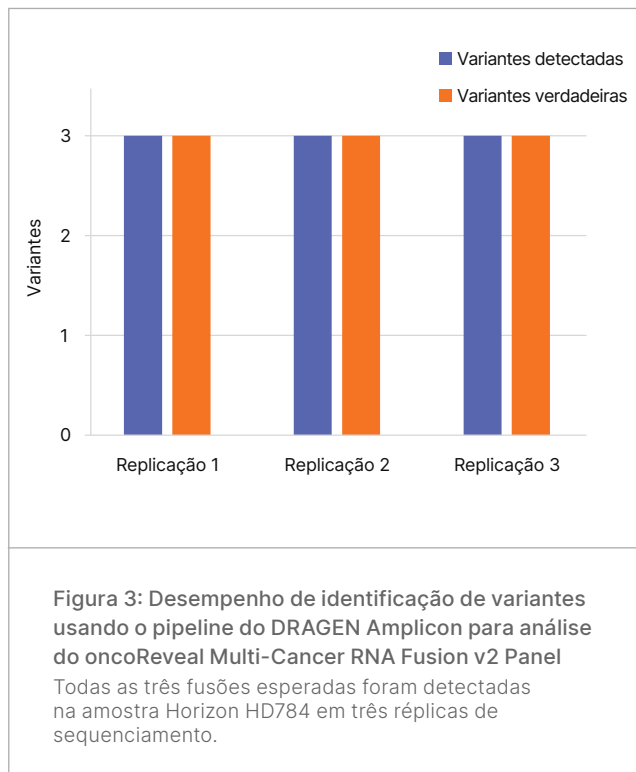
Gene	Tipo de variante	Tipo de amostra	Detectado?
<i>ERBB2</i>	Amplificação	Linhagem celular HCC1954	Sim, APROVADO no VCF de CNV
<i>FGFR2</i>	Amplificação	Linhagem celular NCI-H716	Sim, APROVADO no VCF de CNV
<i>FGFR3</i>	Amplificação	FFPE	Sim, APROVADO no VCF de CNV

oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel

O oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel foi projetado para interrogar 18 genes drivers e 83 parceiros de fusão que são relevantes em vários tipos de tumor sólido usando RNA isolado de amostras FFPE.

O oncoReveal Multi-Cancer RNA Fusion v2 Panel foi avaliado usando três amostras FFPE normais (para especificidade) e três replicatas de sequenciamento da amostra de referência Horizon HD784, que contém três fusões conhecidas (para sensibilidade). O total de leituras com filtro de passagem foi > 900 mil.

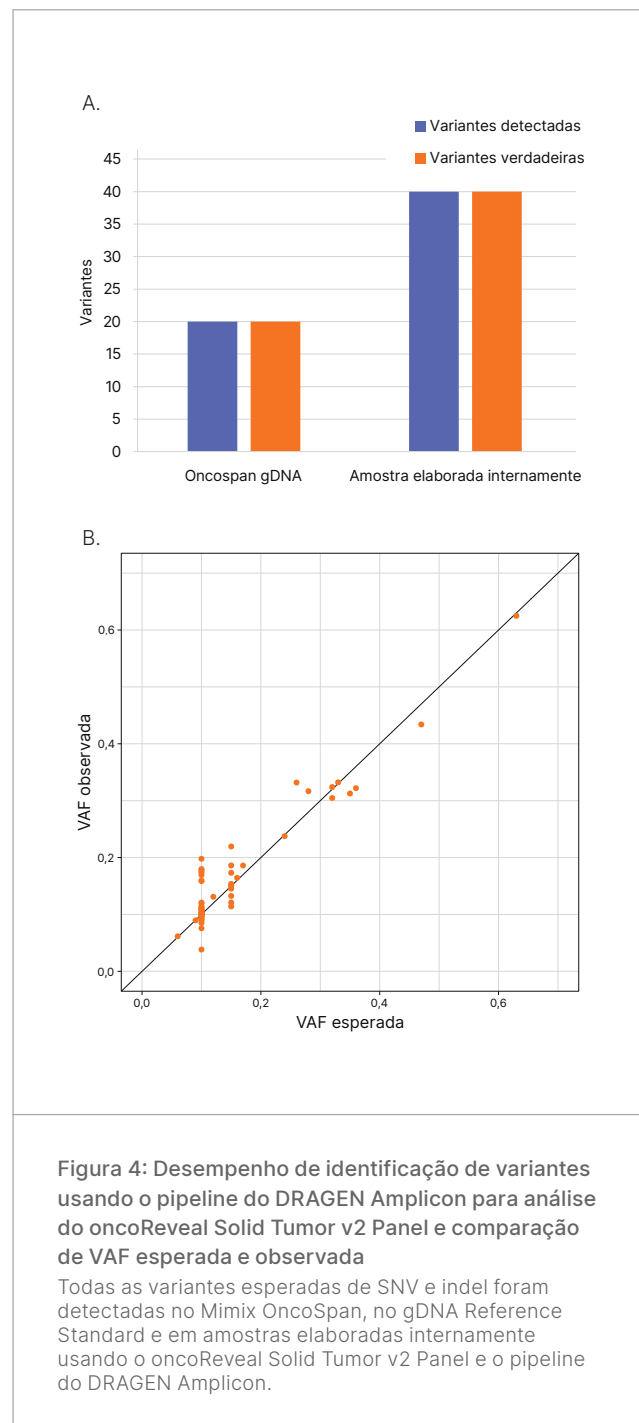
Todas as três fusões esperadas foram detectadas na amostra Horizon HD784 em todas as três replicações de sequenciamento (Figura 3) e não foram observados falsos positivos nas três amostras FFPE normais.



oncoReveal Solid Tumor v2 Panel

O oncoReveal Solid Tumor v2 Panel é um ensaio de 48 genes que testa mutações principais em DNA de tumores sólidos, incluindo câncer de pulmão de células não pequenas, colorretal, melanoma, endometrial, pancreático, tumor estromal gastrointestinal, bexiga, tireoide e gliomas. Além disso, genes com potencial importância em imuno-oncologia, como *POLD1* e *POLE*, estão incluídos no painel.

O oncoReveal Solid Tumor v2 Panel foi avaliado usando o Mimix OncoSpan gDNA Reference Standard e amostras elaboradas internamente, com cobertura média do alvo de 7000 ×. Todas as variantes SNV e indel cobertas foram detectadas com sucesso usando o pipeline do DRAGEN Amplicon (Figura 4). Especificamente, 40 variantes foram detectadas na amostra elaborada internamente e 20 no Mimix OncoSpan gDNA Reference Standard. Além disso, duas amostras FFPE foram avaliadas, uma normal e outra com uma variante *KRAS* conhecida. A variante *KRAS* foi detectada com VAF de 30%, e nenhum falso positivo foi observado na amostra normal.



oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel

O oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel é um painel focado que direciona CNVs em nível de éxon, SNVs e indels pequenos e médios em *BRCA1* e *BRCA2*.

O oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel foi avaliado usando um controle elaborado internamente (com seis variantes pequenas esperadas) e uma amostra FFPE (com uma variante *BRCA1* conhecida), alcançando cobertura média do alvo acima de 5000 ×. Todas as seis variantes SNV e indel cobertas foram detectadas usando o pipeline do DRAGEN Amplicon (Figura 5, Tabela 4). Uma deleção conhecida de *BRCA1* (*BRCA1*. c.3008_3009del com VAF de 0,48) também foi detectada com sucesso.

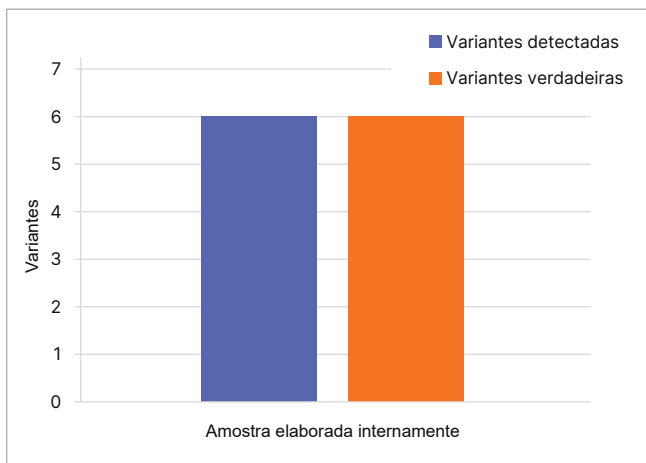


Figura 5: Desempenho de identificação de variantes usando o pipeline do DRAGEN Amplicon para análise do oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel

Seis variantes esperadas de SNV e indel foram detectadas em amostras de controle e FFPE elaboradas internamente usando o oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel com o pipeline do DRAGEN Amplicon. Variantes detectadas e VAF relatado na Tabela 4.

A especificidade da posição do genoma foi determinada como > 99,9%. Um evento de CNV de perda dos éxons 7 a 9 de *BRCA1* foi identificado na amostra FFPE em um limiar de CNV mais baixo. Se esse limite for aumentado, o número de falsos positivos na amostra FFPE normal aumentará.

oncoReveal Myeloid Panel

O oncoReveal Myeloid Panel foi projetado para avaliar 58 genes relevantes para cânceres mieloides.

O oncoReveal Myeloid Panel foi avaliado usando uma amostra de padrão de referência de DNA Horizon Myeloid HD829,² a amostra Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix e amostras normais de PBMC, alcançando cobertura média do alvo acima de 5000 ×. Todas as 20 variantes SNV e indel cobertas, com VAF observado de 3 a 69%, foram detectadas em ambas as amostras (Figura 6). A especificidade da base genômica foi confirmada como > 99,99% usando amostras de PBMC saudáveis. A detecção de *FLT3*-ITD foi validada em amostras FFPE, linhagens celulares e amostras elaboradas, sem falsos positivos observados em amostras normais de PBMC. A Tabela 5 resume as variantes *FLT3*-ITD detectadas entre os tipos de amostra, nas quais foi alcançada sensibilidade de 100 %. A tabela inclui a notação de variante específica, seu comprimento em par de bases e a fonte de amostra correspondente.

Tabela 4: Variantes detectadas usando o oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel

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

HGVS, Human Genome Variation Society

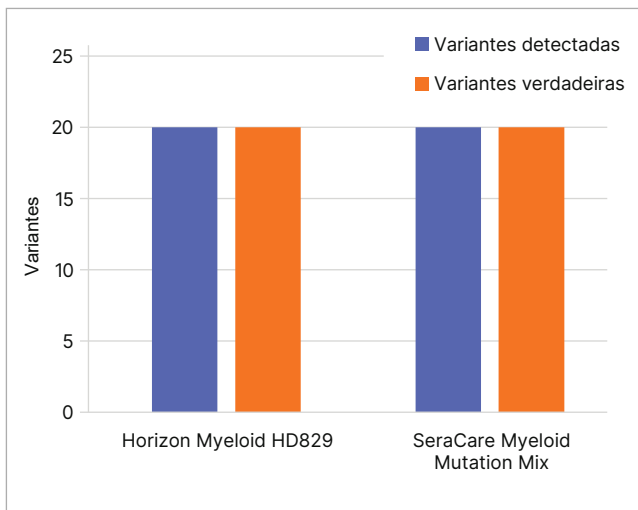


Figura 6: Desempenho de identificação de variantes usando o pipeline do DRAGEN Amplicon para análise do oncoReveal Myeloid Panel

Todas as 20 variantes de SNV e indel cobertas foram detectadas no padrão de referência de DNA Horizon Myeloid HD829 e nas amostras Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix usando o oncoReveal Myeloid Panel e o pipeline do DRAGEN Amplicon.

oncoReveal Essential MPN Panel

O oncoReveal Essential MPN Panel foi projetado para avaliar as principais mutações nos genes *MPL*, *JAK2* e *CALR* associadas a neoplasias mieloproliferativas (MPN).

O oncoReveal Essential MPN Panel foi avaliado usando o Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix e o padrão de referência Horizon HD829 Myeloid gDNA, alcançando cobertura média do alvo acima de 2.500 x. Todas as variantes de SNV e indel cobertas foram detectadas usando o DRAGEN Amplicon (Figura 7, Tabela 6) e não foram observados falsos positivos em amostras de PBMC e FFPE normais saudáveis.

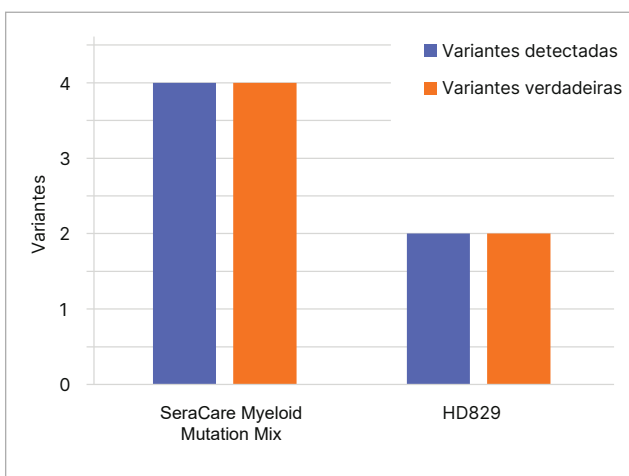


Figura 7: Desempenho de identificação de variantes usando o pipeline do DRAGEN Amplicon para análise do oncoReveal Essential MPN Panel

Todas as quatro variantes de SNV e indel cobertas foram detectadas na amostra Seraseq Myeloid Mutation DNA Mix e duas variantes esperadas são detectadas no padrão de referência de gDNA Horizon, HD829 Myeloid usando o pipeline do DRAGEN Amplicon. A Tabela 6 mostra as variantes testadas juntamente com o VAF observado.

Tabela 5: Variantes FLT3-ITD detectadas entre os tipos de amostra usando o oncoReveal Myeloid Panel

FLT3 ITD variant	Comprimento	Tipo de amostra	VAF observada
<i>FLT3</i> :c.1835_1836insCTCATATGATCTCAAATGGGAGTTTCCAAGAGAAAA TTTAGAGTT	45 bp	Tecido FFPE	45%
<i>FLT3</i> :c.1799_1800insATTCATATTCTCTGAAATCAA	21 bp	Linhagem celular MOLM-13	61%
<i>FLT3</i> :c.1837+15_1837+16insTCAAACGGTACAGGTGACCGGCTCCTCAG ATAATGAGTACTTCTACGTTGATTTTCAGAGAATATGAATATGATCTCAAATG GGAGTTTCCAAGAGAAAATTTAGAGTTTGTAAGAATGGAATGT	126 bp	Linhagem celular PL-21	< 1%
<i>FLT3</i> :c.1772_1801dup	30 bp	Linhagem celular MV4-11	61%
<i>FLT3</i> :c.1806_1807insGGGGCTTTCAGAGAATATGAATATGATCTCAAA	33 bp	Seraseq Myeloid Mutation Mix	14%
<i>FLT3</i> :c.1759_1800dup	42 bp	Seraseq Myeloid Mutation Mix	8%

Tabela 6: Variantes testadas usando o oncoReveal Essential MPN Panel com VAF observado

Gene	Nomenclatura do HGVS	Proteína	VAF observada	Tipo de mutação	Amostra
JAK2	c.1611_1616del	p.Val537_Phe539del	5%	Deleção	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%	Deleção	Seraseq Myeloid Mutation Mix
JAK2	c.1849G>T	p.Val617Phe	7%	SNV	Seraseq Myeloid Mutation Mix
CALR	c.1099_1150del	p.Leufs*46	4%	Deleção	Seraseq Myeloid Mutation Mix

HGVS, Human Genome Variation Society

Resumo

Em parceria com a Pillar Biosciences, a Illumina desenvolveu um fluxo de trabalho de sequenciamento totalmente integrado que incorpora os oncoReveal panels, o sequenciamento do Illumina MiSeq i100 Series, o pipeline do DRAGEN Amplicon e o Illumina Connected Insights para pesquisa em oncologia de precisão. Os Pillar Biosciences oncoReveal panels oferecem aos pesquisadores em câncer opções de NGS direcionado para uma variedade de cânceres e tipos de tecido. Os oncoReveal panels utilizam a tecnologia SLIMamp para especificidade e precisão ideais de amplificação. A avaliação de desempenho dos oncoReveal panels usando sequenciamento da Illumina confirmou que os ensaios têm o desempenho esperado em uma ampla variedade de tipos de amostras e classes de variantes.

Quando analisados com o pipeline do DRAGEN Amplicon, os oncoReveal panels demonstraram alta sensibilidade e especificidade para detectar SNVs, indels, CNVs, ITDs (como *FLT3*-ITD) e fusões de RNA em amostras elaboradas e de pesquisa clínica, incluindo tipos de amostras desafiadores, como tecido FFPE. Algoritmos otimizados do DRAGEN Amplicon permitiram a detecção de SNV e indel em VAF baixo. Melhorias adicionais, como normalização de CNV usando um PON e métricas de desequilíbrio 3'/5' para detecção de fusões de RNA, contribuem ainda mais para o poder analítico do fluxo de trabalho integrado, mantendo um tempo de resposta inferior a 24 horas.

Saiba mais →

[DRAGEN secondary analysis](#)

[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](#)

Referências

1. Illumina. TruSight™ Oncology Controls Package Insert. support.illumina.com/content/dam/illumina-support/documents/documentation/chemistry_documentation/trusight/oncology-comp/trusight-oncology-controls-package-insert-200009919_00.pdf. Publicado em novembro de 2021. Acessado em 29 de setembro 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. Publicado em 2025. Acessado em 12 de setembro de 2025.



+1 (800) 809-4566, ligação gratuita (EUA) | tel. +1 (858) 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. Todos os direitos reservados. Todas as marcas comerciais pertencem à Illumina, Inc. ou aos respectivos proprietários. Para obter informações específicas sobre marcas comerciais, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03642 PTB v1.0