

# TruSight™ Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput

Possibilitando a criação de perfis genômicos abrangentes e flexíveis de amostras FFPE

- Analise vários tipos de variantes e biomarcadores principais em mais de 500 genes em DNA e RNA em um único ensaio.
- Vá da amostra aos resultados em 4 a 5 dias usando fluxos de trabalho manuais ou automatizados que integram preparação de bibliotecas, sequenciamento e análise de dados com a análise secundária do DRAGEN™.
- Gere dados precisos e resultados confiáveis que atendam às especificações de desempenho exigentes.
- Mantenha as amostras internas e obtenha dados relevantes para a instituição e comunidade locais.

**illumina**®

## Introdução

Estudos de coortes grandes mostram que o perfil genômico abrangente tem o potencial de identificar alterações genéticas relevantes em até 90% das amostras.<sup>1-6</sup> Um ensaio único e abrangente para avaliar uma ampla variedade de biomarcadores usa menos amostras e devolve resultados mais rapidamente em comparação com vários testes iterativos. Para ajudar os pesquisadores a trabalhar com suprimento e tempo limitados de tecido, a Illumina oferece o TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput (tabela 1).

## Analisar vários tipos de tumor e biomarcadores com um único fluxo de trabalho

TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput são ensaios de sequenciamento de última geração (NGS) que analisam simultaneamente DNA e RNA (figura 1) em um fluxo de trabalho integrado (figura 2). O conteúdo do painel inclui vários tipos de variantes e biomarcadores principais (figura 3) em 523 genes relevantes para o câncer do DNA e 55 genes do RNA (tabela 2, tabela 3 e tabela 4), eliminando a necessidade de gastar tempo e amostra preciosa, como blocos de tecido fixados em formalina e embebidos em parafina (FFPE), em testes iterativos.

Tabela 1: TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput

Parâmetro	TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 High-Throughput	
Sistema	NextSeq 550 System ou NextSeq 550Dx Instrument (modo de pesquisa)	NovaSeq 6000 System ou NovaSeq 6000Dx Instrument (modo de pesquisa) <sup>a</sup>	NovaSeq X Series <sup>a</sup>
Rendimento da amostra	8 amostras por execução	16-192 amostras por execução	Lâmina de fluxo única: 32-480 amostras por execução Lâmina de fluxo dupla: 32-960 amostras por execução
Tamanho do painel	1,94 Mb para DNA, 358 kb para RNA	1,94 Mb para DNA, 358 kb para RNA	1,94 Mb para DNA, 358 kb para RNA
Requisito de dados de DNA	40 ng	40 ng	40 ng
Requisito de entrada de RNA	40 ng	40-80 ng	40-80 ng
Requisito de entrada de FFPE	Recomendação mínima de 2 mm <sup>3</sup> de amostras de tecido FFPE	Recomendação mínima de 2 mm <sup>3</sup> de amostras de tecido FFPE	Recomendação mínima de 2 mm <sup>3</sup> de amostras de tecido FFPE
Tempo total do ensaio	4-5 dias desde o ácido nucleico até o relatório da variante	4-5 dias desde o ácido nucleico até o relatório da variante	4-5 dias desde o ácido nucleico até o relatório da variante
Tempo de execução do sequenciamento	24 h	19 h (SP e S1), 25 h (S2) ou 36 h (S4)	18,5 h (1,5 B), 20 h (10 B) ou 33 h (25 B)
Execução do sequenciamento	2×101 ciclos	2×101 ciclos	2×101 ciclos
Versão do software	DRAGEN TruSight Oncology v2.5.2+	DRAGEN TruSight Oncology v2.5.2+	DRAGEN TruSight Oncology v2.5.2+
Limite de detecção	VAF de 5% para pequenas variantes 5 cópias por ng de entrada de RNA para fusões CNVs: 2,2× de fold-change para ampliações 0,5× de fold-change para exclusões	VAF de 5% para pequenas variantes 5 cópias por ng de entrada de RNA para fusões (80 ng de entrada) CNVs: 2,2× de fold-change para ampliações 0,5× de fold-change para exclusões	VAF de 5% para pequenas variantes 5 cópias por ng de entrada de RNA para fusões (80 ng de entrada) CNVs: 2,2× de fold-change para ampliações 0,5× de fold-change para exclusões
Sensibilidade analítica	> 96% (para todos os tipos de variantes com 5% VAF)	> 96% (para todos os tipos de variantes com 5% VAF)	> 96% (para todos os tipos de variantes com 5% VAF)
Especificidade analítica	> 99,9995%	> 99,9995%	> 99,9995%

a. Requer um servidor DRAGEN independente e isolado se a análise secundária com servidor local for desejada.

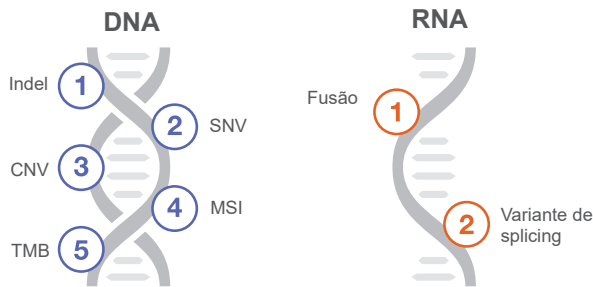


Figure 1: Tipos de variantes detectados pelo TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput.

## Design de conteúdo abrangente

A Illumina fez parceria com autoridades reconhecidas na comunidade de oncologia para projetar o conteúdo do TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput. Os painéis resultantes fornecem cobertura abrangente de biomarcadores comumente mutados em vários tipos de câncer (figura 3), incluindo 523 genes para variantes de nucleotídeo único (SNVs), inserções/deleções (indels), variações de número de cópias (CNVs) e 55 genes para variantes de fusão e splicing conhecidas e novas (tabela 2, tabela 3).

O conteúdo compreende genes listados nas diretrizes atuais com cobertura significativa das principais diretrizes para vários tipos de tumor (figura 4) e genes envolvidos em mais de 1.000 estudos clínicos. Além disso, os painéis TruSight Oncology 500 incluem o biomarcador de instabilidade de microssatélites (MSI), com correlações conhecidas com respostas<sup>7-9</sup> e o biomarcador de carga mutacional tumoral (TMB) (tabela 4).<sup>10</sup>

## Fluxo de trabalho integrado

A implementação interna da CGP é simplificada com a disponibilidade de um fluxo de trabalho abrangente e simplificado que abarca desde a entrada da amostra até o relatório final (figura 2). O uso de kits e métodos automatizados de preparação de bibliotecas, ferramentas de identificação de variantes e software de interpretação e geração de relatórios permite um fluxo de trabalho tranquilo que pode ser concluído em apenas quatro dias.

### Começar com DNA ou RNA

Os ensaios TruSight Oncology 500 podem usar DNA ou RNA extraído da mesma amostra que o material de entrada. No caso do uso de DNA, a preparação da amostra começa com o cisalhamento do DNA genômico (gDNA, genomic DNA). No caso de RNA, a primeira etapa é reverter a transcrição da amostra em cDNA (complementary DNA, DNA complementar). As bibliotecas prontas para sequenciamento são preparadas a partir de gDNA e cDNA cisalhados simultaneamente.



Figura 2: Fluxo de trabalho do TruSight Oncology 500: O TruSight Oncology 500 e o TruSight Oncology 500 High-Throughput se integram aos fluxos de trabalho do laboratório atual, passando de ácidos nucleicos a chamadas de variantes em quatro dias.

- a. Os kits TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput estão disponíveis em versões compatíveis com automação.
- b. NextSeq 550Dx e NovaSeq 6000Dx Instruments no modo de pesquisa.
- c. O Local Run Manager TruSight Oncology 500 Analysis Module está disponível apenas no NextSeq 550 System.
- d. Não disponível em todos os países. A plataforma Illumina Connected Insights oferece suporte para análises terciárias definidas pelo usuário por meio de chamadas de API para fontes de conhecimento de terceiros.












Pan-câncer: <i>BRAF, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, MSI, TMB</i>													
Genes com biomarcadores de relevância clínica*												Genes com biomarcadores de potencial relevância clínica†	
	<b>Mama</b>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	<i>ERBB2</i>	<i>ESR1</i>	<i>PALB2</i>	<i>PIK3CA</i>						180
	<b>Colorretal</b>	<i>ERBB2</i>	<i>KRAS</i>	<i>NRAS</i>									166
	<b>Ossos</b>	<i>EGFR</i>	<i>ERG</i>	<i>ETV1</i>	<i>ETV4</i>	<i>EWSR1</i>	<i>FEV</i>	<i>FLI1</i>	<i>FUS</i>	<i>H3F3A</i>	<i>HEY1</i>	<i>IDH1</i>	140
	<b>Pulmão</b>	<i>ALK</i>	<i>EGFR</i>	<i>ERBB2</i>	<i>KRAS</i>	<i>MET</i>	<i>NUTM1</i>	<i>ROS1</i>					223
	<b>Melanoma</b>	<i>KIT</i>	<i>NRAS</i>	<i>ROS1</i>									172
	<b>Ovário</b>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	<i>FOXL2</i>									149
	<b>SNC‡</b>	<i>APC</i>	<i>ATRX</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>CDKN2B</i>	<i>EGFR</i>	<i>H3F3A</i>	<i>HIST1H3B</i>	<i>HIST1H3C</i>	<i>IDH1</i>	<i>IDH2</i>	<i>MYCN</i>	140
	<b>Próstata</b>	<i>AR</i>	<i>ATM</i>	<i>BARD1</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	<i>BRIP1</i>	<i>CDK12</i>	<i>CHEK1</i>	<i>CHEK2</i>	<i>FANCL</i>	<i>FGFR2</i>	151
	<b>Tireoide</b>	<i>HRAS</i>	<i>KRAS</i>	<i>NRAS</i>	<i>TERT</i>								165
	<b>Uterino e cervical</b>	<i>BRCA2</i>	<i>EPC1</i>	<i>ERBB2</i>	<i>ESR1</i>	<i>FOXO1</i>	<i>GREB1</i>	<i>JAZF1</i>	<i>NCOA2</i>	<i>NCOA3</i>	<i>NUTM2A</i>	<i>NUTM2B</i>	138
	<b>Outros tumores sólidos</b>	<i>ALK</i>	<i>APC</i>	<i>ARID1A</i>	<i>ASPSCR1</i>	<i>ATF1</i>	<i>ATIC</i>	<i>BAP1</i>	<i>BCOR</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	<i>CAMTA1</i>	152
		<i>CARS</i>	<i>CCNB3</i>	<i>CDK4</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>CIC</i>	<i>CITED2</i>	<i>CLTC</i>	<i>COL1A1</i>	<i>COL6A3</i>	<i>CREB1</i>	<i>CREB3L1</i>	
		<i>CREB3L2</i>	<i>CSF1</i>	<i>CTNNB1</i>	<i>DDIT3</i>	<i>DDX3X</i>	<i>DNAJB1</i>	<i>DUX4</i>	<i>EED</i>	<i>EGFR</i>	<i>ERBB2</i>	<i>ERG</i>	
		<i>ETV1</i>	<i>ETV4</i>	<i>ETV6</i>	<i>EWSR1</i>	<i>FEV</i>	<i>FGFR2</i>	<i>FGFR3</i>	<i>FLI1</i>	<i>FOXL2</i>	<i>FOXO1</i>	<i>FOXO4</i>	
		<i>FUS</i>	<i>GLI1</i>	<i>HEY1</i>	<i>HGF</i>	<i>HMGA2</i>	<i>IDH1</i>	<i>KRAS</i>	<i>LEUTX</i>	<i>MAML3</i>	<i>MDM2</i>	<i>MYB</i>	
		<i>MYOD1</i>	<i>NAB2</i>	<i>NCOA2</i>	<i>NF1</i>	<i>NFATC2</i>	<i>NFIB</i>	<i>NR4A3</i>	<i>NRAS</i>	<i>NUTM1</i>	<i>NUTM2A</i>	<i>NUTM2B</i>	
		<i>PALB2</i>	<i>PATZ1</i>	<i>PAX3</i>	<i>PAX7</i>	<i>PDGFB</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>PRKACA</i>	<i>PRKD1</i>	<i>RANBP2</i>	<i>ROS1</i>	<i>SDHA</i>	
		<i>SDHB</i>	<i>SDHC</i>	<i>SDHD</i>	<i>SMARCB1</i>	<i>SS18</i>	<i>SSX1</i>	<i>SSX2</i>	<i>SSX4</i>	<i>STAT6</i>	<i>SUZ12</i>	<i>TAF15</i>	
		<i>TCF12</i>	<i>TERT</i>	<i>TFE3</i>	<i>TFEB</i>	<i>TFG</i>	<i>TP53</i>	<i>TPM3</i>	<i>TPM4</i>	<i>TRAF7</i>	<i>TSPAN31</i>	<i>VGLL2</i>	
		<i>WT1</i>	<i>WWTR1</i>	<i>YAP1</i>	<i>YWHAE</i>	<i>ZC3H7B</i>							

Figura 3: Subconjunto de biomarcadores genômicos de determinação do perfil tumoral para vários tipos de câncer: TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput incluem biomarcadores de diretrizes principais, biomarcadores emergentes e biomarcadores pan-câncer, como *BRAF*, *NTRK1*, *NTRK2*, *NTRK3*, *RET*, *MSI* e *TMB*. Análise de conteúdo fornecida pela Velsera, de acordo com a Base de conhecimento v8.5 do software (fevereiro de 2023).

\* Genes com biomarcadores de importância clínica ligados a rótulos ou diretrizes de medicamentos atuais.

† Genes com biomarcadores de significância clínica potencial com base na presença em estudos clínicos.

‡ SNC, sistema nervoso central.

Tabela 2: Conteúdo de DNA incluído no TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput.

ABL1	BCR	CHEK1	EPHA7	FGF23	GSK3B	IDH2	MAP3K1	NF2	PIK3CA	RAD51D	SMAD4	TGFBR2
ABL2	BIRC3	CHEK2	EPHB1	FGF3	H3F3A	IFNGR1	MAP3K13	NFE2L2	PIK3CB	RAD52	SMARCA4	TMEM127
ACVR1	BLM	CIC	ERBB2	FGF4	H3F3B	INHBA	MAP3K14	NFKBIA	PIK3CD	RAD54L	SMARCB1	TMPPRSS2
ACVR1B	BMPR1A	CREBBP	ERBB3	FGF5	H3F3C	INPP4A	MAP3K4	NKX2-1	PIK3CG	RAF1	SMARCD1	TNFAIP3
AKT1	BRAF	CRKL	ERBB4	FGF6	HGF	INPP4B	MAPK1	NKX3-1	PIK3R1	RANBP2	SMC1A	TNFRSF14
AKT2	BRCA1 <sup>a</sup>	CRLF2	ERCC1	FGF7	HIST1H1C	INSR	MAPK3	NOTCH1	PIK3R2	RARA	SMC3	TOP1
AKT3	BRCA2 <sup>a</sup>	CSF1R	ERCC2	FGFR1	HIST1H2BD	IRF2	MAX	NOTCH2	PIK3R3	RASA1	SMO	TOP2A
ALK	BRD4	CSF3R	ERCC3	FGFR2	HIST1H3A	IRF4	MCL1	NOTCH3	PIM1	RB1	SNCAIP	TP53
ALOX12B	BRIP1	CSNK1A1	ERCC4	FGFR3	HIST1H3B	IRS1	MDC1	NOTCH4	PLCG2	RBM10	SOCS1	TP63
ANKRD11	BTG1	CTCF	ERCC5	FGFR4	HIST1H3C	IRS2	MDM2	NPM1	PLK2	RECQL4	SOX10	TRAF2
ANKRD26	BTK	CTLA4	ERG	FH	HIST1H3D	JAK1	MDM4	NRAS	PMAIP1	REL	SOX17	TRAF7
APC	C11orf30	CTNNA1	ERRF1	FLCN	HIST1H3E	JAK2	MED12	NRG1	PMS1	RET	SOX2	TSC1
AR	CALR	CTNNB1	ESR1	FLI1	HIST1H3F	JAK3	MEF2B	NSD1	PMS2	RFWD2	SOX9	TSC2
ARAF	CARD11	CUL3	ETS1	FLT1	HIST1H3G	JUN	MEN1	NTRK1	PNRC1	RHEB	SPEN	TSHR
ARFRP1	CASP8	CUX1	ETV1	FLT3	HIST1H3H	KAT6A	MET	NTRK2	POLD1	RHOA	SPOP	U2AF1
ARID1A	CBFB	CXCR4	ETV4	FLT4	HIST1H3I	KDM5A	MGA	NTRK3	POLE	RICTOR	SPTA1	VEGFA
ARID1B	CBL	CYLD	ETV5	FOXA1	HIST1H3J	KDM5C	MITF	NUP93	PPARG	RIT1	SRC	VHL
ARID2	CCND1	DAXX	ETV6	FOXL2	HIST2H3A	KDM6A	MLH1	NUTM1	PPM1D	RNF43	SRSF2	VTCN1
ARID5B	CCND2	DCUN1D1	EWSR1	FOXO1	HIST2H3C	KDR	MLL	PAK1	PPP2R1A	ROS1	STAG1	WISP3
ASXL1	CCND3	DDR2	EZH2	FOXP1	HIST2H3D	KEAP1	MLL2	PAK3	PPP2R2A	RPS6KA4	STAG2	WT1
ASXL2	CCNE1	DDX41	FAM123B	FRS2	HIST3H3	KEL	MPL	PAK7	PPP6C	RPS6KB1	STAT3	XIAP
ATM	CD274	DHX15	FAM175A	FUBP1	HLA-A	KIF5B	MRE11A	PALB2	PRDM1	RPS6KB2	STAT4	XPO1
ATR	CD276	DICER1	FAM46C	FYN	HLA-B	KIT	MSH2	PARK2	PREX2	RPTOR	STAT5A	XRCC2
ATRX	CD74	DIS3	FANCA	GABRA6	HLA-C	KLF4	MSH3	PARP1	PRKAR1A	RUNX1	STAT5B	YAP1
AURKA	CD79A	DNAJB1	FANCC	GATA1	HNF1A	KLHL6	MSH6	PAX3	PRKCI	RUNX1T1	STK11	YES1
AURKB	CD79B	DNMT1	FANCD2	GATA2	HNRNPK	KMT2B	MST1	PAX5	PRKDC	RYBP	STK40	ZBTB2
AXIN1	CDC73	DNMT3A	FANCE	GATA3	HOXB13	KMT2C	MST1R	PAX7	PRSS8	SDHA	SUFU	ZBTB7A
AXIN2	CDH1	DNMT3B	FANCF	GATA4	IGF1	KMT2D	MTOR	PAX8	PTCH1	SDHAF2	SUZ12	ZFH3
AXL	CDK12	DOT1L	FANCG	GATA6	IGF1R	KRAS	MUTYH	PBRM1	PTEN	SDHB	SYK	ZNF217
B2M	CDK4	E2F3	FANCI	GEN1	IGF2	LAMP1	MYB	PDCD1	PTPN11	SDHC	TAF1	ZNF703
BAP1	CDK6	EED	FANCL	GID4	IKBKE	LATS1	MYC	PDCD1LG2	PTPRD	SDHD	TBX3	ZRSR2
BARD1	CDK8	EGFL7	FAS	GLI1	IKZF1	LATS2	MYCL1	PDGFRA	PTPRS	SETBP1	TCEB1	
BBC3	CDKN1A	EGFR	FAT1	GNA11	IL10	LMO1	MYCN	PDGFRB	PTPRT	SETD2	TCF3	
BCL10	CDKN1B	EIF1AX	FBXW7	GNA13	IL7R	LRP1B	MYD88	PDK1	QKI	SF3B1	TCF7L2	
BCL2	CDKN2A	EIF4A2	FGF1	GNAQ	INHBA	LYN	MYOD1	PDPK1	RAB35	SH2B3	TERC	
BCL2L1	CDKN2B	EIF4E	FGF8	GNAS	HRAS	LZTR1	NAB2	PGR	RAC1	SH2D1A	TERT <sup>b</sup>	
BCL2L2	CDKN2C	EML4	FGF9	GPR124	HSD3B1	MAGI2	NBN	PHF6	RAD21	SHQ1	TET1	
BCL2L3	CEBPA	EP300	FGF10	GPS2	HSP90AA1	MALT1	NCOA3	PHOX2B	RAD50	SLIT2	TET2	
BCL6	CENPA	EPCAM	FGF14	GREM1	ICOSLG	MAP2K1	NCOR1	PIK3C2B	RAD51	SLX4	TFE3	
BCOR	CHD2	EPHA3	FGF19	GRIN2A	ID3	MAP2K2	NEGR1	PIK3C2G	RAD51B	SMAD2	TFRC	
BCORL1	CHD4	EPHA5	FGF2	GRM3	IDH1	MAP2K4	NF1	PIK3C3	RAD51C	SMAD3	TGFBR1	

a. Grandes rearranjos (CNVs em nível de éxon) detectados para BRCA1 e BRCA2.

b. Região do promotor TERT coberta apenas para identificação de variantes.

A chamada CNV está disponível para todos os genes, exceto: HIST2H3A, HIST2H3C, HLA-A, HLA-B, HLA-C, KMT2B, KMT2C, KMT2D e TERT.

Tabela 3: Conteúdo de RNA nos painéis TruSight Oncology 500 TruSight Oncology 500 High-Throughput.

<i>ABL1</i>	<i>EGFR</i>	<i>FGFR2</i>	<i>MLL</i>	<i>PAX3</i>
<i>AKT3</i>	<i>EML4</i>	<i>FGFR3</i>	<i>MLLT3</i>	<i>PAX7</i>
<i>ALK</i>	<i>ERBB2</i>	<i>FGFR4</i>	<i>MSH2</i>	<i>PDGFRA</i>
<i>AR</i>	<i>ERG</i>	<i>FLI1</i>	<i>MYC</i>	<i>PDGFRB</i>
<i>AXL</i>	<i>ESR1</i>	<i>FLT1</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>PIK3CA</i>
<i>BCL2</i>	<i>ETS1</i>	<i>FLT3</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>PPARG</i>
<i>BRAF</i>	<i>ETV1</i>	<i>JAK2</i>	<i>NOTCH3</i>	<i>RAF1</i>
<i>BRCA1</i>	<i>ETV4</i>	<i>KDR</i>	<i>NRG1</i>	<i>RET</i>
<i>BRCA2</i>	<i>ETV5</i>	<i>KIF5B</i>	<i>NTRK1</i>	<i>ROS1</i>
<i>CDK4</i>	<i>EWSR1</i>	<i>KIT</i>	<i>NTRK2</i>	<i>RPS6KB1</i>
<i>CSF1R</i>	<i>FGFR1</i>	<i>MET</i>	<i>NTRK3</i>	<i>TMPRSS2</i>

Todos os genes listados são avaliados quanto a fusões novas e conhecidas; o conteúdo sombreado em cinza é analisado para variantes de emenda.

### Automatizar para obter eficiência

O TruSight Oncology 500 e o TruSight Oncology 500 High-Throughput oferecem opções manuais e automatizadas para dar suporte à preparação escalável de bibliotecas. A Illumina fez uma parceria com a Hamilton e a Beckman Coulter Life Sciences, fabricantes líderes de manuseio de líquidos, para produzir fluxos de trabalho totalmente automatizados para ensaios TruSight Oncology 500 que são compatíveis com uma variedade de necessidades de produtividade. Esses fluxos de trabalho automatizados alcançam os mesmos resultados de alta qualidade produzidos por protocolos manuais, ao mesmo tempo que reduzem o tempo de trabalho em cerca de 50%, permitindo que os laboratórios economizem em custos de mão de obra e melhorem a eficiência.

### Adicionar tags para especificidade analítica

Durante a preparação da biblioteca, identificadores moleculares exclusivos (UMIs)<sup>11</sup> são adicionados aos fragmentos de gDNA ou cDNA. Esses UMIs permitem a detecção de variantes em baixa frequência alélica da variante (VAF) ao mesmo tempo que suprimem erros, fornecendo alta especificidade analítica.

### Enriquecer bibliotecas para concentrar esforços

A preparação da biblioteca é baseada na química comprovada de captura de híbridos para purificar alvos selecionados de bibliotecas baseadas em DNA e RNA. As sondas biotiniladas hibridam com regiões de interesse, que são puxadas para baixo usando beads magnéticos revestidos com estreptavidina e depois eluídas para enriquecer o pool da biblioteca. O enriquecimento baseado em hibridização é uma estratégia útil para a análise de variantes genéticas específicas em uma determinada amostra e para o sequenciamento de exomas ou de grandes números de genes de forma confiável (p. ex., >50 genes). Ele fornece resultados confiáveis em uma ampla variedade de tipos e quantidades de entrada. A química de captura híbrida oferece diversas vantagens em relação ao sequenciamento de amplicon, incluindo a produção de dados com menos artefatos e interrupções. Além disso, a química de captura híbrida é independente de fusão, permitindo a detecção e a caracterização de fusões conhecidas e novas. Ao contrário das abordagens baseadas em amplicon, que exigem testes confirmatórios, pois podem surgir falsos positivos, o método de captura híbrida é altamente sensível e pode caracterizar com precisão as fusões genéticas com parceiros conhecidos e novos.

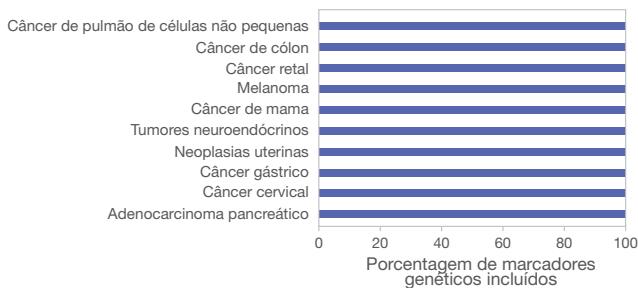


Figura 4: Alinhamento do conteúdo do TruSight Oncology 500 com as principais diretrizes por tipo de câncer: o gráfico fornece exemplos de alinhamento do conteúdo; não se destina a ser completo.

Tabela 4: Análise simultânea de vários biomarcadores de câncer de pulmão usando DNA e RNA na mesma amostra.

Biomarcador	Conteúdo de DNA	Conteúdo de RNA
MSI	✓	
TMB	✓	
Genes de biomarcadores	Pequenas variantes	Fusões
AKT1	✓	
ALK	✓	✓
BRAF	✓	✓
DDR2	✓	
EGFR	✓	✓
ERBB2	✓	✓
FGFR1	✓	✓
FGFR3	✓	✓
KRAS	✓	
MAP2K1	✓	
MET	✓	✓
NRAS	✓	
NTRK1	✓	✓
NTRK2	✓	✓
NTRK3	✓	✓
PIK3CA	✓	✓
PTEN	✓	
RET	✓	✓
TP53	✓	

### Sequência 8–960 amostras

TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput seguem o mesmo fluxo de trabalho de preparação de amostras e bibliotecas. A principal diferença entre os ensaios é a escala. O TruSight Oncology 500 é executado nos sistemas NextSeq™ 550 ou NextSeq 550Dx\* System, que podem agrupar até oito amostras por vez. O TruSight Oncology 500 High-Throughput fornece escalabilidade para maior rendimento de amostras. Quando executado nos sistemas NovaSeq™ 6000 ou NovaSeq 6000Dx\*, os clientes podem agrupar de 16 a 192 amostras. Quando executado no NovaSeq X Series, os clientes podem agrupar de 32 a 480 amostras em uma execução de lâmina de fluxo única e de 64 a 960 amostras em uma execução de lâmina de fluxo dupla. Essa ampla flexibilidade entre plataformas é possibilitada pela disponibilidade de 192 índices únicos para lâminas de fluxo TruSight Oncology 500 High-Throughput e NovaSeq que acomodam níveis de rendimento variáveis (tabela 5). Cada índice de amostra tem desempenho consistente para produzir métricas de sequenciamento acima das expectativas de controle de qualidade (QC).

### Analisar dados

A identificação de variantes para TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput está disponível com o DRAGEN secondary analysis, no local, usando um DRAGEN Server local, ou na nuvem, usando o Illumina Connected Analytics, agora com recursos de transmissão de dados e lançamento automático. As duas versões usam algoritmos exclusivos e sofisticados que removem erros, artefatos e variantes de linhas genéticas, resultando em um desempenho de identificação de variantes altamente preciso com uma especificidade


\* NextSeq 550Dx ou NovaSeq 6000Dx Instruments no modo de pesquisa.

Tabela 5: Solução expansível

Ensaio	TruSight Oncology 500		TruSight Oncology 500 High-Throughput						
	NextSeq 550 ou NextSeq 550Dx System (modo de pesquisa)		NovaSeq 6000 ou NovaSeq 6000Dx System (modo de pesquisa)				NovaSeq X Series <sup>a</sup>		
Lâmina de fluxo	Alta produção		SP	S1	S2	S4	1,5 bilhão	10 bilhões	25 bilhões
N.º de amostras	8		16	32	72	192	32	192	480

a. A produtividade mostrada refere-se à uma lâmina de fluxo no NovaSeq X System. O NovaSeq X Plus System oferece uma opção de lâmina de fluxo dupla com o dobro da capacidade listada.

análítica de > 99,9995%. Esse nível de especificidade é particularmente benéfico quando é fundamental saber o número exato de mutações por Mb, como na avaliação de TMB com um fluxo de trabalho apenas para tumor. Os dados de variantes de DNA analisados com o TruSight Oncology 500 Local App<sup>†</sup> e o DRAGEN TruSight Oncology 500 mostram resultados concordantes (figura 5C, figura 6C); no entanto, a análise com o pipeline do DRAGEN é concluída 2–4× mais rápido do que com o aplicativo local (tabela 6), reduzindo o tempo até os resultados finais.

 Para saber mais sobre o Illumina Connected Analytics, leia a nota técnica [Segurança, privacidade e conformidade com a Illumina Connected Analytics](#).

As informações de variantes e a geração de relatórios estão disponíveis por meio da integração com o Illumina Connected Insights e outros provedores comerciais, como o Velsa Clinical Genomics Workspace. Arquivos de identificação de variantes produzidos localmente ou pela nuvem com o Illumina Connected Analytics podem ser carregados na ferramenta de análise terciária preferida. Dentre as milhares de variantes possíveis, as variantes biologicamente relevantes podem ser filtradas e priorizadas em um relatório final personalizável.

Tabela 6: Análise mais rápida usando o DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software.

Número de amostras de biópsia de tecido	Tempo médio para a análise concluir <sup>a</sup>	
	Local App <sup>b</sup>	Pipeline do DRAGEN <sup>c</sup>
8	5,5 h	2 h
16	12 h	3 h
32	18 h	5 h
72	24 h	10 h

- a. Os tempos de análise são baseados em execuções reais e variam de uma execução para outra.
- b. Especificações do servidor local: Amazon EC2, instância c5.9xlarge (36 vCPU, 72 GiB memória); o tempo de análise varia de acordo com as especificações do servidor.
- c. Tempo de execução do pipeline do DRAGEN no DRAGEN Server v3.

<sup>†</sup> Geração anterior do software TruSight Oncology 500 (não baseado no pipeline do DRAGEN).

## Resultados comprovados e confiáveis

Embora o TruSight Oncology 500 e o TruSight Oncology 500 High-Throughput tenham sido projetados para serem executados em plataformas de sequenciamento separadas com diferentes opções de rendimento, os ensaios têm o mesmo conteúdo genômico e expectativas de desempenho para identificação de variantes. Ambos os ensaios demonstram alta concordância ao detectar MSI, TMB, CNVs, pequenas variantes e fusões.

### Avaliação precisa de TMB e MSI

TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput são adequados para interrogar MSI e TMB, que dependem da análise de vários loci genômicos. Tradicionalmente, o status do MSI tem sido analisado com PCR (MSI-PCR) e imuno-histoquímica. Enquanto outros métodos fornecem um resultado qualitativo descrevendo amostras como avaliação baseada em MSI estável ou MSI alta, o NGS com os ensaios TruSight Oncology 500 interroga 130 locais marcadores de MSI de homopolímero para calcular uma pontuação quantitativa precisa para o status de MSI (figura 5).<sup>12</sup>

Obter um valor de TMB preciso e reproduzível em baixos níveis de mutação pode ser um desafio com painéis menores. Os painéis TruSight Oncology 500 combinam conteúdo genômico abrangente com algoritmos de informática sofisticados para fornecer uma estimativa precisa de TMB que é altamente concordante com estudos de exoma completo (figura 6, tabela 7).<sup>12</sup> A adição de UMIs durante a preparação da biblioteca, juntamente com a informática exclusiva da Illumina, reduz as taxas de erro de sequenciamento em 10 a 20 vezes.<sup>11</sup> A remoção de artefatos FFPE (como desaminação, oxidação) permite sensibilidade analítica de até 5% VAF de amostras de DNA de baixa qualidade.

Tabela 7: Alta concordância entre sequenciamento completo do exoma (WES) e TruSight Oncology 500 para classificação de TMB em 10 mutações/Mb.

Métrica	Valor
Porcentagem de concordância positiva	94,7%
Porcentagem de concordância negativa	96,1%
Concordância percentual geral	95,4%

Com base nos valores de TMB de 108 amostras de tecido FFPE; a concordância percentual é mostrada para classificações de TMB alta ou TMB baixa, com 10 mutações/Mb como valor limite.



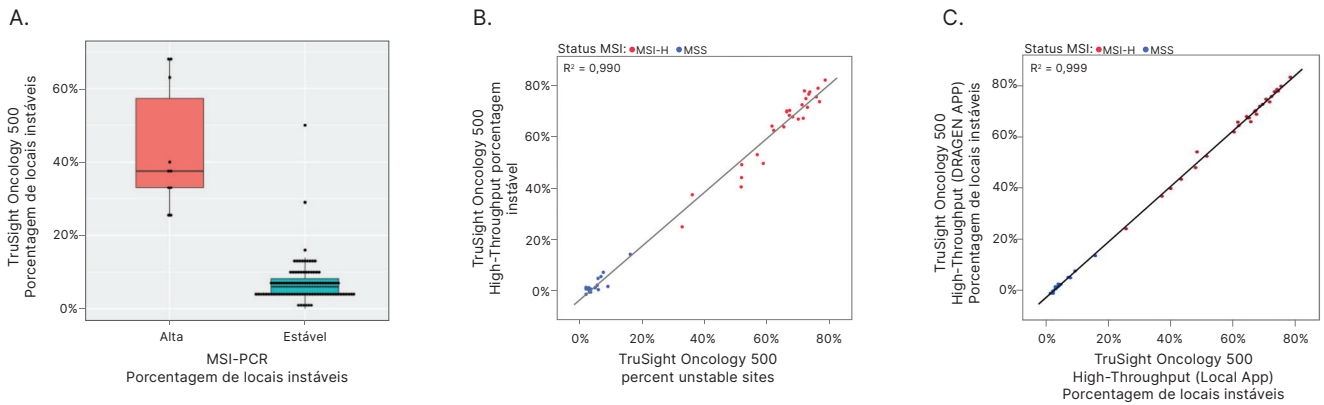


Figura 5: Avaliação precisa do status do MSI: (A) As amostras de tecido FFPE analisadas usando o TruSight Oncology 500 produzem uma pontuação quantitativa (eixo Y) em comparação com uma pontuação qualitativa usando o MSI-PCR (eixo X). (B) Alta concordância da análise MSI entre TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput. (C) Alta concordância entre os dados do TruSight Oncology 500 analisados usando o software DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 e o TruSight Oncology 500 Local App v2.2.

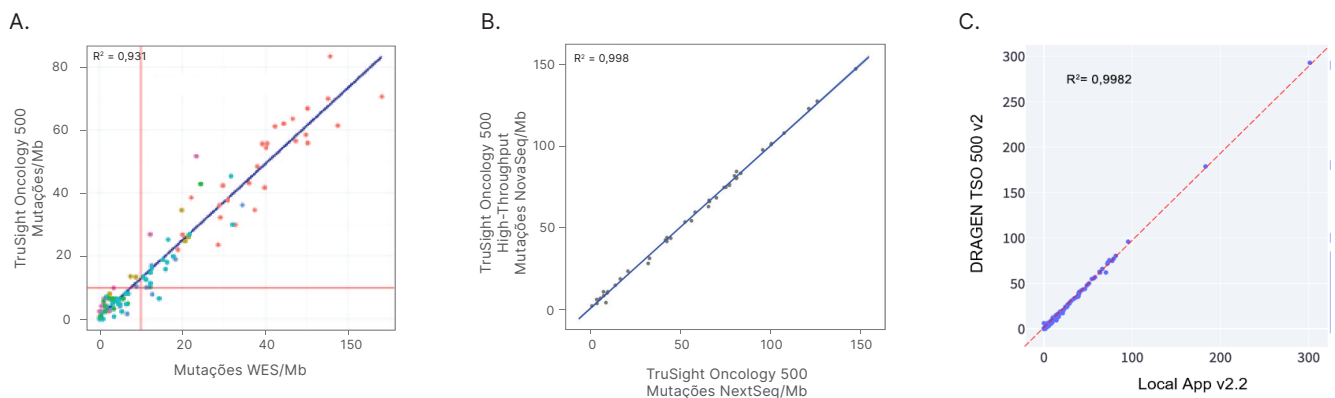


Figura 6: Avaliação precisa do status da TMB: (A) A análise de 108 amostras de tecido FFPE mostra alta concordância entre as medições de TMB usando WES e TruSight Oncology 500. A linha vermelha indica o valor limite (10 mutações/Mb). (B) Alta concordância da análise de TMB entre TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput. (C) Alta concordância entre os dados do TruSight Oncology 500 analisados usando o software DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 e o TruSight Oncology 500 Local App v2.2.

### Detecção sensível de CNVs

Alterações no número de cópias em vários genes e tipos de tumor foram associadas à tumorigênese.<sup>13</sup> Ambos os ensaios TruSight Oncology 500 incluem análise de 514 genes associados à CNV e podem chamar amplificações com um limite de detecção na alteração de 2,2x vezes e deleções na alteração de 0,5x vezes (figura 7, tabela 8).

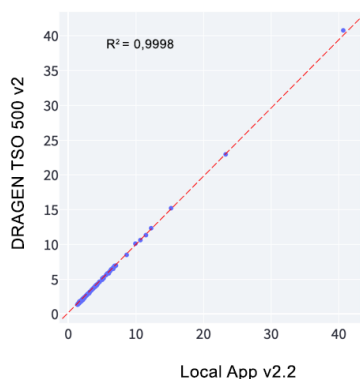


Figura 7: Alta concordância da detecção de CNV entre os dados do TruSight Oncology 500 analisados usando o software DRAGEN TruSight Oncology v2 e o TruSight Oncology 500 Local App v2.2. Comparação de NVC feita com 59 genes.

### Detecção de grandes rearranjos de BRCA

A etapa de rearranjo grande (LR) de BRCA no fluxo de trabalho de análise do DRAGEN TruSight Oncology 500 permite a detecção de CNV no nível do éxon para genes BRCA 1 e 2. Para três ou mais éxons, a sensibilidade é de 43% e, para menos de três éxons, a sensibilidade é de 50% no NextSeq 550 System (tabela 9).

### Detecção de variantes altamente sensíveis de amostras FFPE

Um benefício da química de enriquecimento de alvos é o uso de sondas com design grande o suficiente para transmitir alta especificidade de ligação, mas que ainda permitem a hibridização para alvos que contêm pequenas mutações. Este mecanismo reduz as perdas de amostras na presença de variações alélicas naturais e artefatos de sequência introduzidos a partir de amostras de tecido FFPE. O ensaio pode detectar variantes de forma reproduzível em amostras FFPE de até 5% de VAF (figura 8, tabela 10).

Tabela 8: Detecção de CNV sensível

Gene	Alteração no aumento médio	
	DRAGEN TruSight Oncology 500 v2	TruSight Oncology 500 Local App v2.2
AR	2,03	2,17
BRAF	2,09	2,09
BRCA1	1,42	1,42
BRCA2	1,92	1,93
CCND1	4,15	4,14
CCNE1	1,62	1,63
CDK4	3,23	3,24
CDK6	1,85	1,84
CHEK2	1,65	1,68
EGFR	3,55	3,53
ERBB2	8,63	8,66
FGF10	1,60	1,59
FGF19	3,28	3,30
FGFR1	3,57	3,57
KRAS	2,19	2,19
MDM2	2,46	2,47
MDM4	1,65	1,64
MET	1,70	1,69
MYC	1,97	1,98
MYCN	1,45	1,46

As informações nesta tabela mostram exemplos de alta concordância de dados analisados com o software DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 e o TruSight Oncology 500 Local App v2.2 e não são uma lista abrangente das CNVs detectadas.

### Detecção completa de fusões

O câncer pode surgir de alterações epigenéticas, alterações no nível de expressão e fusões de genes que são indetectáveis por sequenciamento padrão.<sup>14,15</sup> Os ensaios TruSight Oncology 500 detectam e caracterizam fusões agnósticas do parceiro. Para obter resultados comparáveis com a análise de RNA, recomenda-se o uso de 40 ng de RNA com TruSight Oncology 500, enquanto uma faixa de variação de 40 a 80 ng de RNA é recomendada para uso com TruSight Oncology 500 High-Throughput. Nos casos em que os rendimentos de RNA FFPE dos tecidos FFPE são baixos, a entrada de RNA de 40 ng ainda pode ser usada para detectar variantes expressas em níveis médios a altos com o TruSight Oncology 500 High-Throughput. No entanto, quando disponível, a entrada de 80 ng de RNA ajuda a maximizar a sensibilidade para fusões presentes em baixas concentrações (tabela 11).

Tabela 9: Detecção sensível de BRCA LR.

BRCA 1/2 LR detectado	VAF de LR estimado
Perda de BRCA1 éxon 8	0,26
Perda de BRCA2 éxon 21-24	0,44
Perda de BRCA1 éxon 14-24	0,51
Perda de BRCA1 éxon 21-24	0,85
Perda de BRCA1 éxon 1-3	0,48
Perda de BRCA1 éxon 1-23	0,70
Ganho de BRCA2 éxon 25-27	0,37
Perda de BRCA1 éxon 1-3	0,86
Ganho de BRCA1 éxon 5-16	0,83
Ganho de BRCA1 éxon 17-18	0,51
Ganho de BRCA1 éxon 1-16	0,61
Ganho de BRCA1 éxon 13	0,69
Ganho de BRCA2 éxon 25	0,40
Ganho de BRCA2 éxon 11-27	0,54
Ganho de BRCA2 éxon 12-13	0,35
Perda de BRCA1 éxon 22	0,92

Esses dados foram gerados com o software DRAGEN TruSight Oncology 500 v2.

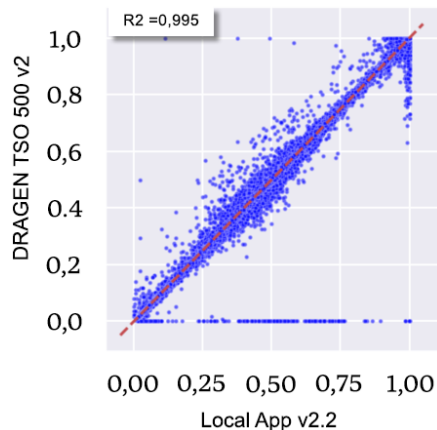


Figura 8: Alta concordância do VAF entre os dados do TruSight Oncology 500 analisados usando os softwares DRAGEN TruSight Oncology v2 e TruSight Oncology 500 Local App v2.2.

Tabela 10: Detecção de variantes pequenas de DNA altamente sensíveis.

Gene	Mutação	DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 (VAF médio)
Tipo de variante: variante de nucleotídeo único (SNV)		
AKT1	E17K	5%
APC	R1450*	8%
BRAF	V600E	13%
CTNNB1	T41A	8%
EGFR	L858R	7%
EGFR	T790M	7%
FGFR3	S249C	6%
FOXL2	C134W	7%
GNAS	R201C	7%
IDH1	R132C	7%
KIT	D816V	8%
KRAS	G12D	7%
NOTCH1	P668S	5%
NRAS	Q61R	7%
PIK3CA	E545G	5%
RET	M918T	8%
TP53	R248Q	7%
Tipo de variante: variante complexa		
EGFR	L747_P753>Q	3%
Tipo de variante: inserção		
APC	T1556Nfs *3	7%
ERBB2	A775-G776insYVMA	7%
Tipo de variante: exclusão		
FBXW7	FBXW7:G667fs	5%
PTEN	PTEN:K267fs*9	7%
TP53	TP53:C242fs*5	6%

As informações nesta tabela mostram exemplos de concordância entre os dados analisados com o software DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 e o TruSight Oncology 500 Local App v2.2. Esta não é uma lista abrangente das SNVs e indels detectadas.

Tabela 11: Detecção completa de fusões e variantes de emenda.

Fusão de RNA	Quantidade de entrada de RNA			Tecido
	40 ng	60 ng	80 ng	
<i>ALK-EML4</i>	15	21	40	Pulmão
<i>EGFR-RAB3IP</i>	5	9	19	Cérebro
<i>EGFR-METTL1</i>	25	84	71	Cérebro
<i>BRCA1-MPP2</i>	25	28	29	Desconhecido
<i>ALK-BRE</i>	75	112	128	Sarcoma
<i>CCDC170-ESR1</i>	122	59	168	Rim
<i>MYC-MRPL13</i>	27	35	52	Mama
<i>MYC-STK3</i>	11	39	28	Mama
<i>ROS1;GOPC-ENC1</i>	32	53	93	Pulmão
<i>ROS1;GOPC-CD74</i>	104	92	141	Pulmão
<i>ANKUB1; RNF13-ETV5;DGKG</i>	29	45	72	Útero
<i>NTRK3-SEMA6A</i>	7	16	25	Pele
<i>RET-NCOA4</i>	74	78	154	Tireoide
<i>EWSR1-ATF1</i>	19	30	32	Sarcoma
<i>EWSR1-CBY1</i>	44	30	97	Sarcoma
<i>BRCA2-NRXN3</i>	33	60	84	Osso
<i>FLT3-SMOX</i>	50	72	54	Osso
<i>FLT3-VWA8</i>	29	51	69	Osso
<i>FLT3-LCP1</i>	12	32	47	Osso
<b>Variante de splicing</b>				
<i>ARV7</i>	26	38	46	Mama
<i>EGFR v3</i>	567	884	937	Cérebro
<i>EGFR v3</i>	1249	1614	2049	Cérebro

Esses dados foram gerados com um pipeline de aplicativos locais (não com o software DRAGEN).

## Planejamento para o futuro

O TruSight Oncology 500 e o TruSight Oncology 500 High-Throughput se integram facilmente aos laboratórios que atualmente usam o NGS, permitindo que ofereçam recursos de CGP sem explorar uma tecnologia totalmente nova. Ao consolidar vários ensaios independentes de biomarcadores únicos em um ensaio, os laboratórios

podem economizar amostra, tempo e dinheiro, aumentando as chances de identificar um biomarcador positivo. Além disso, trazer ensaios de tumor para realização interna permite que os laboratórios mantenham dados brutos e de amostras.

## Atributos aprimorados de produtos

A Illumina oferece altos níveis de serviço e suporte para garantir o sucesso operacional dos laboratórios. Para permitir maior eficiência, os produtos TruSight Oncology 500<sup>‡</sup> apresentam:

- **Notificação avançada de mudança**—A Illumina notifica os laboratórios seis meses antes de quaisquer alterações significativas serem feitas em um produto do portfólio TruSight Oncology 500.<sup>‡</sup>
- **Certificado de análise**—Para cada produto TruSight Oncology 500<sup>†</sup> é emitido um certificado de análise (CoA) pelo Departamento de Garantia de Qualidade da Illumina que garante que o produto atendeu às especificações e qualidade de lançamento do produto predeterminadas.
- **Prazo de validade estendido**—O prazo de validade mínimo garantido para reagentes TruSight Oncology 500 foi estendido para seis meses, reduzindo o risco de expiração do produto e possibilitando que os laboratórios utilizem os reagentes de acordo com as necessidades de teste atuais.

## Resumo

TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput são ensaios de captura híbrida baseados em NGS que permitem a CGP por meio da análise dos principais biomarcadores presentes em diretrizes e estudos clínicos, em um único ensaio usando uma pequena quantidade de amostra. A combinação de captura híbrida de DNA e RNA com informática sofisticada reduz erros e produz dados de alta qualidade, mesmo de amostras FFPE. Com o TruSight Oncology 500 High-Throughput, os laboratórios podem aumentar os tamanhos dos lotes e processar mais amostras por semana em uma ampla gama de plataformas de sequenciamento. Aproveitar o poder da análise secundária do DRAGEN permite que o TruSight Oncology 500 melhore a eficiência do laboratório e produza resultados significativos.

<sup>‡</sup> Para pacotes TruSight Oncology 500 no NextSeq 550Dx Instrument, os recursos aprimorados se aplicam apenas aos kits de preparação de biblioteca e não aos principais materiais de consumo.

## Saiba mais

[TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput](#)

[DRAGEN secondary analysis](#)

[Illumina Connected Analytics](#)

[Illumina Connected Insights](#)

### Informações para pedidos: TruSight Oncology 500

Tipo de amostra	Preparação da biblioteca		Velsera incluído	
	Produto	N.º do catálogo		
Manual	DNA	TruSight Oncology 500 DNA Kit <sup>a</sup> (16 indexes, 48 samples)	20028213	
		TruSight Oncology 500 DNA Kit, plus Velsera <sup>a</sup> (16 indexes, 48 samples)	20032624	✓
		TruSight Oncology 500 DNA Kit, for Use with NextSeq <sup>b</sup> (16 indexes, 48 samples)	20028214	
		TruSight Oncology 500 DNA Kit, for Use with NextSeq, plus Velsera <sup>b</sup> (16 indexes, 48 samples)	20032625	✓
	DNA/RNA	TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle <sup>a</sup> (16 indexes, 24 samples)	20028215	
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, plus Velsera <sup>a</sup> (16 indexes, 24 samples)	20032626	✓
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, for Use with NextSeq <sup>b</sup> (16 indexes, 24 samples)	20028216	
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, for Use with NextSeq, plus Velsera <sup>b</sup> (16 indexes, 24 samples)	20032627	✓
Automatizado	DNA	TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit <sup>a</sup> (16 indexes, 64 samples)	20045504	
		TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, plus Velsera <sup>a</sup> (16 indexes, 64 samples)	20045506	✓
		TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, for Use with NextSeq <sup>b</sup> (16 indexes, 64 samples)	20045505	
		TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, for Use with NextSeq, plus Velsera <sup>b</sup> (16 indexes, 64 samples)	20045507	✓
	DNA/RNA	TruSight Oncology 500 DNA/RNA <sup>a</sup> Automation Kit (16 indexes, 32 samples)	20045508	
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, plus Velsera <sup>a</sup> (16 indexes, 32 samples)	20045509	✓
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, for Use with NextSeq <sup>b</sup> (16 indexes, 32 samples)	20045990	
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, for Use with NextSeq, plus Velsera <sup>b</sup> (16 indexes, 32 samples)	20045991	✓

a. Inclui reagentes de preparação e enriquecimento da biblioteca; não inclui reagentes de sequenciamento do NextSeq 550 System. Os reagentes de sequenciamento do NextSeq 550 System estão disponíveis separadamente. Acesse [illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/cluster-gen-sequencing-reagents/nextseq-series-kits-v2-5.html](https://illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/cluster-gen-sequencing-reagents/nextseq-series-kits-v2-5.html).

b. Inclui reagentes de preparação e enriquecimento da biblioteca e reagente de sequenciamento do NextSeq 550 System.

Informações para pedidos: TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput

Tipo de amostra	Preparação da biblioteca			Automação			
	Produto	N.º do catálogo	Velsera incluído	Produto	N.º do catálogo		
Manual	DNA	TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (48 samples)	20040765		Beckman Coulter Série i	Entre em contato com o departamento de vendas da Illumina	
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit, with Velsera <sup>a</sup> (48 samples)	20040769	✓	Hamilton Microlab STAR	Entre em contato com o departamento de vendas da Illumina	
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (144 samples)	20040767				
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput, with Velsera <sup>a</sup> (144 samples)	20040771	✓			
	DNA/RNA	TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (24 samples)	20040764				
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit, with Velsera <sup>a</sup> (24 samples)	20040768	✓			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (72 samples)	20040766				
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit, with Velsera <sup>a</sup> (72 samples)	20040770	✓			
	Automatizado	DNA	TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (64 samples)	20049283			
			TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (64 samples) plus Velsera	20049277	✓		
TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (144 samples)			20049285				
TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (144 samples) plus Velsera			20049279	✓			
DNA/RNA		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (32 samples)	20049282				
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (32 samples) plus Velsera	20049276	✓			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (72 samples)	20049284				
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (72 samples) plus Velsera	20049278	✓			

a. Inclui reagentes de preparação e enriquecimento da biblioteca; não inclui IDT para índices da Illumina nem reagentes de sequenciamento do NovaSeq 6000 System ou NovaSeq X Series.

Informações para pedidos: TruSight Oncology 500 High-Throughput, continuação

Materiais de consumo		N.º do catálogo
Produtos		N.º do catálogo
Kits de índice		
Manual	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes Set A, Ligation (96 indexes, 96 samples)	20034701
	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes Set B, Ligation (96 indexes, 96 samples)	20034702
Automatizado	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes for Automation Set A, Ligation (96 indexes, 96 samples)	20066404
	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes for Automation Set B, Ligation (96 indexes, 96 samples)	20063213
Kits de reagentes de sequenciamento NovaSeq 6000		
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (200 cycles)		20040719
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)		20028318
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)		20028315
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)		20028313
Kits de reagentes de sequenciamento NovaSeq X		
NovaSeq X Series 1.5B Reagent Kit (200 cycles)		20104704
NovaSeq X Series 10B Reagent Kit (200 cycles)		20085595
NovaSeq X Series 25B Reagent Kit (300 cycles)		20104706

Informações para pedidos: opções de análise

Identificação de variante no local		N.º do catálogo
Produtos		N.º do catálogo
Illumina DRAGEN Server v3		20040619
Illumina DRAGEN Server v4		20051343
Illumina DRAGEN Server Advance Exchange Plan		20032797
Identificação de variante baseada na nuvem		
Illumina Connected Analytics Basic Annual Subscription		20044874
Illumina Connected Analytics Professional Annual Subscription		20044876
Illumina Connected Analytics Enterprise Annual Subscription		20038994
Illumina Connected Analytics Enterprise Compliance Add-on (applies to Basic only)		20066830
Illumina Connected Analytics Training and Onboarding		20049422
Illumina Connected Analytics Data Storage: Illumina Analytics, 1 credit		20042038
Illumina Connected Analytics Data Storage: Illumina Analytics Starter Pack, 1000 credits		20042039
Illumina Connected Analytics Data Storage: Illumina Analytics, 5000 credits		20042040
Illumina Connected Analytics Data Storage: Illumina Analytics, 50,000 credits		20042041
Illumina Connected Analytics Data Storage: Illumina Analytics, 100,000 credits		20042042
Relatório de variante na nuvem		
Illumina Connected Insights – Annual Subscription		20090137
Illumina Connected Insights – Oncology Genome Equivalent Sample-VCF		20090138
Illumina Connected Insights – Training and Onboarding		20092376
Informatics Professional Services		20071787

## Referências

1. Stransky N, Cerami E, Schalm S, Kim JL, Lengauer C. [The landscape of kinase fusions in cancer](#). *Nat Commun*. 2014;5:4846. doi:10.1038/ncomms5846.
2. Boland GM, Piha-Paul SA, Subbiah V, et al. [Clinical next generation sequencing to identify actionable aberrations in a phase I program](#). *Oncotarget*. 2015;6(24):20099-20110. doi:10.18632/oncotarget.4040
3. Massard C, Michiels S, Ferté C, et al. [High-Throughput Genomics and Clinical Outcome in Hard-to-Treat Advanced Cancers: Results of the MOSCATO 01 Trial](#). *Cancer Discov*. 2017;7(6):586-595. doi:10.1158/2159-8290.CD-16-1396.
4. Harris MH, DuBois SG, Glade Bender JL, et al. [Multicenter Feasibility Study of Tumor Molecular Profiling to Inform Therapeutic Decisions in Advanced Pediatric Solid Tumors: The Individualized Cancer Therapy \(iCat\) Study](#). *JAMA Oncol*. 2016;2(5):608-615. doi:10.1001/jamaoncol.2015.5689
5. Parsons DW, Roy A, Yang Y, et al. [Diagnostic Yield of Clinical Tumor and Germline Whole-Exome Sequencing for Children With Solid Tumors](#). *JAMA Oncol*. 2016;2(5):616-624. doi:10.1001/jamaoncol.2015.5699
6. Zehir A, Benayed R, Shah RH, et al. [Mutational landscape of metastatic cancer revealed from prospective clinical sequencing of 10,000 patients](#). *Nat Med*. 2017;23(6):703-713. doi:10.1038/nm.4333
7. Tray N, Weber JS, Adams S. [Predictive Biomarkers for Checkpoint Immunotherapy: Current Status and Challenges for Clinical Application](#). *Cancer Immunol Res*. 2018;6(10):1122-1128. doi:10.1158/2326-6066.CIR-18-0214
8. Samstein RM, Lee CH, Shoushtari AN, et al. [Tumor mutational load predicts survival after immunotherapy across multiple cancer types](#). *Nat Genet*. 2019;51(2):202-206. doi:10.1038/s41588-018-0312-8
9. U.S. Food & Drug Administration. FDA Approves First-Line Immunotherapy for Patients with MSI-H/dMMR Metastatic Colorectal Cancer. [fda.gov/news-events/press-announcements/fda-approves-first-line-immunotherapy-patients-msi-hdmmr-metastatic-colorectal-cancer](#). Publicado em 2020. Acessado em 30 de março de 2022.
10. U.S. Food & Drug Administration. FDA approves pembrolizumab for adults and children with TMB-H solid tumors. [fda.gov/drugs/drug-approvals-and-databases/fda-approves-pembrolizumab-adults-and-children-tmb-h-solid-tumors](#). Publicado em 2020. Acessado em 30 de março de 2022.
11. Illumina. TruSight Oncology UMI Reagents technical note. [illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/datasheets/trusight-oncology-umi-reagents-datasheet-100000050425.pdf](#). Publicado em 2018. Acessado em 30 de março de 2022.
12. Illumina. Analysis of TMB and MSI Status with TruSight Oncology 500. [illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/appnotes/trusight-oncology-500-tmb-analysis-1170-2018-009.pdf](#). Publicado em 2018. Acessado em 30 de março de 2022.
13. Beroukhi R, Mermel CH, Porter D, et al. [The landscape of somatic copy-number alteration across human cancers](#). *Nature*. 2010;463(7283):899-905. doi:10.1038/nature08822
14. Green MR, Vicente-Dueñas C, Romero-Camarero I, et al. [Transient expression of Bcl6 is sufficient for oncogenic function and induction of mature B-cell lymphoma](#). *Nat Commun*. 2014;5:3904. doi:10.1038/ncomms4904
15. Piskol R, Ramaswami G, Li JB. [Reliable identification of genomic variants from RNA-seq data](#). *Am J Hum Genet*. 2013;93(4):641-651. doi:10.1016/j.ajhg.2013.08.008



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

© 2024 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-00173 PTB v7.0