TruSight™ Oncology 500 ctDNA v2 no NextSeq™ 2000 System

Desempenho não comprometido com os benefícios de um sistema de bancada

Desempenho altamente sensível

Detecta biomarcadores presentes com VAF de 0,2% em 20 ng de ctDNA (5 a 30 ng possíveis)

Resultados abrangentes

Analisa >500 genes e as assinaturas genômicas imuno-oncológicas bMSI (MSI do sangue) e bTMB (TMB do sangue) em um ensaio

Fluxo de trabalho simplificado

Fornece um fluxo de trabalho de três dias de cfDNA para geração de relatórios de variantes com análise de dados totalmente automatizada

Rendimento econômico

Otimiza o custo de sequenciamento por amostra em tamanhos de lote pequenos

Introdução

Uma pesquisa do perfil genômico abrangente (CGP, Comprehensive genomic profiling) avalia uma ampla variedade de biomarcadores em um único ensaio, fornecendo resultados mais rápidos do que os testes sequenciais. Essa abordagem se torna cada vez mais importante à medida que mais biomarcadores surgem, incluindo assinaturas genômicas de imuno-oncologia (IO), como a carga mutacional tumoral (TMB), que requer especificamente grandes painéis de sequenciamento de última geração (>1 Mb) para uma avaliação precisa.[1]

O CGP tradicionalmente depende de tecido tumoral sólido; no entanto, até 25% dos casos não têm tecido suficiente, têm tumores inacessíveis ou não podem produzir resultados oportunos. Nessas situações, a biópsia líquida que analisa o DNA tumoral circulante (ctDNA) oferece uma solução alternativa de CGP.[2–5]

O TruSight Oncology 500 ctDNA v2 permite a pesquisa de CGP com base no ctDNA do sangue, fornecendo ampla cobertura de alterações derivadas de tumor e avaliação de assinaturas de IO, como TMB do sangue (bTMB) e MSI do sangue (bMSI). O ensaio é otimizado para identificar variantes de baixa frequência com alta sensibilidade analítica e usa bioinformática avançada para filtrar a hematopoese clonal e variantes da linha genética.[2]

Alguns ensaios de biópsia líquida exigem sequenciamento ultraprofundo de ctDNA (20.000× ou mais) para maximizar a sensibilidade analítica e detectar variantes de baixa frequência.[6] Historicamente, isso tem limitado a adoção de CGP de biópsia líquida em laboratórios menores devido aos requisitos dos sistemas de sequenciamento de alto rendimento, ao substancial investimento de capital inicial e à necessidade de grandes lotes para controlar os custos.

O TruSight Oncology 500 ctDNA v2 é o primeiro ensaio de biópsia líquida a permitir a pesquisa de CGP em uma plataforma de bancada: o NextSeq 2000 System.[7] Isso expande ainda mais o acesso para laboratórios que não operam sistemas de alto rendimento. Usando a química do XLEAP-SBS™, uma forma aprimorada de sequenciamento por síntese (SBS, sequencing by synthesis), o NextSeq 2000 System aumenta a produção utilizável por lâmina de fluxo e fornece um sequenciamento de alta-fidelidade com menor custo em um espaço ocupado compacto.[8]

As principais vantagens de executar o TruSight Oncology 500 ctDNA v2 no NextSeq 2000 System são a capacidade de:

- Alcançar uma detecção sensível de variantes de baixa frequência (VAF de aproximadamente 0,2%) de 20 ng de cfDNA com alta especificidade (Tabela 1)
- Concluir um fluxo de trabalho simplificado de três dias de cfDNA para geração de relatórios de variantes com análise de dados totalmente automatizada (Figura 1)
- Melhorar os custos por meio da maior produção utilizável fornecida pela química do XLEAP-SBS, permitindo preços competitivos por amostra com lotes da ordem de quatro amostras (Figura 2)
- Executar o TruSight Oncology 500 e outros ensaios de pesquisa oncológica no mesmo instrumento para acomodar uma ampla variedade de necessidades laboratoriais[9*]

Esta nota técnica fornece uma comparação do desempenho do TruSight Oncology 500 ctDNA v2 no NextSeq 2000 System com o desempenho no NovaSeq 6000 System, a plataforma em que o ensaio foi originalmente desenvolvido. Os resultados mostram desempenho equivalente em ambos os sistemas, com investimento inicial e custo de sequenciamento por amostra para pequenos lotes de amostras significativamente menores com o uso do NextSeq 2000 System.

* Os ensaios de oncologia incluem a determinação do perfil genômico com TruSight Oncology 500 e testes direcionados com painéis Pillar® oncoReveal™. Consulte Desbloquear fluxos de trabalho oncológicos escaláveis com o NextSeq 2000 System.

Tabela 1: Desempenho do ensaio TruSight Oncology 500 ctDNA v2[a]

Parâmetro	Sensibilidade analítica[b]	Especificidade analítica[c]
Pequenas variantes de DNA • SNV ≥ 0,2% VAF (≥ 0,4% VAF) • Pontos de acesso SNV ≥ 0,2% VAF • MNV ≥ 0,5% VAF • Indels ≥ 0,5% VAF	≥ 90% (≥ 95%) ≥95% ≥90% ≥90%	≥99,999%
Amplificações de genes (fold change ≤ 1,3)	≥95%	≥95%
Deleções de genes (fold change ≤ 0,6)	≥95%	≥95%
Detecção de MSI alta a 0,3% de fração tumoral	≥95%	≥95%
Rearranjos de genes com VAF ≥0,5%	≥95%	>95%

a. As características de desempenho foram medidas no NovaSeq 6000 System usando 20 ng de cfDNA e cobertura de 35.000x, conforme recomendado. Desempenho equivalente foi mostrado no NextSeq 2000 System e no NovaSeq X Series.
b. A sensibilidade analítica é definida como detecção percentual no nível de variante declarado.
c. A especificidade analítica é definida como a capacidade de detectar um resultado negativo conhecido.

MNV, variante de multinucleotídeos; SNV, variante de nucleotídeo único; VAF, frequência alélica da variante.

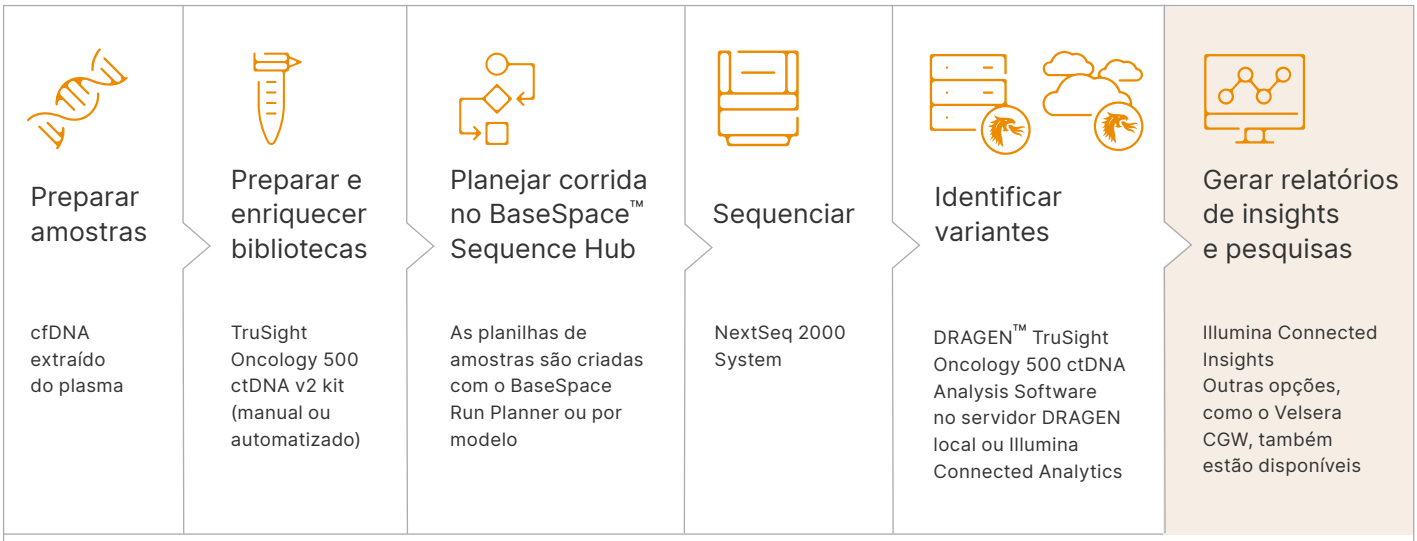


Figura 1: Fluxo de trabalho do TruSight Oncology 500 ctDNA v2 no NextSeq 2000 System

A preparação manual de bibliotecas exige até 8,5 horas, incluindo cerca de 2,5 horas de tempo de manuseio. O BaseSpace Sequence Hub facilita a configuração da corrida, a geração de planilhas de amostras e o monitoramento do status do sequenciamento. A integração com o Illumina Connected Analytics e o Illumina Connected Insights permite o início automatizado das análises secundária e terciária de um fluxo de trabalho totalmente prático.

CGW, espaço de trabalho de genômica clínica.

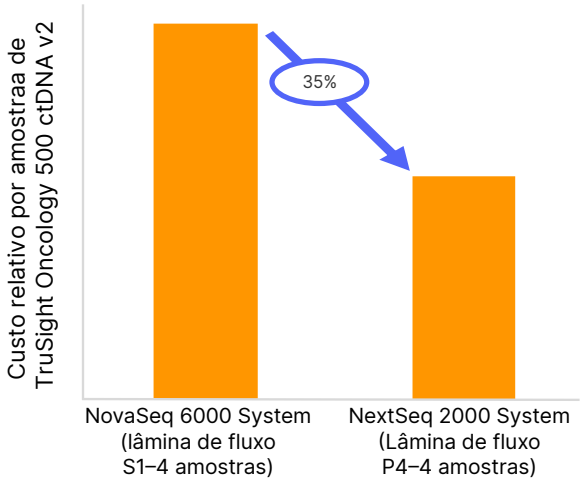


Figura 2: Comparação de custos de sequenciamento no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System

O sequenciamento no NextSeq 2000 System com uma lâmina de fluxo P4 se beneficia da economia da corrida química do XLEAP-SBS e fornece um custo aproximadamente 35% menor por amostra, em comparação com o sequenciamento com uma lâmina de fluxo S1 no NovaSeq 6000 System.

a. As estimativas de custo são baseadas no preço do número do catálogo em USD e refletem a preparação da biblioteca, índices e materiais de consumo de sequenciamento; os custos do sistema não estão incluídos.

Métodos

Fluxo de trabalho

O fluxo de trabalho do TruSight Oncology 500 ctDNA v2 no NextSeq 2000 System segue o mesmo processo geral usado no NovaSeq 6000 System e fornece um caminho simplificado desde a entrada de DNA livre de células (cfDNA) até a geração de relatórios em apenas três dias (Figura 1 e Tabela 2).

As bibliotecas são preparadas com cfDNA derivado de plasma usando protocolos manuais ou automatizados, garantindo escalabilidade e desempenho consistente. A preparação manual de bibliotecas exige aproximadamente 8,5 horas, incluindo cerca de 2,5 horas de tempo de manuseio. A configuração do sequenciamento e o monitoramento da corrida são concluídos por meio da interface fácil de usar no BaseSpace Sequence Hub.

O NextSeq 2000 System se integra ao Illumina Connected Analytics para identificação de variantes e armazenamento de dados seguro e ao Illumina Connected Insights para controle de qualidade, visualização, interpretação e geração de relatórios de variantes. Juntas, essas soluções fornecem um fluxo de trabalho automatizado que remove transferências de dados manuais, com início automático de análise secundária e terciária para reduzir o tempo de resposta, inclusive quando o sequenciamento é concluído fora do horário normal de trabalho.

Tabela 2: Tempos de resposta de ponta a ponta

Configuração			Tempo de corrida				
Sistema	Lâmina de fluxo	N.º de amostras	Preparação da biblioteca (manual)	Sequenciamento	DRAGEN secondary analysis[a]	Relatório de caso do Connected Insights	Total
NextSeq 2000 System	P4	4	8,5 h	44 h	1 h 45 min	20 min	~3 dias
NovaSeq 6000 System ou NovaSeq 6000Dx System[b]	S1	4	8,5 h	25 h	1 h 45 min	20 min	~2,5 dias
	S2	8	8,5 h	36 h	2 h 15 min	50 min	~3 dias
	S4	24	8,5 h	44 h	3 h	2 h 30 min	~3,5 dias

a. Os tempos listados correspondem ao tempo de análise no Illumina Connected Analytics (nuvem) e incluem tempo de fila de 0,5 hora; os tempos de fila podem variar.
b. NovaSeq 6000Dx Instrument no modo RUO.

Amostras

As amostras usadas para avaliar o desempenho do ensaio incluíram DNA de preparação de nucleossomos (npDNA) derivado de uma mistura de linhagens celulares comercialmente disponíveis, cfDNA de amostras de plasma não identificadas de indivíduos com câncer, o padrão de referência Seraseq ctDNA Complete Mutation Mix AF 0,5% (SeraCare, n.º do catálogo 0710-0531) e Seraseq ctDNA Complete Mutation Mix WT (0%), (SeraCare, n.º do catálogo 0710-0533) (Tabela 3).

A extração de npDNA de linhagens celulares foi realizada usando o EZ Nucleosomal DNA Prep Kit (Zymo Research, n.º do catálogo D5220). O cfDNA foi extraído do plasma usando o QIAamp Circulating Nucleic Acid Kit – cfDNA/cfRNA Isolation (QIAGEN, n.º do catálogo 55114).

O material de controle Seraseq ctDNA Complete Mutation Mix é fornecido como ácidos nucleicos extraídos.

Preparação da biblioteca

As bibliotecas foram preparadas com base em 20 ng de npDNA extraído, em cfDNA ou no padrão de referência Seraseq usando TruSight Oncology 500 ctDNA v2 (Illumina, n.º do catálogo 20105899) e IDT for Illumina UMI DNA/RNA Indexes Set A (Illumina, n.º do catálogo 20034701) e Set B (Illumina, n.º do catálogo 20034702). A preparação da biblioteca seguiu o protocolo fornecido nas instruções do TruSight Oncology 500 ctDNA v2 kit.

Tabela 3: Amostras usadas no estudo

Tipo de amostra	N.º de amostras	Descrição	Detalhes
Mistura de linhagens celulares	22	Misturas de linhagens celulares de npDNA em três diluições direcionadas a VAF variando de 0,1% a 0,5%	As linhagens celulares incluíram LoVo, A253, LC-2/ad, Hs 746.T e NA12877
Clínica	20	cfDNA do plasma de pacientes não identificados	Obtido de fornecedores de amostras biológicas
Seraseq	30	Seraseq ctDNA Complete Mutation Mix (AF 0,5%), diluído com Seraseq ctDNA Complete Mutation Mix WT (0%)	Diluições direcionadas a VAF variando de 0,1% a 0,5%

cfDNA, DNA livre de células; npDNA, DNA de preparação de nucleossomos; VAF, frequência alélica da variante.

Sequenciamento

As bibliotecas foram sequenciadas no NovaSeq 6000 System usando lâminas de fluxo S2 ou S4 (NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (300 cycles), Illumina, n.º do catálogo 20028314 e NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (300 cycles, Illumina, n.º do catálogo 20028312) e o NextSeq 2000 System usando o NextSeq 2000 P4 XLEAP Reagent Kit (300 cycles, Illumina, n.º do catálogo 20100992).
O sequenciamento foi realizado no NovaSeq 6000 System ou NextSeq 2000 System usando leituras tipo paired-end em alta profundidade para garantir sensibilidade para variantes de baixa frequência. Parâmetros de corrida idênticos foram usados para todos os sistemas e lâminas de fluxo (Tabela 4).

Tabela 4: Detalhes da corrida de sequenciamento

Parâmetro	Especificação
Comprimento da leitura	2 × 151 bp
N.º de ciclos	300
N.º de leituras	~800 milhões de leituras tipo paired-end por amostra

Análise

A análise secundária foi realizada localmente usando o pipeline DRAGEN TruSight Oncology 500 ctDNA v2.6.
As análises estatísticas foram realizadas usando R 4.2.2.
A concordância na identificação de variantes entre os dois sistemas foi avaliada quanto a pequenas variantes, variantes do número de cópias (CNVs, copy number variants), bMSI, bTMB e rearranjos de genes de DNA.

Resultados

Desempenho do ensaio

O TruSight Oncology 500 ctDNA v2 fornece desempenho confiável no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System. O ensaio mostrou desempenho reproduzível de acordo com as métricas de controle de qualidade no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System (Figura 3). A cobertura mediana do éxon demonstrou representação consistente do alvo com profundidade de sequenciamento suficiente para permitir a detecção precisa de variantes. Os valores de desvio absoluto mediano (MAD, median absolute deviation) escalonado por gene indicam uma cobertura consistente e estável entre alvos dentro de cada gene e entre plataformas. Valores mais baixos permitem a detecção mais confiável de alterações no número de cópias. Os resultados em ambos os sistemas mostraram forte concordância.

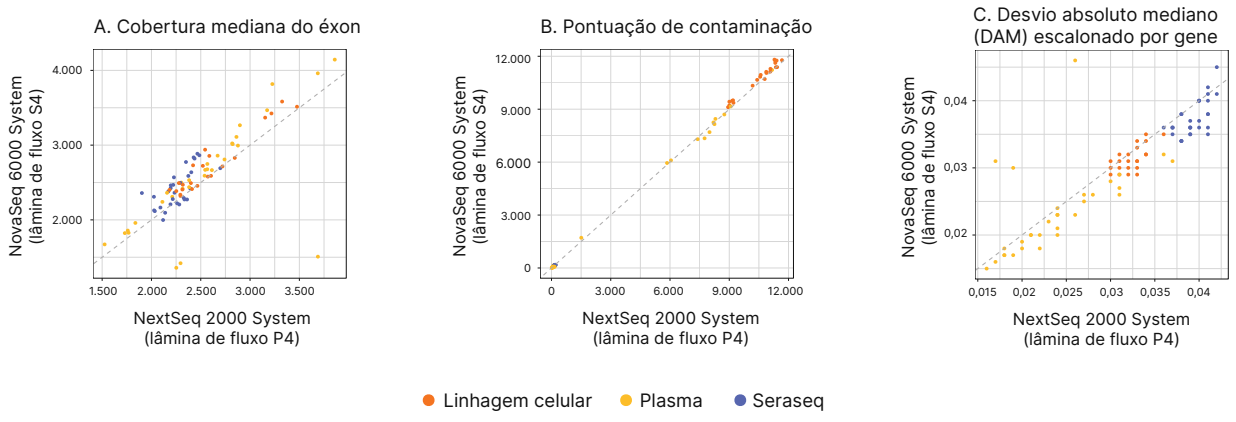


Figura 3: Forte concordância do CQ entre os instrumentos
Bibliotecas TruSight Oncology 500 ctDNA v2 (mistura de linhagens celulares, Seraseq e amostras clínicas de pacientes) foram sequenciadas no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System. (A) A Cobertura mediana do éxon demonstrou representação consistente do alvo com profundidade de sequenciamento suficiente para permitir a detecção precisa de variantes. (B) As pontuações de contaminação foram consistentes entre os sistemas. Observe que algumas amostras de plasma tiveram uma pontuação de contaminação elevada devido à mistura de duas amostras exclusivas para obter a quantidade de entrada correta. (C) O desvio absoluto mediano (MAD, median absolute deviation) em escala genética, usado para avaliar a variabilidade na análise do número de cópias no nível do gene, mostrou alta concordância entre os sistemas.

Detecção de variantes pequenas

Variantes pequenas são a classe mais comum de alterações somáticas nos genomas tumorais e representam um componente essencial do CGP.[10] Para identificar pequenas variantes, o DRAGEN TruSight Oncology 500 ctDNA Analysis Software usa dois métodos, análise de empilhamento nas colunas e montagem local *de novo* de haplótipos. Este último método expande a detecção de variantes para incluir inserções e deleções maiores, além de variantes cofaseadas, como variantes de multinucleotídeos (MNVs, multinucleotide variants) e variantes de deleção-inserção (delins). Para obter uma identificação de variantes de alta precisão, o software usa supressão de erros baseada no identificador molecular exclusivo (UMI, unique molecular identifier) e é responsável por ruído de fundo ao usar um arquivo de ruído sistemático construído com base em uma coleção de bibliotecas normais de cfDNA.

O DRAGEN TruSight Oncology 500 ctDNA Analysis Software avalia cada variante identificada para determinar se ela é somática, de linha genética ou associada à hematopoese clonal. Essa classificação informa os cálculos posteriores, incluindo bTMB e frequência alélica somática máxima (MSAF, maximum somatic allele frequency). A MSAF, definida como a maior frequência de alelos entre as variantes somáticas detectadas, é relatada pelo software e pode ser usada para estimar a fração tumoral.

A avaliação do TruSight Oncology 500 ctDNA v2 no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System incluiu a detecção de variantes de nucleotídeo único (SNVs, single-nucleotide variants), deleções e inserções. A concordância entre as plataformas foi alta em todos os tipos de variantes, demonstrando o desempenho consistente do ensaio (Figura 4 e Figura 5).

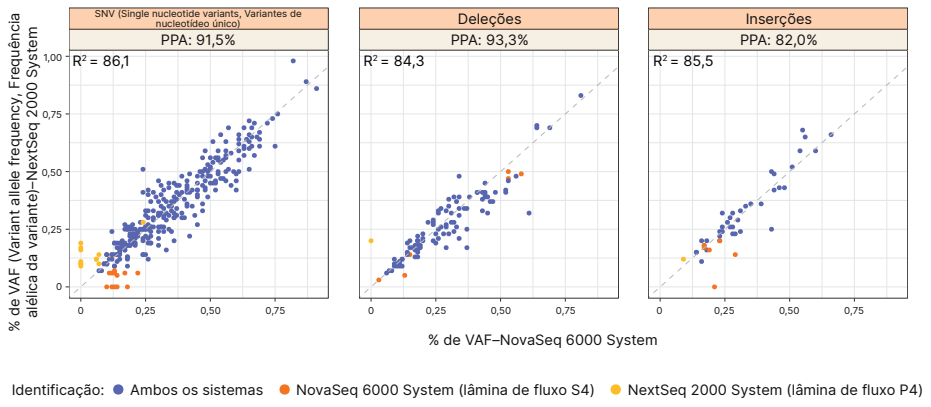


Figura 4: Forte concordância entre vários tipos de variantes
Bibliotecas TruSight Oncology 500 ctDNA v2 (mistura de linhagens celulares, Seraseq e amostras de plasma) foram sequenciadas no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System. Os resultados demonstraram alta concordância da frequência alélica da variante (VAF, variant allele frequency) para detecção de variantes de nucleotídeo único (SNVs, single-nucleotide variants), deleções e inserções.
PPA, percentual de concordância positiva.

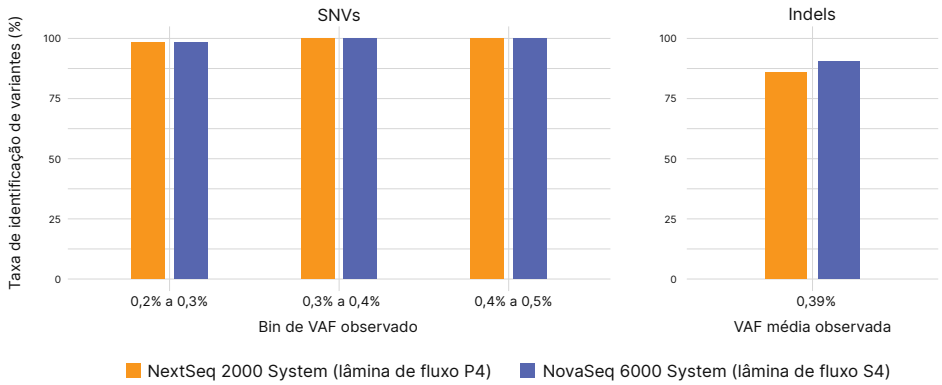


Figura 5: Alta concordância na identificação de pequenas variantes
A detecção de variantes pequenas foi avaliada em amostras de controle de Seraseq. Uma taxa de identificação de 100% indica que todas as variantes esperadas foram detectadas. Entre os tipos de variantes, as taxas de identificação mostraram alta concordância entre o NovaSeq 6000 System e o NextSeq 2000 System.
Indels, inserções e deleções; SNVs, variantes de nucleotídeos pequenos, VAF, frequência alélica da variante.

Detecção de CNV

As alterações no número de cópias desempenham um papel fundamental no início, na progressão e na resistência terapêutica do câncer.[11] O DRAGEN TruSight Oncology 500 ctDNA Analysis Software identifica CNVs usando um painel de normais (um painel de referência derivado de amostras sem alternações somáticas conhecidas) e amostras elaboradas para considerar vieses técnicos e artefatos. Uma etapa adicional de correção de viés de GC (Guanine & Cytosine, guanina e citosina) está incluída para mitigar a variabilidade da cobertura associada ao conteúdo de GC e melhorar a precisão da identificação de CNV.

O desempenho do ensaio para detectar amplificações e deleções de genes foi avaliado entre misturas de linhagens celulares e em uma amostra de controle Seraseq usando medições de fold change. Os dados do NovaSeq 6000 System e do NextSeq 2000 System mostraram alta concordância para eventos de amplificação e exclusão (Figura 6 e Tabela 5). O uso do TruSight Oncology 500 ctDNA v2 no NextSeq 2000 System permite a identificação em um limite de detecção ≥1,3 fold para amplificações e ≤0,6 para deleções (Tabela 5).

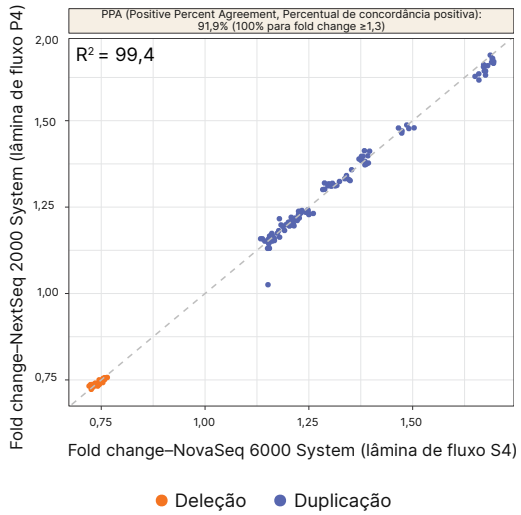


Figura 6: Concordância das medições de fold change para análise de CNV
Bibliotecas TruSight Oncology 500 ctDNA v2 (mistura de linhagens celulares e Seraseq) foram sequenciadas no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System. Os valores de fold change, usados para avaliar variantes de número de cópias (CNVs) entre os genes, mostraram forte concordância entre as plataformas, confirmando a detecção confiável de CNV.
PPA, percentual de concordância positiva.

Tabela 5: Comparação do desempenho analítico do TruSight Oncology 500 ctDNA v2 para CNVs

Tipo de amostra	Fold change	
	NovaSeq 6000 System (lâmina de fluxo S4)	NextSeq 2000 System (lâmina de fluxo P4)
Misturas de linhagem celular em três diluições (Tabela 3)		
AR	0,745	0,746
AR	0,753	0,748
AR	0,732	0,734
CDK4	1,180	1,163
MET	1,340	1,331
MET	1,241	1,232
MET	1,161	1,158
MYC	1,689	1,675
MYC	1,671	1,643
MYC	1,482	1,476
Seraseq–neat (VAF de 0,5%)		
ERBB2	1,300	1,312
MET	1,384	1,391
MYC	1,211	1,207

As amostras com variantes do número de cópias foram avaliadas usando o TruSight Oncology 500 ctDNA v2 no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 Systems. As amplificações foram avaliadas com o padrão de referência Seraseq ctDNA com VAF de 0,5% e misturas de linhagens celulares em três diluições; as deleções foram avaliadas com misturas de linhagens celulares. O limite de detecção (LOD) foi definido como ≥1,3 para amplificações e ≤0,6 para deleções. Os valores mostrados são médias de fold changes em seis réplicas.

Detecção de rearranjo de genes

Rearranjos de genes são variantes complexas que exigem uma detecção confiável para permitir o CGP.[12] O DRAGEN TruSight Oncology 500 ctDNA Analysis Software identifica rearranjos de genes usando análise baseada em gráfico de evidências de variantes estruturais, incluindo leituras divididas e abrangentes. Os dados são processados por meio de uma série de etapas analíticas e de filtragem, incluindo deduplicação baseada em UMI, para refinar as identificações de variantes. As leituras de apoio fornecem evidências diretas dos pontos de corte do rearranjo e ajudam a distinguir eventos verdadeiros de artefatos de sequenciamento.

O TruSight Oncology 500 ctDNA v2 demonstrou alta concordância para detecção de fusão no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System (Figura 7 e Tabela 6).

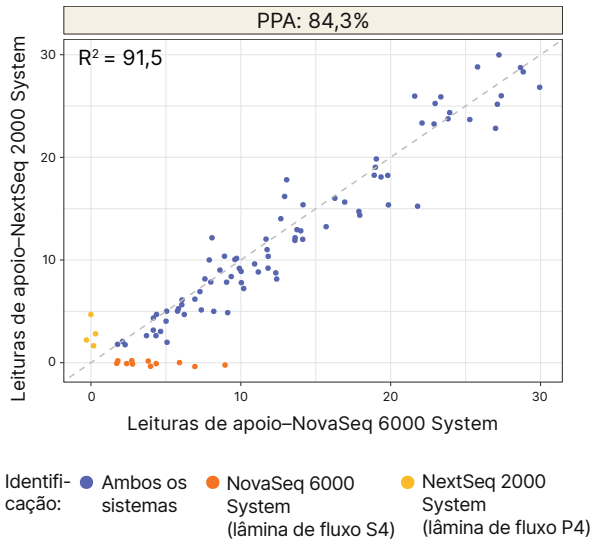


Figura 7: Alta concordância para detecção de fusões de DNA

Bibliotecas TruSight Oncology 500 ctDNA v2 (mistura de linhagens celulares e Seraseq) sequenciadas no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System mostraram alta concordância para a detecção de fusões de DNA.

PPA, percentual de concordância positiva.

Tabela 6: Desempenho analítico para rearranjos de genes

Tipo de amostra	Gene	Nível de diluição	Frequência alélica da variante (VAF, variant allele frequency) média	
			NovaSeq 6000 System	NextSeq 2000 System
Mistura de linhagens celulares	*CCDC6-RET*	1	0,52%	0,56%
	CCDC6-RET	2	0,43%	0,44%
	CCDC6-RET	3	0,48%	0,47%
Seraseq	*CD74-GOPC;ROS1*	Puro	0,35%	0,33%
	EML4-ALK	Puro	0,32%	0,31%
	NCOA4-RET	Puro	0,13%	0,15%
	CD74-GOPC;ROS1	1	0,12%	0,15%
	EML4-ALK	1	0,20%	0,16%
	CD74-GOPC;ROS1	2	0,15%	0,13%
	EML4-ALK	2	0,12%	0,17%

Misturas de linhagens celulares foram avaliadas em três níveis de diluição e o padrão de referência Seraseq cfDNA foi testado puro (AF de 0,5%) e em dois níveis de diluição (Tabela 3), usando TruSight Oncology 500 ctDNA v2 e sequenciado no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System. Os valores representam uma média de seis réplicas técnicas de um único nível de diluição.

Assinaturas de IO: bMSI e bTMB

A avaliação de assinaturas da IO com o TruSight Oncology 500 ctDNA v2 inclui a avaliação de bMSI e bTMB. A bMSI reflete defeitos nas vias de reparo de incompatibilidade de DNA e serve como um marcador de instabilidade genômica ampla.[13] A bTMB captura o número geral de mutações somáticas em regiões de codificação e fornece uma medida quantitativa da carga mutacional.[1]

O status da bMSI é inferido com base na variabilidade em vários locais genômicos, com a distância de Jensen-Shannon (sumJSD, Jensen–Shannon distance) usada como métrica de avaliação. A análise no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System mostrou alta concordância com a estimativa do status da bMSI (Figura 8).

A estimativa confiável da bTMB exige painéis de sequenciamento que abranjam pelo menos 1,1 Mb de sequência de codificação.[14,15] O TruSight Oncology 500 ctDNA v2 abrange ~1,3 Mb, permitindo o cálculo da bTMB com base no cfDNA. Resultados concordantes para a estimativa da bTMB foram observados entre o NovaSeq 6000 System e o NextSeq 2000 System em amostras elaboradas e de plasma (Figura 9).

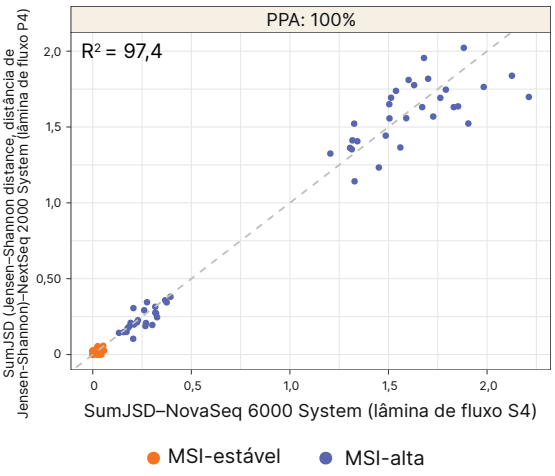


Figura 8: Concordância do status da bMSI
Amostras de controle da Seraseq, misturas de linhagens celulares e amostras de plasma foram preparadas usando o TruSight Oncology 500 ctDNA v2 e executadas nos sistemas NovaSeq 6000 e NextSeq 2000. A sensibilidade analítica do status da instabilidade de microssatélites (MSI) foi medida com o DRAGEN TruSight Oncology 500 ctDNA v2.6 Analysis Software. Os resultados indicam alta concordância dos resultados entre os dois sistemas.
MSI-H, instabilidade de microssatélites alta; PPA, percentual de concordância positiva.

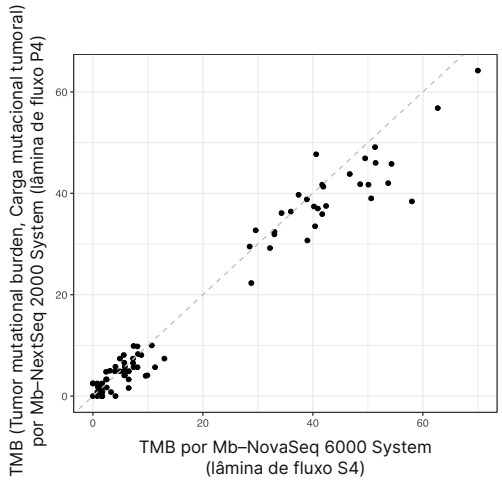


Figura 9: Alta concordância da análise de bTMB
Bibliotecas TruSight Oncology 500 ctDNA v2 (mistura de linhagens celulares, Seraseq e amostras clínicas) foram sequenciadas no NovaSeq 6000 System e no NextSeq 2000 System. A carga mutacional tumoral do sangue (bTMB, blood-based tumor mutational burden) foi medida com o DRAGEN TruSight Oncology 500 ctDNA v2.6 Analysis Software.

Resumo

O TruSight Oncology 500 ctDNA v2 permite a pesquisa do CGP do ctDNA, apoiando a detecção de várias classes de variantes e assinaturas genômicas de uma coleta de sangue minimamente invasiva. O NextSeq 2000 System fornece uma solução de sequenciamento de bancada que fornece dados de alta qualidade usando a química do XLEAP-SBS e manuseio simplificado de reagentes. A implementação do TruSight Oncology 500 ctDNA v2 no NextSeq 2000 System fornece um ensaio econômico e altamente sensível e um fluxo de trabalho simplificado de três dias com análise totalmente automatizada.[2]

A concordância de dados com o NovaSeq 6000 System foi demonstrada em todas as principais classes de variantes, incluindo pequenas variantes, CNVs, rearranjos de genes e as assinaturas de IO bMSI e bTMB. Além do TruSight Oncology 500 ctDNA v2, o NextSeq 2000 System é compatível com o TruSight Oncology 500, a solução Illumina para pesquisa de CGP baseada em tecido, fornecendo flexibilidade para fluxos de trabalho de laboratório variados.

Saiba mais →

TruSight Oncology 500 ctDNA v2

NovaSeq 6000 System

NextSeq 2000 System

Referências

1. Sha D, Jin Z, Budczies J, Kluck K, Stenzinger A, Sinicrope FA. Tumor mutational burden as a predictive biomarker in solid tumors. *Cancer Discov.* 2020;10(12):1808-1825. doi:10.1158/2159-8290.CD-20-0522
2. Illumina. TruSight Oncology 500 ctDNA v2 data sheet. illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/trusight-oncology-500-ctdna-v2-m-gl-02196/tso500-ctdna-v2-data-sheet-m-gl-02196.pdf. Publicado em 2025. Acessado em 23 de setembro de 2025. Illumina.
3. Illumina. Liquid biopsy and NGS: Driving translational clinical research to the next level. illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/appspotlights/ngs-liquid-biopsy-app-spotlight-1170-2019-007.pdf. Publicado em 2022. Acessado em 23 de setembro de 2025.
4. Illumina. Next-generation sequencing and microarray methods for liquid biopsy in cancer research. illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/gated/cancer-research-liquid-biopsy-ebook-m-gl-00678.pdf. Publicado em 2024. Acessado em 5 de dezembro de 2025.
5. Pascual J, Attard G, Bidard FC, et al. ESMO recommendations on the use of circulating tumour DNA assays for patients with cancer: a report from the ESMO Precision Medicine Working Group. *Ann Oncol.* 2022;33(8):750-768. doi:10.1016/j.annonc.2022.05.520
6. Lockwood CM, Borsu L, Cankovic M, et al. Recommendations for cell-free DNA assay validations: A joint consensus recommendation of the Association for Molecular Pathology and College of American Pathologists. *J Mol Diagn.* 2023;25(12):876-897. doi:10.1016/j.jmoldx.2023.09.004e
7. Dados em arquivo. Illumina, Inc. 2025.
8. NextSeq 1000 and NextSeq 2000 Sequencing Systems specification sheet. illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/nextseq-1000-2000-spec-sheet-m-na-00008/nextseq-1000-2000-spec-sheet-m-na-00008.pdf. Publicado em 2025. Acessado em 23 de setembro de 2025.
9. Illumina. Unlock scalable oncology workflows with NextSeq 2000 System. illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/oncology-workflows-flyer-m-gl-03764/oncology-workflows-flyer-m-gl-03764.pdf. Publicado em 2025. Acessado em 12 de dezembro de 2025.
10. Kandoth C, McLellan MD, Vandin F, et al. Mutational landscape and significance across 12 major cancer types. *Nature.* 2013;502(7.471):333-339. doi:10.1038/nature12634
11. Beroukhim 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
12. Gao Q, Liang WW, Foltz SM, et al. Driver fusions and their implications in the development and treatment of human cancers. *Cell Rep.* 2018;23(1):227-238.e3. doi:10.1016/j.celrep.2018.03.050
13. Kavun A, Veselovsky E, Lebedeva A, et al. Microsatellite instability: A review of molecular epidemiology and implications for immune checkpoint inhibitor therapy. *Cancers.* 2023;15(8):2288. doi:10.3390/cancers15082288
14. Chalmers ZR, Connelly CF, Fabrizio D, et al. Analysis of 100,000 human cancer genomes reveals the landscape of tumor mutational burden. *Genome Med.* 2017;9(1):34. doi:10.1186/s13073-017-0424-2
15. Buchhalter I, Rempel E, Endris V, et al. Size matters: Dissecting key parameters for panel-based tumor mutational burden analysis. *Int J Cancer.* 2019;144(4):848-858. doi:10.1002/ijc.31878

illumina®

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

© 2026 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-03798 PTB v1.0