Utilisation d'ADNa comme entrée pour TruSight[MC] Oncology 500 v2

Une solution unique adaptée aux échantillons FFIP et d'ADNa

Un flux de travail unique

Intégrez l'ADN acellulaire (ADNa) à un flux de travail FFIP existant au lieu d'adopter une solution distincte de biopsie liquide

Efficacité accrue

Rationalisez les opérations de laboratoire pour minimiser les erreurs et améliorer les délais d'exécution

Portée plus vaste

Étendez les applications de recherche basées sur le profilage génomique complet avec l'ADNa et obtenez des conceptions d'étude plus complètes et flexibles

Introduction

Le profilage génomique complet (PGC) utilisant le séquençage de nouvelle génération (SNG) ciblé peut être appliqué dans les laboratoires de recherche en oncologie pour caractériser les variants d'ADN à partir d'échantillons de tissus tumoraux solides et d'échantillons de biopsie liquide[1-3]. TruSight Oncology 500 v2 est un test de capture hybride conçu pour le PGC de l'ADN et de l'ARN fixés au formol et imprégnés à la paraffine (FFIP) et permet la recherche de classes de variants clés, notamment les petits variants d'ADN, les altérations du nombre de copies et les fusions de gènes. Le test permet également l'évaluation des signatures en immuno-oncologie (IO) telles que l'instabilité microsatellitaire (IMS) et la charge mutationnelle tumorale (CMT), ainsi que l'évaluation du déficit de recombinaison homologue (DRH)[4]. TruSight Oncology 500 ctDNA v2 est une solution de flux de travail distincte permettant la réalisation de recherches basées sur le PGC à partir de l'ADN tumoral circulant (ADNtc), offrant ainsi une vaste couverture des altérations dérivées de tumeurs et l'évaluation de la CMT sanguine (bTMB, blood-based Tumor Mutational Burden) et de l'IMS sanguine (bMSI, blood-based Microsatellite Instability)[5].

Les laboratoires qui utilisent TruSight Oncology 500 v2 pour le profilage tissulaire peuvent vouloir étendre leurs capacités de recherche à l'analyse de l'ADNtc. Cependant, la mise en œuvre d'un test et d'un flux de travail distincts pour l'ADNtc peut augmenter les besoins de formation, limiter la flexibilité du traitement par lots et introduire une variabilité dans la manipulation. Un flux de travail de préparation de librairies qui prend en charge les entrées d'ADN/ARN FFIP et d'ADNa peut rationaliser les opérations de laboratoire, augmenter le débit et offrir une plus grande flexibilité dans le traitement et le séquençage des échantillons. Bien que TruSight Oncology 500 v2 et TruSight Oncology 500 ctDNA v2 soient des tests distincts conçus pour différents types d'entrées, leurs flux de travail de préparation et d'enrichissement de librairies sont très similaires[4,5]. Par conséquent, l'évaluation de l'entrée d'ADNa au sein du flux de travail de TruSight Oncology 500 v2 présente un intérêt certain pour les laboratoires recherchant une uniformité dans leurs flux de travail.

Cette note technique évalue la faisabilité de l'utilisation d'ADNa comme entrée dans le flux de travail de TruSight Oncology 500 v2 dans une étude de validation de principe qui est limitée, les performances étant évaluées par rapport au flux de travail de TruSight Oncology 500 ctDNA v2. Les indicateurs clés comprenaient la couverture, la sensibilité analytique et la spécificité analytique des classes de variants, la bMSI et la bTMB, à l'aide du logiciel DRAGEN™ TruSight Oncology 500 ctDNA Analysis à partir d'ADNa dérivé du plasma et d'un contrôle de référence*. Les résultats de l'étude démontrent que le test TruSight Oncology 500 v2 peut être utilisé avec une entrée d'ADNa, permettant aux laboratoires d'étendre leurs applications à la recherche en biopsie liquide tout en conservant un processus de préparation de librairies uniforme.

* L'analyse du DRH n'a pas été effectuée, car les signatures de cicatrices génomiques ne sont pas mesurables de manière fiable dans l'ADNa à faible fraction tumorale[6].

Méthodes

Échantillons

Les échantillons de plasma anonymisés ont été acquis sur le marché et comprenaient sept échantillons de donneurs de référence (échantillons 1 à 7) et quatre échantillons de personnes atteintes d'un cancer (échantillons 8 à 11). L'ADNa circulant a été extrait à l'aide du QIAamp Circulating Nucleic Acid Kit (QIAGEN, référence n° 55114) conformément aux instructions du fabricant. En outre, un échantillon artificiel préparé à l'aide de la norme de référence Seraseq ctDNA Complete Mutation Mix AF0.5% (SeraCare, référence n° 0710-0531) a été inclus dans l'étude (échantillon 12).

Les échantillons d'ADNa extraits ont été quantifiés à l'aide du produit 5300 Fragment Analyzer (Agilent, référence n° M5311AA) avec l'ensemble HS Large Fragment 50 kb Kit (Agilent, référence n° DNF-464-0500). Le contrôle de référence Seraseq ctDNA Complete Mutation Mix a été quantifié à l'aide du système Agilent 4200 TapeStation System (Agilent, référence n° G2991BA) avec Cell-free DNA ScreenTape (Agilent, référence n° 5067-5630) et les réactifs Cell-free DNA Reagents (Agilent, référence n° 5067-5631). L'optimisation de la quantification de l'ADNa est décrite en détail dans la note technique Accurate quantification of cfDNA for use in TruSight Oncology 500 ctDNA (Quantification précise de l'ADNa pour une utilisation dans TruSight Oncology 500 ctDNA).

Préparation des librairies et séquençage

Pour tester les performances du test TruSight Oncology 500 v2 avec l'ADNa, les librairies ont été préparées conformément à la documentation du produit TruSight Oncology 500 v2 en utilisant directement l'ADNa comme entrée. Toutes les étapes de préparation, d'enrichissement et d'indexage des librairies ont été effectuées manuellement, à l'exception de l'étape de fragmentation, qui a été omise. À la place, les échantillons d'ADNa ont été dilués à des niveaux d'entrée de 5 ng et 20 ng chacun dans un volume total de 50 µl, conformément au protocole de TruSight Oncology 500 v2.

À titre de comparaison, les librairies pour ces mêmes échantillons ont été préparées à l'aide de TruSight Oncology 500 ctDNA v2 avec une entrée d'ADNa, conformément à la documentation du produit TruSight Oncology 500 ctDNA v2. Toutes les étapes de préparation, d'enrichissement et d'indexage des librairies ont été effectuées manuellement conformément au protocole.

Les librairies préparées ont été séquencées sur NovaSeq™ 6000Dx Sequencing System† à l'aide de lectures appariées de 151 pb avec index doubles de 10 pb sur une Flow Cell S4.

† NovaSeq 6000Dx Sequencing System a été utilisé en mode recherche uniquement (RUO, Research Use Only).

Analyse des données

Les données de séquençage ont été analysées à l'aide du logiciel DRAGEN TruSight Oncology 500 ctDNA Analysis Software v2.1. Les indicateurs de contrôle de la qualité et de performance, notamment les indicateurs de couverture et de détection des variants, ont été évalués à l'aide de résultats d'analyse standard. Étant donné qu'aucune offre groupée de ressources spécifiques à TruSight Oncology 500 v2 n'est disponible pour le flux de travail d'ADNtc, l'analyse a été effectuée à l'aide de fichiers de ressources de flux de travail d'ADNtc (p. ex. bruit systémique et panel de référence des VNC).

Résultats

Performances des indicateurs de contrôle de la qualité

Les indicateurs de contrôle de la qualité (CQ) ont été évalués pour les douze échantillons préparés à l'aide de TruSight Oncology 500 v2 pour déterminer la profondeur et l'uniformité de la couverture.

La couverture médiane des exons des douze échantillons à l'aide d'une entrée de 20 ng a démontré une performance de séquençage uniforme, tous les échantillons dépassant la limite de spécification inférieure (LSI) (figure 1).

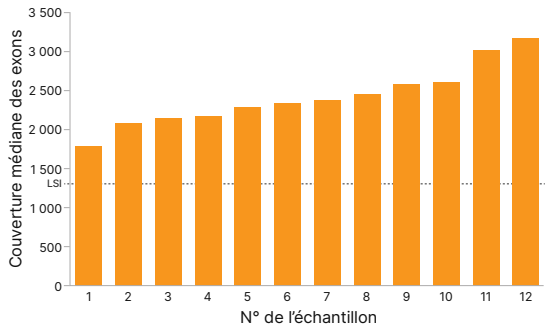


Figure 1 : Couverture médiane des exons pour les échantillons d'ADNa évalués avec TruSight Oncology 500 v2

La couverture médiane des exons est indiquée pour 12 échantillons uniques préparés à l'aide d'une entrée de 20 ng et traités avec TruSight Oncology 500 v2, notamment de l'ADNa dérivé du plasma provenant de donneurs de référence (échantillons n° 1 à 7) et de personnes atteintes d'un cancer (échantillons n° 8 à 11) et un échantillon de référence d'ADNtc artificiel (échantillons n° 12). Tous les échantillons dépassaient la limite de spécification inférieure (LSI) du test, ce qui indique des performances de séquençage uniformes dans l'ensemble des échantillons évalués.

L'uniformité de la couverture a été évaluée à l'aide du pourcentage d'exons atteignant une couverture ≥ 1 000×, avec une couverture élevée au niveau des exons observée pour l'ensemble des échantillons, fournissant ainsi une profondeur adéquate pour les analyses de détection des variants en aval (figure 2).

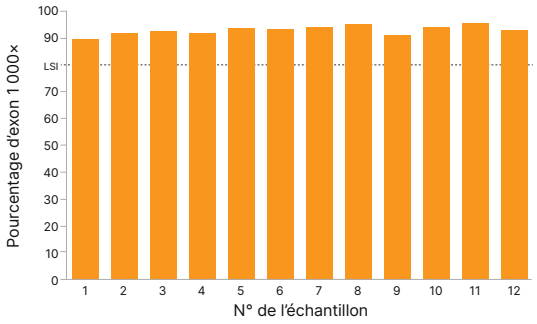


Figure 2 : Couverture des exons ≥ 1 000× pour les échantillons d'ADNa évalués avec TruSight Oncology 500 v2

L'uniformité de la couverture a été évaluée comme le pourcentage d'exons atteignant une couverture d'au moins 1 000× pour les 12 échantillons préparés avec une entrée de 20 ng et traités avec TruSight Oncology 500 v2. Une couverture élevée au niveau des exons a été observée pour l'ensemble des échantillons et a dépassé la limite de spécification inférieure (LSI) du test, fournissant ainsi une profondeur de séquençage suffisante pour les analyses de détection des variants en aval.

Spécificité analytique et sensibilité analytique

Spécificité analytique des échantillons d'ADNa de référence

Une spécificité analytique élevée a été observée pour l'ensemble des classes de variants, des tests et des quantités d'entrées d'ADN. Pour TruSight Oncology 500 v2 et TruSight Oncology 500 ctDNA v2, la spécificité analytique pour les petits variants d'ADN, les amplifications géniques, les suppressions de gènes, les réarrangements de gènes et le statut d'instabilité microsatellitaire était de 100 % ou > 99,999 % pour l'entrée de 5 ng et de 20 ng (tableau 1).

La spécificité analytique des petits variants d'ADN dans les échantillons d'ADNa de référence est restée élevée pour les échantillons individuels, avec une spécificité analytique globale supérieure à 99,99 % pour toutes les combinaisons de tests et d'entrées (tableau 2). La spécificité analytique de l'amplification génique était de 100 % pour l'ensemble des échantillons, entrées et tests évalués, sans faux positifs observés (tableau 3). De même, la détection des fusions a démontré une spécificité analytique de 100 % pour tous les échantillons d'ADNa de référence pour les deux tests aux deux niveaux d'entrée (tableau 4).

Tableau 1 : Spécificité analytique, sensibilité analytique et performances de référence des signatures géniques en IO pour TruSight Oncology 500 v2 et TruSight Oncology 500 ctDNA v2 dans une étude limitée

Entrée d'ADNa	Classe de variants	TruSight Oncology 500 v2		TruSight Oncology 500 ctDNA v2	
		5 ng	20 ng	5 ng	20 ng
Spécificité analytique (n = 7)[a]	SNV	> 99,999 %	> 99,999 %	> 99,992 %	> 99,999 %
	Amplifications géniques	100 %	100 %	100 %	100 %
	Suppressions de gène	100 %	100 %	100 %	100 %
	Réarrangement de gènes	100 %	100 %	100 %	100 %
	Statut de bMSI	100 %	100 %	100 %	100 %
Sensibilité analytique (n = 1)[b]	SNV à 0,5 %	89,5 %	100 %	57,9 %	95 %
	Amplifications géniques	100 %	66,7 %	100 %	66,7 %
	Réarrangement de gènes	66,7 %	100 %	33 %	100 %
Performances de référence des signatures géniques en IO (n = 7)[c]	Moyenne SumJSD pour la bMSI	0,003	0,012	0,002	0,019
	Moyenne du score de bTMB	1,79	1,91	0,68	2,12

a. Les résultats de l'analyse de spécificité analytique proviennent de sept échantillons d'ADNa de référence.
b. Les résultats de l'analyse de sensibilité analytique proviennent d'un échantillon de contrôle artificiel (Seraseq cfDNA Complete Mutation Mix AF0.5%).
c. Les résultats des performances de référence des signatures géniques en IO proviennent de sept échantillons d'ADNa de référence.
bMSI, instabilité microsatellitaire sanguine; bTMB, charge mutationnelle tumorale sanguine; IO, immuno-oncologie; SNV, Single Nucleotide Variant (variants mononucléotidiques); FAV, fréquence allélique des variants.

Tableau 2 : Spécificité analytique des petits variants d'ADN dans les échantillons d'ADNa de référence

N° de l'échantillon	TruSight Oncology 500 v2				TruSight Oncology 500 ctDNA v2			
	5 ng		20 ng		5 ng		20 ng	
	Total des FP	Spécificité analytique	Total des FP	Spécificité analytique	Total des FP	Spécificité analytique	Total des FP	Spécificité analytique
1	0	100 %	4	99,9998 %	2	99,998 %	4	99,9998 %
2	non disponible	non disponible	15	99,9992 %	6	98,4887 %	10	99,9992 %
3	0	100 %	2	99,9999 %	4	99,9053 %	1	99,9999 %
4	9	99,9982 %	12	99,9993 %	8	99,9972 %	5	99,9997 %
5	0	100 %	0	100 %	1	99,505 %	1	99,9999 %
6	3	99,9996 %	5	99,9997 %	3	98,3607 %	2	99,9998 %
7	2	99,9997 %	5	99,9997 %	4	99,1323 %	2	99,9998 %
Spécificité analytique globale	14	> 99,9996 %	43	> 99,9997 %	28	> 99,9928 %	25	> 99,9998 %

FP, faux positif.

Tableau 3 : Spécificité analytique de l'amplification génique dans les échantillons d'ADNa de référence

N° de l'échantillon	TruSight Oncology 500 v2				TruSight Oncology 500 ctDNA v2			
	5 ng		20 ng		5 ng		20 ng	
	Total des FP	Spécificité analytique	Total des FP	Spécificité analytique	Total des FP	Spécificité analytique	Total des FP	Spécificité analytique
1	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
2	non disponible	non disponible	0	100 %	0	100 %	0	100 %
3	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
4	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
5	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
6	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
7	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
Spécificité analytique globale	S. O.	100 %	S. O.	100 %	S. O.	100 %	S. O.	100 %

FP, faux positif; S. O., sans objet.

Tableau 4 : Spécificité analytique des fusions dans les échantillons d'ADNa de référence

N° de l'échantillon	TruSight Oncology 500 v2				TruSight Oncology 500 ctDNA v2			
	5 ng		20 ng		5 ng		20 ng	
	Total des FP	Spécificité analytique	Total des FP	Spécificité analytique	Total des FP	Spécificité analytique	Total des FP	Spécificité analytique
1	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
2	non disponible	non disponible	0	100 %	0	100 %	0	100 %
3	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
4	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
5	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
6	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
7	0	100 %	0	100 %	0	100 %	0	100 %
Spécificité analytique globale	S. O.	100 %	S. O.	100 %	S. O.	100 %	S. O.	100 %

FP, faux positif; S. O., sans objet.

Sensibilité analytique dans l'échantillon de référence artificiel

La sensibilité analytique des tests TruSight Oncology 500 v2 et TruSight Oncology 500 ctDNA v2, utilisant tous deux une entrée d'ADNa, a été évaluée dans une étude limitée à l'aide d'un réplicat unique de la norme de référence Seraseq ctDNA Complete Mutation Mix.

La sensibilité analytique pour la détection de petits variants d'ADN a été évaluée dans 19 variants connus présents à une FAV d'environ 0,5 %. La sensibilité analytique a augmenté avec l'entrée d'ADN, atteignant 100 % pour TruSight Oncology 500 v2 à 20 ng (tableau 1 et tableau 5).

La sensibilité analytique de la détection de l'amplification génique a été évaluée à l'aide d'un échantillon de référence artificiel contenant trois amplifications attendues. Toutes les amplifications ont été détectées à une entrée de 5 ng, tandis que deux sur trois ont été détectées à une entrée de 20 ng pour les deux tests (tableau 6).

La sensibilité analytique de la détection des fusions a été évaluée pour trois fusions attendues dans l'échantillon de référence artificiel. Toutes les fusions ont été détectées à une entrée de 20 ng, avec une sensibilité analytique plus faible observée à une entrée de 5 ng (tableau 7).

Tableau 5 : Sensibilité analytique des petits variants d'ADN dans une étude limitée utilisant un échantillon de référence (n = 1)

Gène	Variant	TruSight Oncology 500 v2		TruSight Oncology 500 ctDNA v2	
		Taux de détection		Taux de détection	
		5 ng	20 ng	5 ng	20 ng
AKT1	E17K	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)
ALK	F1174L	100 % (1/1)	100 % (1/1)	0 % (0/1)	100 % (1/1)
ALK	G120R	100 % (1/1)	100 % (1/1)	0 % (0/1)	100 % (1/1)
BRAF	V600E	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)
BRCA1	K65FS*47	0 % (0/1)	100 % (1/1)	0 % (0/1)	0 % (0/1)
BRCA2	R2645FS*3	0 % (0/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)
EGFR	E746_A750del ELREA	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)
EGFR	L747	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)
EGFR	L858R	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)
EGFR	S752_I759 del SPKANKEI	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)
EGFR	T790M	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)
ERBB2	A775_G776 ins YVMA	100 % (1/1)	100 % (1/1)	0 % (0/1)	100 % (1/1)
KIT	D816V	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)
KRAS	G12C	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)
KRAS	G12D	100 % (1/1)	100 % (1/1)	0 % (0/1)	100 % (1/1)
KRAS	Q61H	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)	100 % (1/1)
NRAS	Q61R	100 % (1/1)	100 % (1/1)	0 % (0/1)	100 % (1/1)
PIK3CA	H1047R	100 % (1/1)	100 % (1/1)	0 % (0/1)	100 % (1/1)
PIK3CA	N1068fs*4	100 % (1/1)	100 % (1/1)	0 % (0/1)	100 % (1/1)
Sensibilité analytique globale		89,5 % (17/19)	100 % (19/19)	57,9 % (11/19)	95 % (18/19)

Tableau 6 : Sensibilité analytique de l'amplification génique dans une étude limitée utilisant un échantillon de référence (n = 1)

Gène	Modification de facteur attendue	TruSight Oncology 500 v2				TruSight Oncology 500 ctDNA v2			
		5 ng		20 ng		5 ng		20 ng	
		Modification de facteur observée	Taux de détection	Modification de facteur observée	Taux de détection	Modification de facteur observée	Taux de détection	Modification de facteur observée	Taux de détection
ERBB2	1,28	1,31	100 % (1/1)	1,32	100 % (1/1)	1,32	100 % (1/1)	1,31	100 % (1/1)
MET	1,20	1,38	100 % (1/1)	1,44	100 % (1/1)	1,40	100 % (1/1)	1,42	100 % (1/1)
MYC	1,18	1,19	100 % (1/1)	non détecté	0 % (0/1)	1,21	100 % (1/1)	non détecté	0 % (0/1)
Sensibilité analytique globale	S. O.	S. O.	100 % (3/3)	S. O.	66,7 % (2/3)	S. O.	100 % (3/3)	S. O.	66,7 % (2/3)

S.O., sans objet.

Tableau 7 : Sensibilité analytique des fusions d'ADN dans une étude limitée utilisant un échantillon de référence (n = 1)

Fusion	FAV attendue[a]	TruSight Oncology 500 v2						TruSight Oncology 500 ctDNA v2					
		5 ng			20 ng			5 ng			20 ng		
		Observée		Taux de détection	Observée		Taux de détection	Observée		Taux de détection	Observée		Taux de détection
		FAV	Profondeur		FAV	Profondeur		FAV	Profondeur		FAV	Profondeur	
ALK-EML4	0,49	0,55 %	1 266	100 % (1/1)	0,32 %	3 789	100 % (1/1)	non détecté	non détecté	0 % (0/1)	0,28 %	2 859	100 % (1/1)
RET-NCOA4	0,56	non détecté	non détecté	0 % (0/1)	0,26 %	3 119	100 % (1/1)	non détecté	non détecté	0 % (0/1)	0,13 %	2 363	100 % (1/1)
ROS1-CD74	0,53	0,23 %	1 281	100 % (1/1)	0,30 %	3 617	100 % (1/1)	0,45 %	892	100 % (1/1)	0,33 %	3 617	100 % (1/1)
Sensibilité analytique globale	S. O.	S. O.	S. O.	66,7 % (2/3)	S. O.	S. O.	100 % (3/3)	S. O.	S. O.	33,3 % (1/3)	S. O.	S. O.	100 % (3/3)

a. FAV attendue disponible sous forme de fréquence allélique moyenne par PCR numérique rapportée par SeraCare.
FAV, fréquence allélique des variants; S. O., sans objet.

Performances de référence des signatures géniques en IO

L'évaluation des signatures en immuno-oncologie (IO) à l'aide de TruSight Oncology 500 ctDNA v2 comprend l'analyse de la bMSI et de la bTMB. La bMSI reflète les anomalies des voies de réparation des mésappariements de l'ADN et est déduite de la variabilité observée dans plusieurs locus génomiques, la distance de Jensen-Shannon (SumJSD) étant utilisée comme indicateur d'évaluation[7]. Le score de bTMB représente le nombre de mutations somatiques dans les régions de codage et fournit une mesure quantitative de la charge mutationnelle[8].

Les performances de la bMSI ont été évaluées pour les échantillons d'ADNa de référence à une entrée de 5 ng et de 20 ng et traités avec TruSight Oncology 500 v2 et TruSight Oncology 500 ctDNA v2. Tous les échantillons présentaient de faibles valeurs SumJSD inférieures au seuil d'une bMSI élevée, ce qui correspond à la stabilité microsatellitaire attendue dans les échantillons de référence (figure 3 et tableau 1).

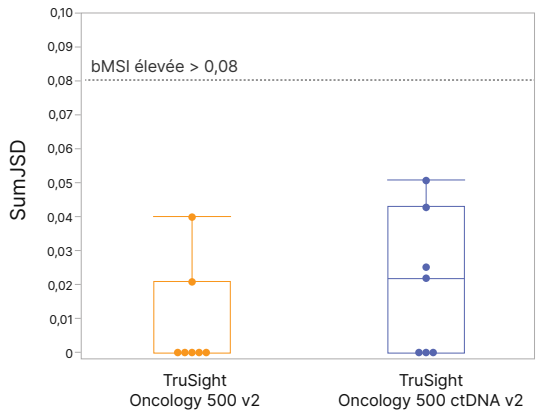


Figure 3 : Comparaison de l'évaluation de la bMSI en utilisant la SumJSD
La bMSI a été évaluée à l'aide de l'indicateur SumJSD de sept échantillons d'ADNa de référence traités avec les flux de travail de TruSight Oncology 500 v2 et de TruSight Oncology 500 ctDNA v2. Les barres représentent les valeurs SumJSD agrégées pour chaque flux de travail. Tous les échantillons présentaient des valeurs SumJSD inférieures au seuil de bMSI élevée.

Les performances de la bTMB ont été évaluées pour les échantillons traités avec TruSight Oncology 500 v2 et TruSight Oncology 500 ctDNA v2. Des scores de bTMB faibles ont été observés dans les échantillons d'ADNa de référence à une entrée de 5 ng et de 20 ng, avec des valeurs cohérentes entre les flux de travail et les niveaux d'entrée (figure 4 et tableau 1). Ces résultats démontrent une estimation stable des indicateurs de bMSI et de bTMB lorsque l'ADNa est utilisé comme entrée dans le flux de travail de TruSight Oncology 500 v2.

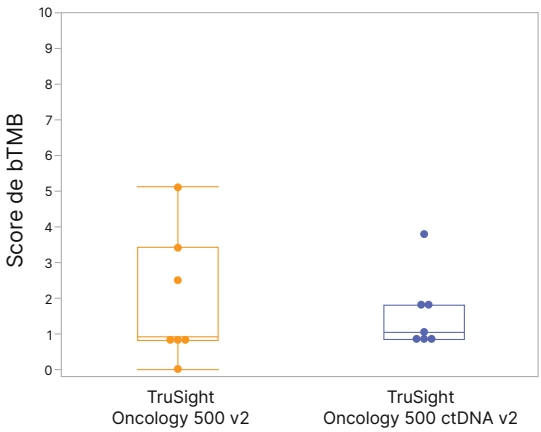


Figure 4 : Comparaison de l'évaluation de la bTMB
La bTMB a été évaluée à l'aide du score de bTMB de sept échantillons d'ADNa de référence traités avec les flux de travail de TruSight Oncology 500 v2 et de TruSight Oncology 500 ctDNA v2. Les barres représentent les scores de bTMB agrégés pour chaque flux de travail. De faibles scores de bTMB ont été observés dans les deux flux de travail.

Résumé

Cette étude de validation de principe limitée a évalué la faisabilité de l'utilisation d'ADNa comme entrée dans le flux de travail de TruSight Oncology 500 v2 à des quantités d'entrée de 5 ng et 20 ng et a comparé les performances par rapport à TruSight Oncology 500 ctDNA v2. À une entrée de 20 ng, TruSight Oncology 500 v2 répondait aux spécifications de contrôle de la qualité du test, avec une profondeur de couverture et une uniformité constantes dans l'ensemble des échantillons d'ADNa. La spécificité analytique de l'ADNa de référence dépassait 99,99 % pour les petits variants d'ADN. La sensibilité analytique pour les variants à basse fréquence dans le matériel de référence Seraseq ctDNA variait selon la classe de variants et la quantité d'entrée, avec une détection plus élevée généralement observée à une entrée de 20 ng pour les deux tests. Sur l'ensemble des indicateurs évalués, les performances de TruSight Oncology 500 v2 utilisant une entrée d'ADNa étaient comparables à celles de TruSight Oncology 500 ctDNA v2, validant ainsi l'utilisation du flux de travail de TruSight Oncology 500 v2 pour les applications de recherche en biopsie liquide.

En savoir plus →

TruSight Oncology 500 v2

DRAGEN TruSight Oncology 500 ctDNA Analysis

Références

1. Wallen ZD, Nesline MK, Tierno M, et al. Genomic profiling of NSCLC tumors with the TruSight Oncology 500 assay provides broad coverage of clinically actionable genomic alterations and detection of known and novel associations between genomic alterations, TMB, and PD-L1. *Front Oncol.* 2024;14. doi:10.3389/fonc.2024.1473327
2. 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
3. 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. Publié en 2024. Consulté le 5 décembre 2025.
4. Illumina. TruSight Oncology 500 v2 data sheet. illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/trusight-oncology-500-v2-datasheet-m-gl-03460/tso500-v2-datasheet-m-gl-03460.pdf. Publié en 2025. Consulté le 12 février 2026.
5. 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. Publié en 2025. Consulté le 23 septembre 2025.
6. Liu R, Roberts E, Parsons HA, et al. DirectHRD enables sensitive scar-based classification of homologous recombination deficiency. *Nucleic Acids Res.* 2025;53(8):gkaf313. doi:10.1093/nar/gkaf313
7. 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
8. 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

Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 | Téléphone : + (1) 858 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2026 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-04095 FRA v1.0