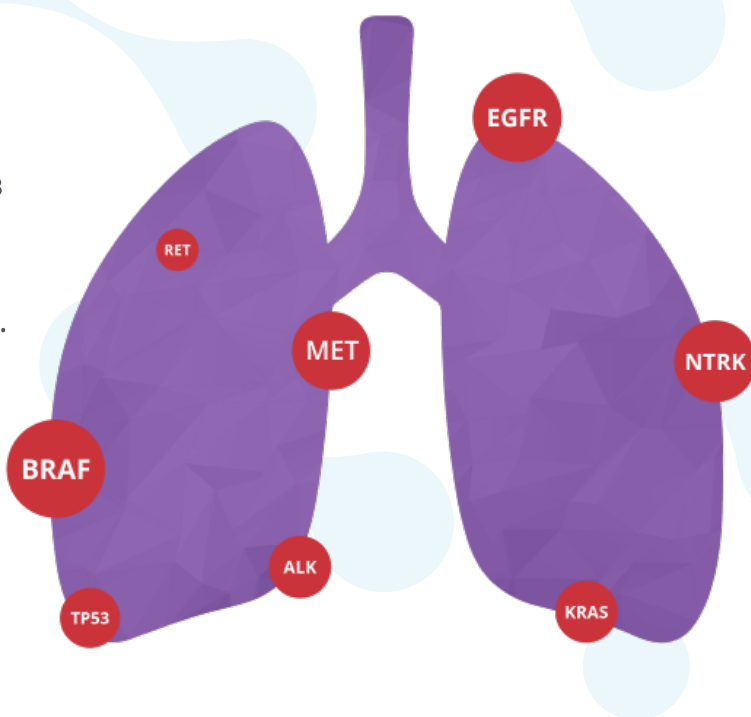


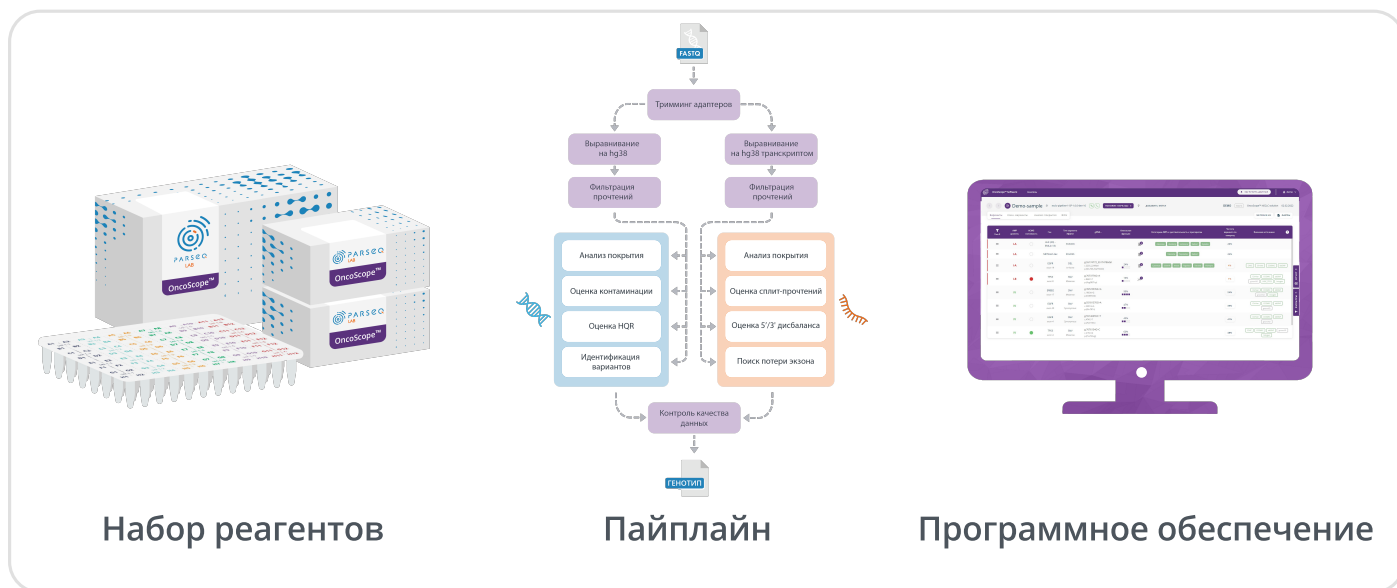
OncoScope™ NSCLC Solution

Тест-система для определения маркеров чувствительности или устойчивости к лекарственным препаратам при немелкоклеточном раке легкого (NSCLC).

- Двухстадийный протокол пробоподготовки;
- ДНК и РНК анализируются одновременно;
- Валидированный пайплайн и ПО для анализа данных;
- Варианты аннотированы по AMP/ASCO/CAP и ACMG;
- Результат за 24 часа*.



Состав тест-системы



Исследуемые маркеры

ДНК



SNV, INDEL

EGFR	NRAS	PIK3CA	MET	ROS1
BRAF	KRAS	ERBB2	ALK	TP53

РНК



Exon skipping

MET	ERBB2
-----	-------

Определение транслокаций с генами-партнерами из списка и неизвестными партнерами

Fusions

ALK	NTRK2	SQSTM1	TPM3
ROS1	NTRK3	TRIM24	EML4
RET	AKAP13	ETV6	CD74
NTRK1	IRF2BP2	SQSTM1	KIF5B

Онкогены

Гены-партнеры

* Данные указаны при постановке одновременно 16 образцов

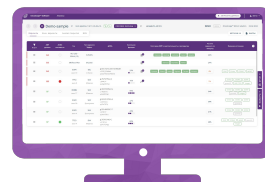
От образца до результата 24 часа (для 16 образцов)



Подготовка библиотек
4,5 часа

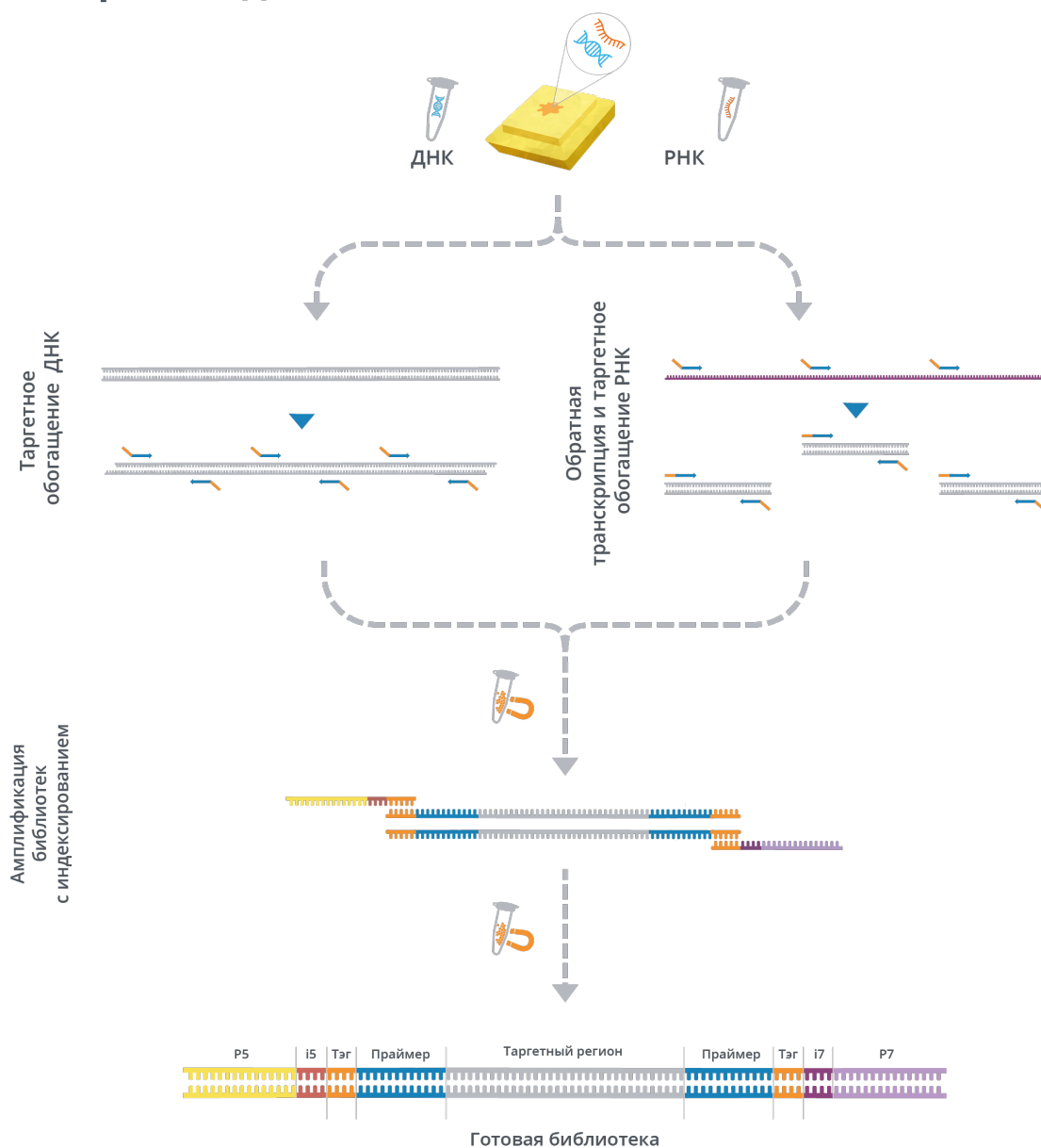


Секвенирование
19 часов



Работа в ПО OncoScore™
30 минут

Протокол пробоподготовки



Программное обеспечение OncoScope™ Software



ИМПОРТ ДАННЫХ И МЕТАИНФОРМАЦИИ

Загрузка FASTQ и run info.



АНАЛИЗ И КОНТРОЛЬ КАЧЕСТВА ДАННЫХ

- Выравнивание на референсный геном;
- Подсчет метрик качества;
- Идентификация вариантов;
- Анализ покрытия;
- Анализ хотспотов;
- Анализ BEDs.



АННОТАЦИЯ И ВИЗУАЛИЗАЦИЯ

- Номенклатура HGVS;
- Определение экзона;
- Аллельная фракция;
- Частота варианта по аккаунту;
- Ссылки на внешние базы данных dbSNP, ClinVar, COSMIC и прочие;
- Встроенный геномный браузер.



ИНТЕРПРЕТАЦИЯ БАЗА VARISCOPE

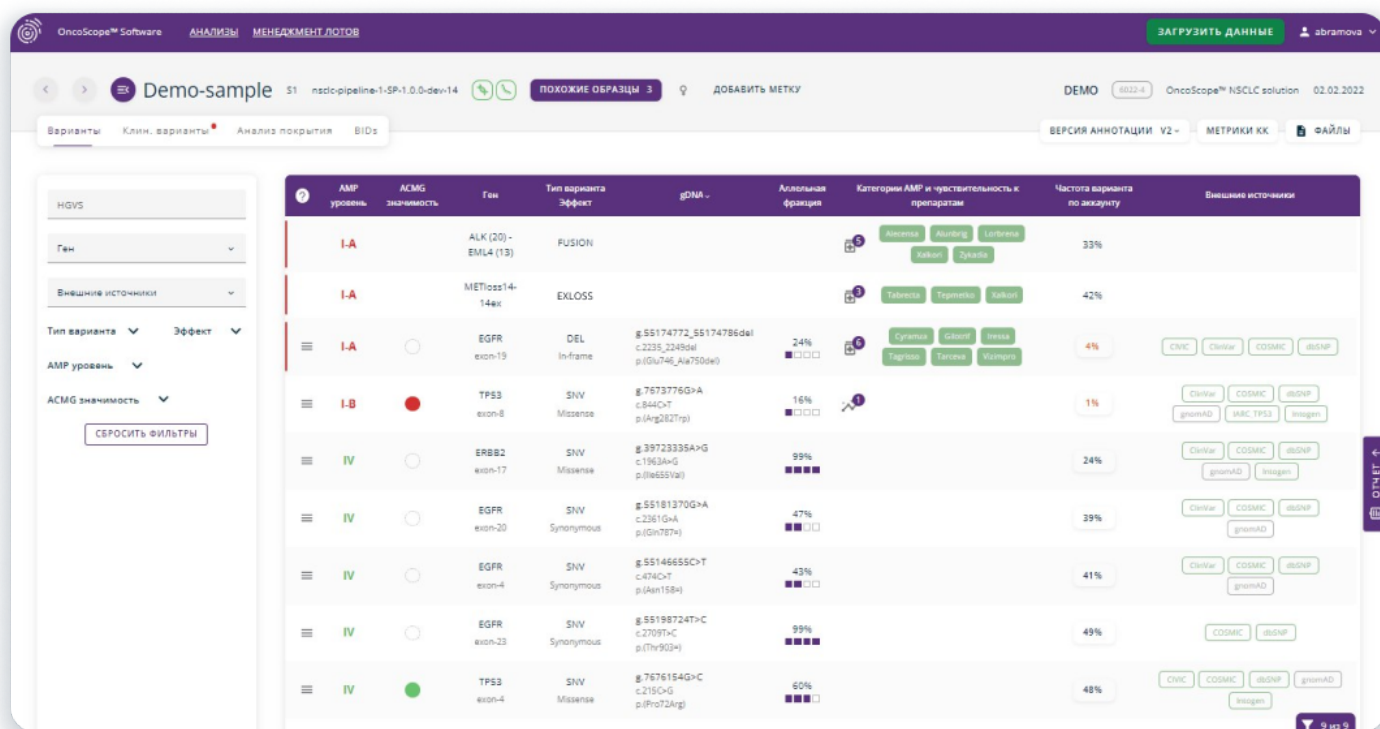
Собственная поддерживаемая база аннотаций

- ACMG значимость;
- AMP уровень;
- Чувствительность к препаратам;
- Ссылки на источники.



ГЕНЕРАЦИЯ ОТЧЕТА

- Гибко настраиваемые шаблоны отчетов;
- Выгрузка данных bam, bai, vcf, bed, tsv.

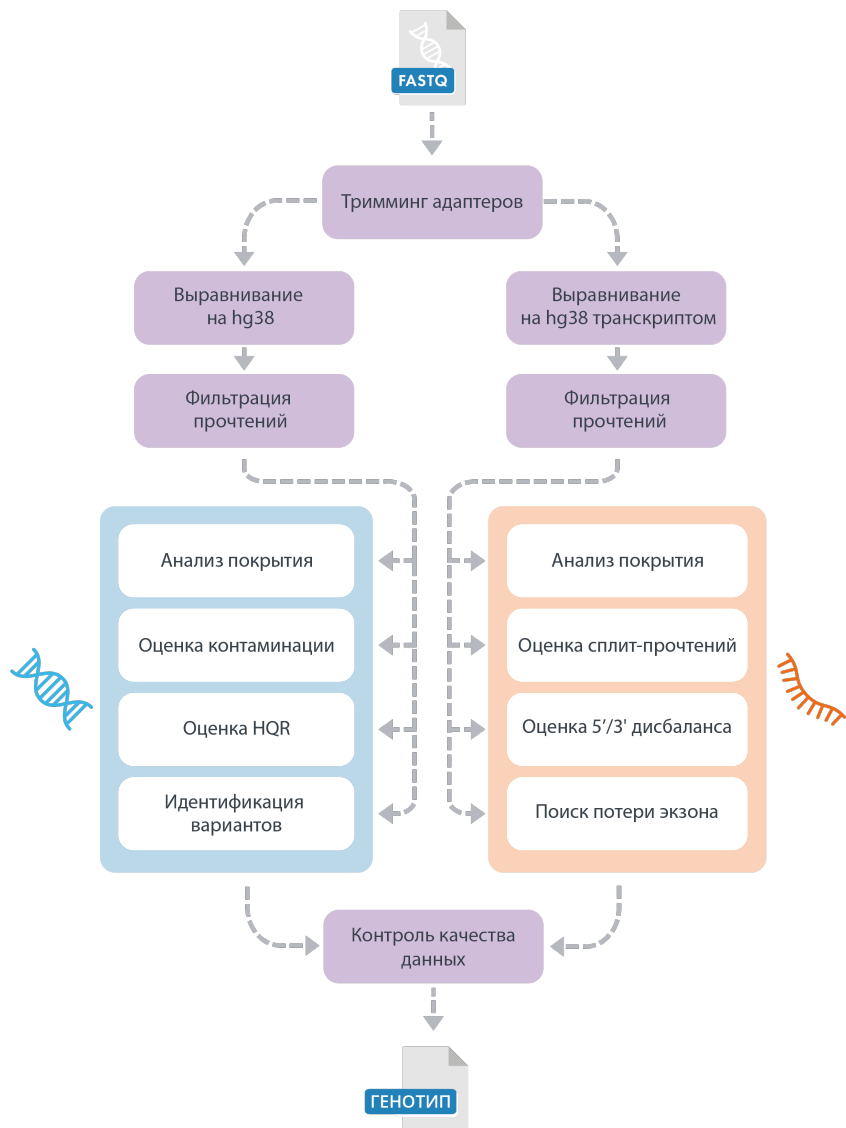


AMP уровень	ACMG значимость	Ген	Тип варианта	Эффект	pDNA	Аллельная фракция	Категории AMP и чувствительность к препаратам	Частота варианта по аккаунту	Внешние источники
I-A		ALK (20) - EML4 (13)	FUSION				Almona, Almona, Lofensa, Tabara, Tormoko, Nukon	33%	
I-A		METloss14-14ex	EXLOSS				Tabara, Tormoko, Nukon	42%	
I-A		EGFR exon-19	DEL	In-frame	g.55174772_55174786del c.2235_2249del p.(Glu746_Ala750del)	24%	Synthon, Gkonf, Lofensa, Taglora, Tormoko, Nukon	4%	ClinVar, COSMIC, dbSNP, gnomAD, IARC TP53, IARC
I-B		TP53 exon-8	SNV	Missense	g.7673776G>A c.844C>T p.(Arg282Trp)	16%		1%	ClinVar, COSMIC, dbSNP, gnomAD, IARC TP53, IARC
IV		ERBB2 exon-17	SNV	Missense	g.3972335A>G c.1363A>G p.(Ile655Val)	99%		24%	ClinVar, COSMIC, dbSNP, gnomAD, IARC
IV		EGFR exon-20	SNV	Synonymous	g.55181370G>A c.2361G>A p.(Gln787G)	47%		39%	ClinVar, COSMIC, dbSNP, gnomAD
IV		EGFR exon-4	SNV	Synonymous	g.55146655C>T c.474C>T p.(Asn158A)	43%		41%	ClinVar, COSMIC, dbSNP, gnomAD
IV		EGFR exon-23	SNV	Synonymous	g.55198724T>C c.2709T>C p.(Thr93A)	99%		49%	COSMIC, dbSNP
IV		TP53 exon-4	SNV	Missense	g.7676154G>C c.215G>G p.(Pro72Arg)	50%		48%	ClinVar, COSMIC, dbSNP, gnomAD, IARC

Пайплайн DualStream

Пайплайн разработан для детекции SNV, INDEL, exon skipping, транслокаций с известными партнерами, транслокаций с неизвестными партнерами и контроля качества данных.

- Автоматический контроль качества данных;
- Определение границ транслокаций на уровне экзонов;
- Идентификация транслокаций с известными и неизвестными партнерами;
- Идентификация пола образца;
- Идентификация контаминации;



База VariScope

Собственная поддерживаемая база аннотаций вариантов по AMP/ASCO/CAP и ACMG. Любой новый найденный вариант может быть отправлен на аннотацию специалистами Parseq Lab.

AMP уровень	ACMG значимость	Ген	gDNA	Аллельная фракция	Категории AMP	Чувствительность к препаратам	Частота варианта по аккаунту	Внешние источники
I-A		EGFR exon-19	g.55174772_55174786del c.2235_2249del p.(Glu746_Ala750del)	24% ■ □ □ □	6	Cyramza, Giotrif, Iressa, Tagrisso, Tarceva, Vimpro	4%	4
Терапевтическое значение								
Уровень	Препараты	Тезисы	Ссылки		Тип опухоли			
I-A	Cyramza	Вариант ассоциирован с чувствительностью к препарату, одобренному FDA и/или включенному в клинические руководства для данного онкологического заболевания.	[1] [2] [3]		NSCLC			
I-A	Giotrif	Вариант ассоциирован с чувствительностью к препарату, одобренному FDA и/или включенному в клинические руководства для данного онкологического заболевания.	[1] [2]		NSCLC			
I-A	Iressa	Вариант ассоциирован с чувствительностью к препарату, одобренному FDA и/или включенному в клинические руководства для данного онкологического заболевания.	[1] [2]		NSCLC			
I-A	Tagrisso	Вариант ассоциирован с чувствительностью к препарату, одобренному FDA и/или включенному в клинические руководства для данного онкологического заболевания.	[1] [2] [3] [4] [5]		NSCLC			
I-A	Tarceva	Вариант ассоциирован с чувствительностью к препарату, одобренному FDA и/или включенному в клинические руководства для данного онкологического заболевания.	[1] [2]		NSCLC			
I-A	Vimpro	Вариант ассоциирован с чувствительностью к препарату, одобренному FDA и/или включенному в клинические руководства для данного онкологического заболевания.	[1] [2]		NSCLC			

Спецификация

ПАРАМЕТР	ЗНАЧЕНИЕ
Количество генов в панели	23
Детектируемые варианты	по ДНК: SNV, INDEL по РНК: Exon skipping, транслокации
Анализируемые участки ДНК	Все кодирующие последовательности ДНК (CDSs) генов EGFR, KRAS, TP53, NRAS; 20-25 экзоны гена ALK; 11 и 15 экзоны гена BRAF; 16-21 экзоны гена ERBB2 (HER2); 2, 8, 10, 21 экзоны гена PIK3CA; хотспоты генов MET и ROS1
Анализируемые транслокации	Транслокации генов с указанием гена-партнера для транслокаций между перечисленными генами и без указания генов-партнеров для всех остальных вариантов. Онкогены: NTRK1, NTRK2, NTRK3, ALK, ROS1, RET. Гены-партнеры: AKAP13, IRF2BP2, SQSTM1, TRIM24, ETV6, TPM3, EML4, CD74, KIF5B
Детектируемые пропуски экзонов	Делеция 14 экзона гена MET; Делеция 16 экзона гена ERBB2
Ограничения	Набор не предназначен для детекции CNV, протяженных STR и гомополимерных вариантов
Входящий материал	ДНК и РНК, выделенные из тканей, фиксированных формалином и заключенных в парафин (FFPE)
Тип таргетного обогащения	Мультиплексная ПЦР
Длина таргетных регионов ДНК	9 135 п.н.
Мин. кол-во прочтений на образец	500 000
Режим прочтения	Парные риды (PE) 150 + 150
Биологический идентификатор (BID)	Включен
Время до получения результата	24 часа*
ПО для анализа	OncoScope™ Software Пайплайн DualSteam База аннотаций VariScope
Совместимые платформы	MiSeq™, MiSeq Dx™, NextSeq™

Для заказа

Наборы для определения маркеров чувствительности или устойчивости к лекарственным препаратам при немелкоклеточном раке легкого (NSCLC) Состав: комплект реагентов для 1 ПЦР, комплект реагентов для 2 ПЦР, реагенты для очистки, доступ к ПО OncoScope™ Software

НАИМЕНОВАНИЕ	СЕТ ИНДЕКСОВ	КОЛ-ВО	АРТИКУЛ
ДНК и РНК			
Набор реагентов OncoScope™ NSCLC Solution для детекции вариантов, ассоциированных с HMPЛ методом высокопроизводительного секвенирования (RUO)	1-1	16 реакций	OS-L11-16RUO
	1-2	16 реакций	OS-L12-16RUO
	1-3	16 реакций	OS-L13-16RUO
	1-4	16 реакций	OS-L14-16RUO
	1-5	16 реакций	OS-L15-16RUO
	1-6	16 реакций	OS-L16-16RUO
	1	96 реакций	OS-L1-96RUO
Только ДНК			
Набор реагентов OncoScope™ NSCLC Solution DNA для детекции вариантов, ассоциированных с HMPЛ методом высокопроизводительного секвенирования (RUO)	1-1	16 реакций	OS-LD11-16RUO
	1-2	16 реакций	OS-LD12-16RUO
	1-3	16 реакций	OS-LD13-16RUO
	1-4	16 реакций	OS-LD14-16RUO
	1-5	16 реакций	OS-LD15-16RUO
	1-6	16 реакций	OS-LD16-16RUO
	1	96 реакций	OS-LD1-96RUO
Только РНК			
Набор реагентов OncoScope™ NSCLC Solution RNA для детекции вариантов, ассоциированных с HMPЛ методом высокопроизводительного секвенирования (RUO)	1-1	16 реакций	OS-LR11-16RUO
	1-2	16 реакций	OS-LR12-16RUO
	1-3	16 реакций	OS-LR13-16RUO
	1-4	16 реакций	OS-LR14-16RUO
	1-5	16 реакций	OS-LR15-16RUO
	1-6	16 реакций	OS-LR16-16RUO
	1	96 реакций	OS-LR1-96RUO
Набор для выделения ДНК и РНК из тканей, фиксированных формалином и заключенных в парафин (FFPE)			
НАИМЕНОВАНИЕ	КОЛ-ВО		АРТИКУЛ
Набор для выделения PureCode™ DNA/RNA Magnetic FFPE	50 реакций		PC-MDR-50RU