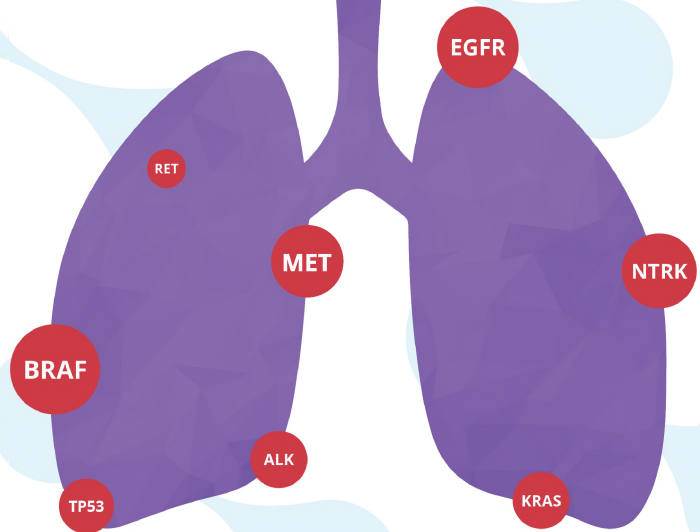


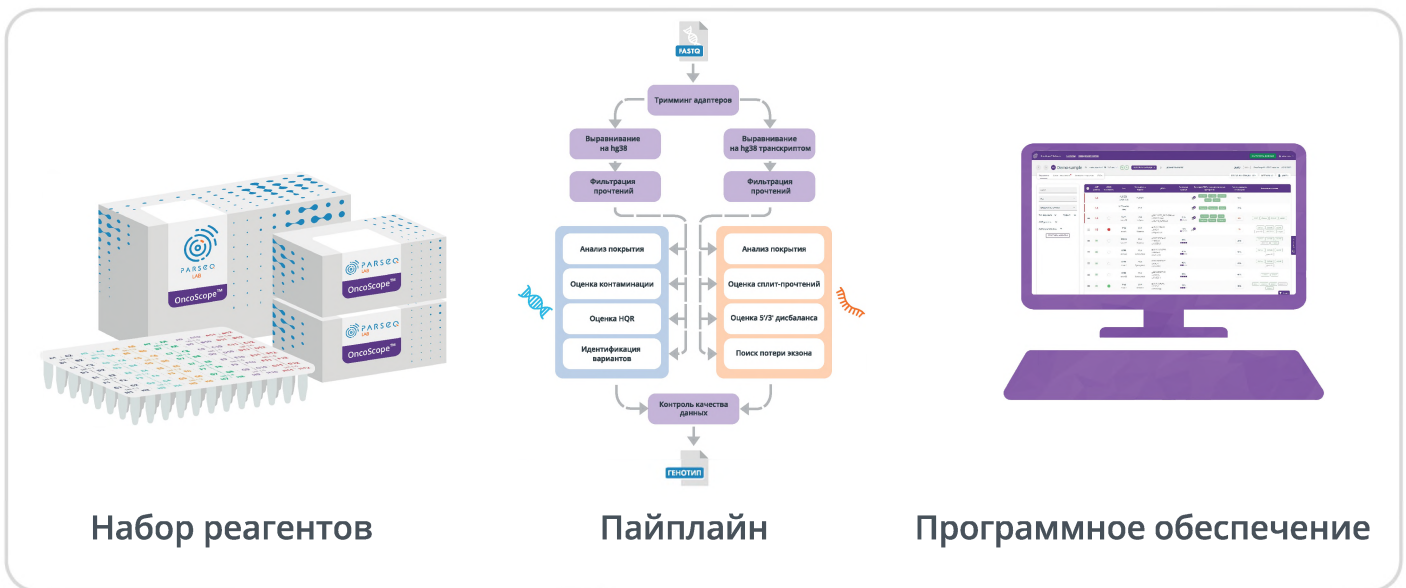
OncoScore™ NSCLC Solution

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	KRAS	PIK3CA	MET	ROS1
ALK	TP53	NRAS	BRAF	ERBB2

РНК
Exon skipping

MET ERBB2

Определение транслокаций с генами-партнёрами из списка и неизвестными партнёрами
Fusions

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

Онкогены

Гены-партнеры

* Данные указаны при постановке одновременно 16 образцов

Торговые марки OncoScore™ и PureCode™ являются собственностью ООО «Парсек Лаб»

Торговые марки MiSeq™, MiSeq Dx™ и NextSeq™ являются собственностью Illumina, Inc.

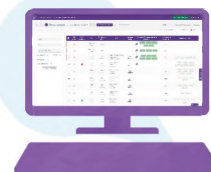
От образца до результата 24 часа (для 16 образцов)



Подготовка библиотек
4,5 часа

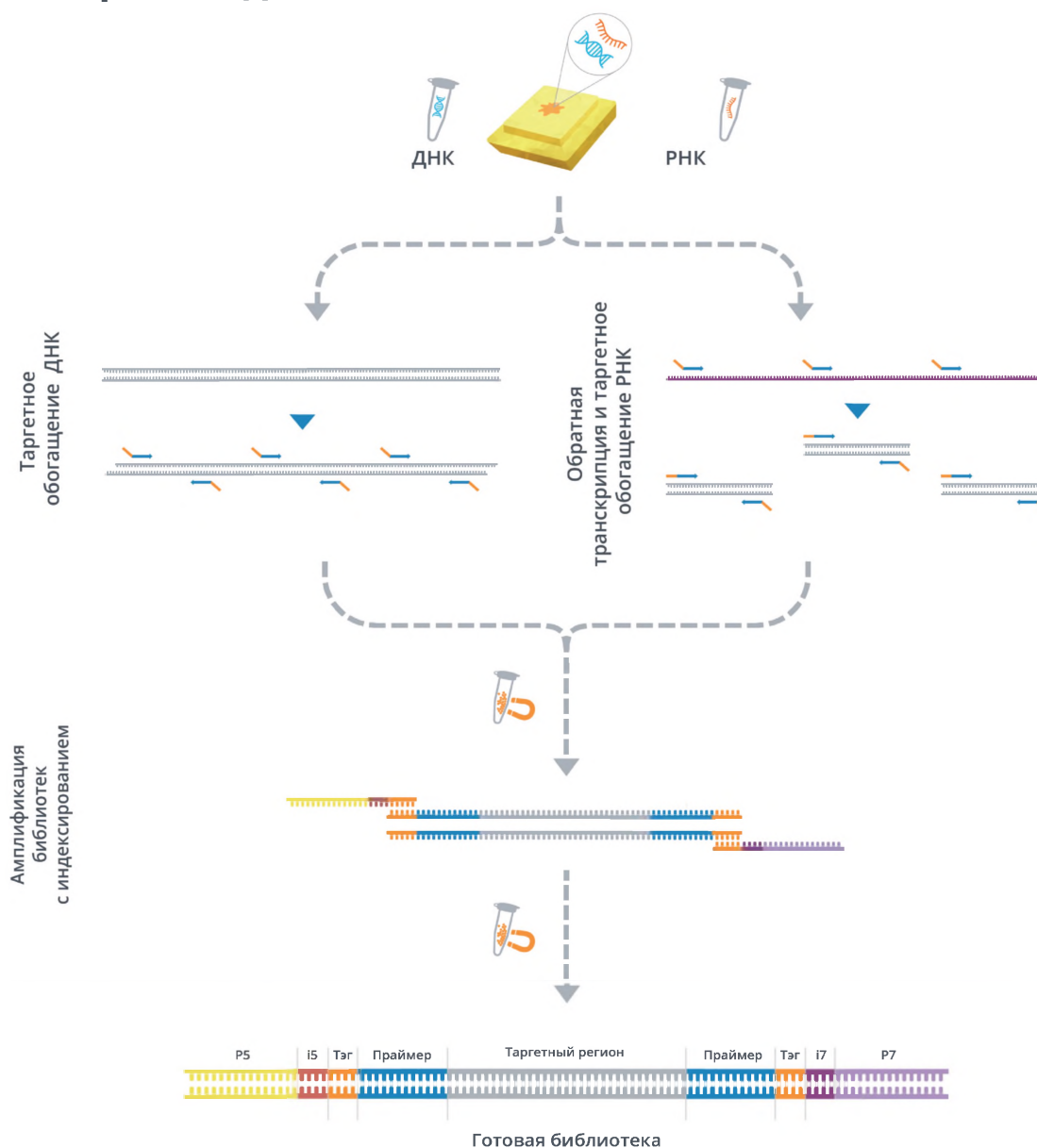


Секвенирование
19 часов



Работа в ПО OncoScore™
30 минут

Протокол пробоподготовки



Программное обеспечение OncoScore™ 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 BIDs



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

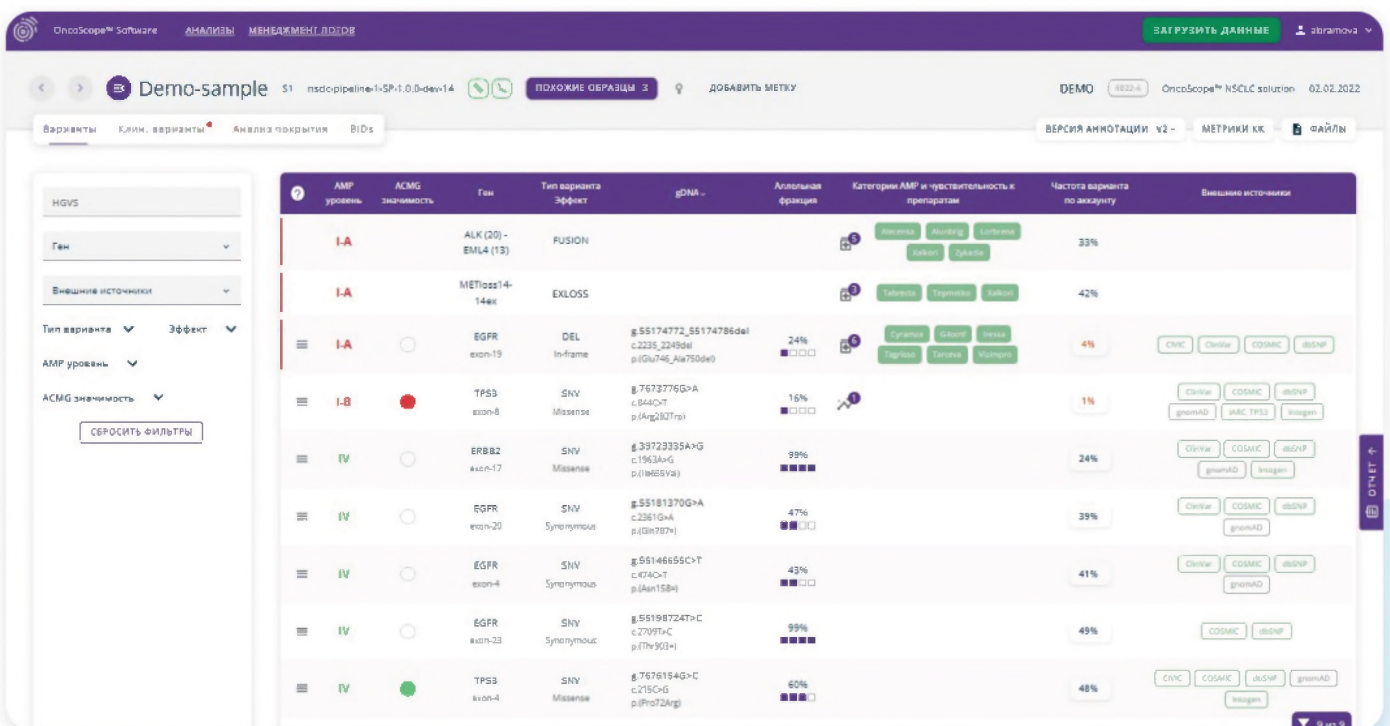
Собственная поддерживаемая база аннотаций

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



ГЕНЕРАЦИЯ ОТЧЕТА

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

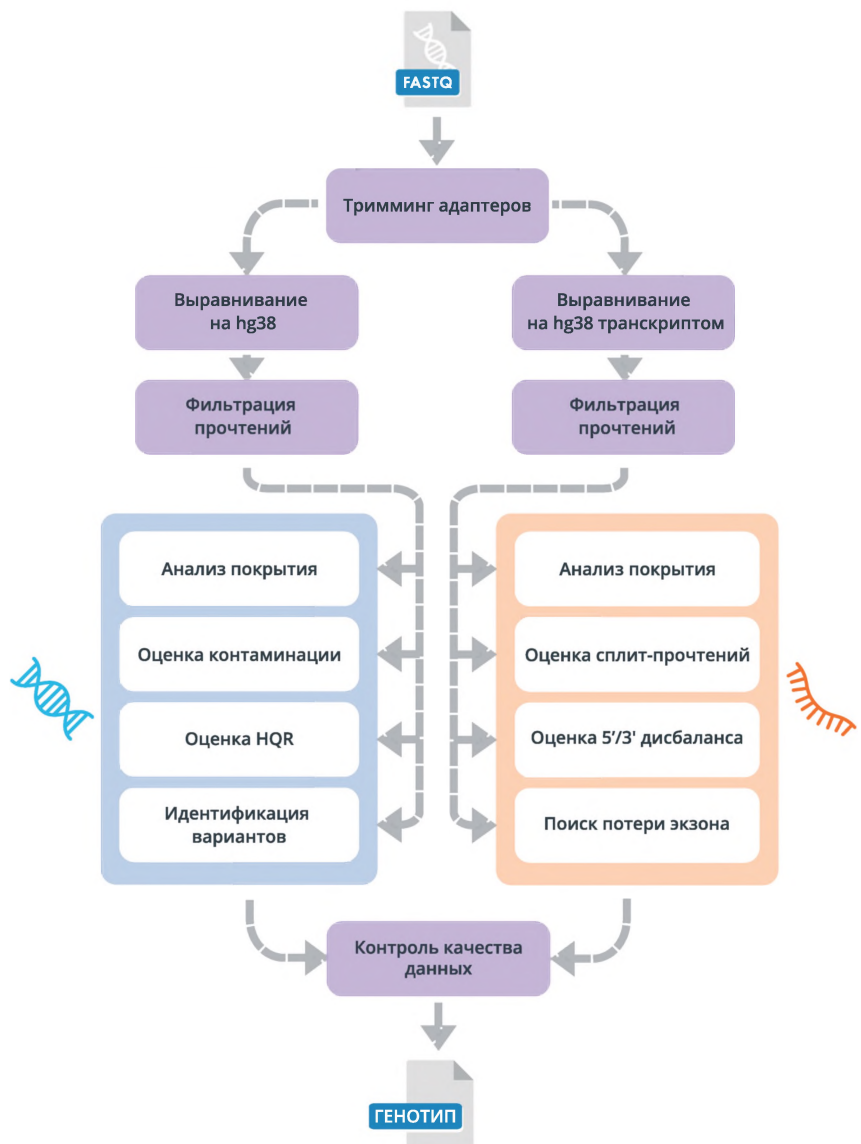


AMP уровень	ACMG значимость	Ген	Тип варианта	Эффект	gDNA	Аллельная фракция	Категории AMP и чувствительность к препаратам	Частота варианта по аккаунту	Внешние источники
I-A		ALK (20) - EML4 (13)	FUSION				Амлодипин, Азатиоприн, Азеластины, Азидотриазин, Азидотиоцидин	33%	
I-A		METos14-14ex	EXLOSS				Тамосулен, Таргемет, Тобитин	42%	
I-A		EGFR exon-19	DEL	In-frame	g.55174772_55174786del c.2235_2249del p.(G1746_A1475del)	24%	Сутамин, Гематин, Тенис, Таргемет, Таргемет, Таргемет	4%	ClinVar, ClinVar, COSMIC, dbSNP
I-B		TP53 exon-8	SNV	Missense	g.7573776G>A c.844C>T p.(Arg280Trp)	16%		1%	ClinVar, COSMIC, dbSNP, gnomAD, IARC TP53, Hoogen
IV		ERBB2 exon-17	SNV	Missense	g.3372335A>G c.1963A>G p.(I1655V)	99%		24%	ClinVar, COSMIC, dbSNP, gnomAD, Hoogen
IV		EGFR exon-20	SNV	Сynonymous	g.55181370G>A c.2361G>A p.(D819D)	47%		39%	ClinVar, COSMIC, dbSNP, gnomAD
IV		EGFR exon-4	SNV	Сynonymous	g.55146655C>T c.474C>T p.(Aan158H)	43%		41%	ClinVar, COSMIC, dbSNP, gnomAD
IV		EGFR exon-23	SNV	Сynonymous	g.55198724T>C c.2709T>C p.(Thr903I)	99%		49%	COSMIC, dbSNP
IV		TP53 exon-4	SNV	Missense	g.7576154G>C c.215C>G p.(Pro22Arg)	60%		48%	ClinVar, COSMIC, dbSNP, gnomAD, Hoogen

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
- Идентификация транслокаций с известными и неизвестными партнёрами
- Определение границ транслокаций на уровне экзонов
- Идентификация транслокаций с неизвестными партнерами
- Идентификация пола образца
- Идентификация контаминации



База VariScore

Собственная поддерживаемая база аннотаций вариантов по AMP/ASCO/CAP и ACMG. Любой новый найденный вариант может быть отправлен на аннотацию специалистам 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, Gilotrif, Iressa, Tegrisso, 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	Gilotrif	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	Tegrisso	Вариант ассоциирован с чувствительностью к препарату, одобренному FDA и/или включенному в клинические руководства для данного онкологического заболевания.				[1] [2] [3] [4]	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
Биологические идентификаторы (BIDs)	Включены
Время до получения результата	24 часа*
ПО для анализа	OncoScope™ Software Пайплайн DualStream База аннотаций VariScope
Совместимые платформы	MiSeq™, MiSeq Dx™, NextSeq™

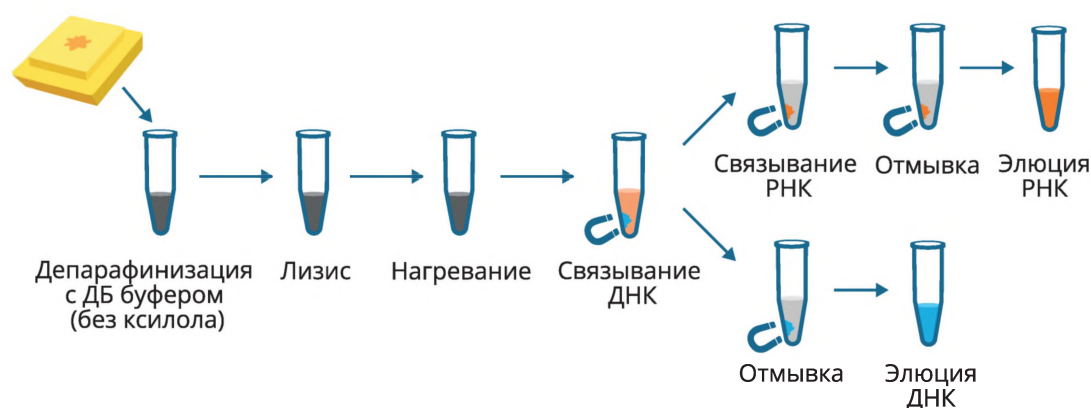
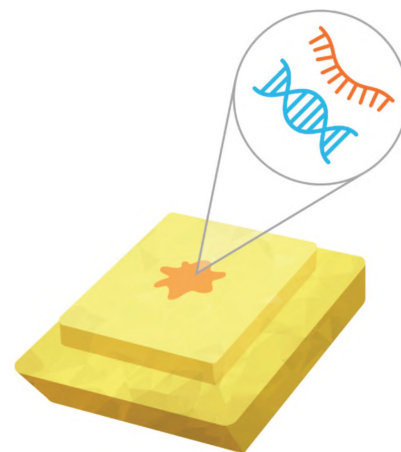
НАИМЕНОВАНИЕ	СЕТ ИНДЕКСОВ	КОЛ-ВО	АРТИКУЛ
Набор реагентов OncoScope™ NSCLC Solution для детекции вариантов, ассоциированных с HMPЛ методом высокопроизводительного секвенирования (RUO)	1-1	16 реакций	OS-L11-16RUO
	1-2	16 реакций	OS-L12-16RUO
	1-3	16 реакций	OS-L13-16RUO
	1-4	16 реакций	OS-L14-16RUO
	1-5	16 реакций	OS-L15-16RUO
	1-6	16 реакций	OS-L16-16RUO
	1	96 реакций	OS-L1-96RUO

PureCode™ DNA/RNA Double Magnetic FFPE

ОЧИСТКА ДНК И РНК ИЗ ПАРАФИНОВЫХ БЛОКОВ

Набор PureCode™ создан для выделения ДНК и РНК из фиксированных в формалине тканей, заключённых в парафин (FFPE)

- Единственный валидированный набор для совместного использования с OncoScope™ NSCLC Solution
- Выделение на магнитных частицах
- Одновременное выделение ДНК и РНК разных длин фрагментов
- Удаление формалин-индуцированных поперечных связей
- Нетоксичная депарафинизация
- Подходит для NGS, ПЦР и других методов
- Количество стратого материала < 3 срезов толщиной 10 мкм
- Объём элюции 50 мкл



НАИМЕНОВАНИЕ	КОЛ-ВО	АРТИКУЛ
Набор для выделения PureCode DNA/RNA Double Magnetic FFPE	50 реакций	PC-DMDR-50RU