

NGS FOCUS

500 HRD

Size odaklanıyoruz

TEKNİK BİLGİLER

Kapsamlı genomik profileme, artık HRD ile birlikte

Bu test hem DNA hem de RNA kullanarak 500'den fazla geni inceler. Tek iş akışında Mikrosatellit Instabilite (MSI), Tümör Mutasyon Yüklü (TMB) ve Genomik Instabilite Skoru (GIS) tespiti yapar.

HRD statüsünü tespit ederek tedavi araştırmınızı genişletin

HRD, DNA tamir mekanizmasının bir kusuru olarak kabul edilmektedir, önemli bir prognostik ve prediktif biyobelirteçtir. Bir kanserde HRD'nin varlığı, **PARP inhibitörü tedavisine** vereceği yanıtla ilişkilendirilmektedir. Özellikle over, prostat, pankreas ve üçlü negatif meme kanserlerinde raporlanan bu durum, kanserin PARP inhibitörü tedavisine iyi yanıt vermesiyle ilişkilendirilmiştir. [1-3]

Doğru klinik raporlama

Bulunan varyantlar PierianDx yazılımı tarafından filtrelenip sıralanarak otomatik olarak hazırlanır ve son incelemeye sunulur. **Myriad Genetics'e** ait patentli algoritmayı kullanarak HRD tespiti için genomik instabilite skoru hesaplar.




Kanıtlanmış, güvenilir sonuçlar

NGS tabanlı hibrit yakalama yöntemi kullanılarak, kılavuzlarda belirtilen önemli biyobelirteçlerin kapsamlı genomik analizi ve klinik çalışmaların incelenmesi sağlanır.

Verilerin kurum içinde tutulması

Örnekler ve veriler, daha fazla kontrol sağlamak ve veritabanı oluşturmak amacıyla **Nesiller Genetik Tanı ve Bilgi Hizmetleri A.Ş.** veritabanında saklanmaktadır (ISO 27001:2013).

GIS içerisine dahil olan üç genomik skar

Genomik skar	Açıklama	
Heterozigosite kaybı (LOH)	Bir genin iki allelinden birinin kaybolması durumunda kalan allel işlevini düzgün yerine getiremediği için kötü huylu hücre büyümesi gerçekleşebilir.	
Telomerik allelik imbalans (TAI)	Kromozom çiftinin sonunda (telomer) bulunan bölgelerin oranı birbiri ile uyumsuz. Yani, bir kromozomda kardeş kromozomunda bulunandan daha fazla allel bulunur.	
Geniş ölçekli durum geçişleri (LST)	Kromozom bölgeleri arasındaki kırılmalar kromozom çifti içerisinde tutarsızlığa sebep olur.	

NGS Focus 500

Gen sayısı	DNA: 523, RNA: 55
Panel büyüklüğü	1.94 Mb DNA, 358 kb RNA
Varyant sınıfları & Biyobelirteçler	SNV, Indel, CNV, Fusion, Splice Variant TMB, MSI, HRD
Klinik çalışma kapsamı	> 1000
Analitik spesifisite	GIS 100% ^a TruSight Oncology 500: 99.9998% (SNV tespiti için)
Örnek gereksinimi (FFPE)	DNA: 40 ng, RNA: 40ng
Çalışma süresi:	18-21 gün
^a . Normal yumurtalık örneği ile yapılan "limit of blank" çalışmasının sonucudur.	

HRD

Prob sayısı	~25K
Çapraz etnisite kapsamı	EAS, EUR, AFR, AMR, SAS ^a
BRCA1/BRCA2 kapsamı	Küçük varyantlar ve büyük rearanjmanlar
Değerlendirilen Genomik Skarlar	LOH, TAI, LST
GIS	0-100 arası numerik değer
GIS algoritması	Myriad Genetics
^a . AFR: Afrikalı; AMR: Karışık Amerikan; EAS: Doğu Asyalı; EUR: Avrupalı; SAS: Güney Asyalı.	

1. de Bono J, Mateo J, Fizazi K, et al. N Engl J Med 2020;382(22):2091-102. 2. González-Martín A, Pothuri B, Vergote I, et al. N Engl J Med 2019;381(25):2391-402. 3. Robson ME, Tung N, Conte P, et al. Ann Oncol 2019;30(4):558-66.





1: Nguyen, L., W. M. Martens, J., Van Hoeck, A. et al. Pan-cancer landscape of homologous recombination deficiency. *Nat Commun* 11, 5584 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41467-020-19406-4>

DNA

ABL1	BRD4	CUX1	FAM175A	GATA6	IGF1	MAP3K13	NOTCH4	POLE	RPTOR	TAFI
ABL2	BRIP1	CXCR4	FAM 46C	GENI	IGFIR	MAP3K14	NPM1	PPARG	RUNX1	TBX3
ACVR1	BTG1	CYLD	FANCA	GID4	IGF2	MAP3K4	NRAS	PPMID	RUNXIT1	TCEB1
ACVR1B	BTK	DAXX	FANCC	GLI1	IKBKE	MAPK1	NRG1	PPP2R1A	RYBP	TCF3
AKT1	C11orf30	DCUNID1	FANCD2	GNAI1	IKZF1	MAPK3	NSD1	PPP2R2A	SDHA	TCF7L2
AKT2	CALR	DDR2	FANCE	GNAI3	IL10	MAX	NTRK1	PPP6C	SDHAF2	TERC
AKT3	CARD11	DDX41	FANCF	GNAQ	IL7R	MCL1	NTRK2	PRDM1	SDHB	TERT
ALK	CASP8	DHX15	FANCG	GNAS	INHHA	MDC1	NTRK3	PREX2	SDHC	TET1
ALOX12B	CBFB	DICER1	FANCI	GPR124	INHBA	MDM2	NUP93	PRKARIA	SDHD	TET2
ANKRD11	CBL	DIS3	FANCL	GPS2	INPP4A	MDM4	NUTM1	PRKCI	SETBP1	TFE3
ANKRD26	CCND1	DNAJB1	FAS	GREM1	INPP4B	MED12	PAK1	PRKDC	SETD2	TFRC
APC	CCND2	DNMT1	FAT1	GRIN2A	INSR	MEF2B	PAK3	PRSS8	SF3B1	TGFBRI
AR	CCND3	DNMT3A	FBXW7	GRM3	IRF2	MEN1	PAK7	PTCHI	SH2B3	TGFBRI2
ARAF	CCNE1	DNMT3B	FGF1	GSK3B	IRF4	MET	PALB2	PTEN	SH2 DIA	TMEM127
ARF RPI	CD274	DOT1L	FGF10	H3F3A	IRS1	MGA	PARK2	PTPN11	SHQ1	TMPRSS2
ARID1A	CD276	E2F3	FGF14	H3F3B	IRS2	MITF	PARP1	PTPRD	SLIT2	TNFAIP3
ARID1B	CD74	EED	FGF19	H3F3C	JAK1	MLH1	PAX3	PTPRS	SLX4	TNFRSF14
ARID2	CD79A	EGFL7	FGF2	HGF	JAK2	MLL	PAX5	PTPRP	SMAD2	TOP1
ARID5B	CD79B	EGFR	FGF23	HISTH1C	JAK3	MLL3	PAX7	QKI	SMAD3	TOP2A
ASXL1	CDC73	EIF1AX	FGF3	HISTH2BD	JUN	MPL	PAX8	RAB35	SMAD4	TP53
ASXL2	CDH1	EIF4A2	FGF4	HISTH3A	KAT6A	MRE11A	PBRM1	RAC1	SMARCA4	TP63
ATM	CDK12	EIF4E	FGF5	HISTH3B	KDM5A	MSH2	PDCD1	RAD21	SMARCB1	TRAF2
ATR	CDK4	EML4	FGF6	HISTH3C	KDM5C	MSH3	PDCD1LG2	RAD50	SMARCD1	TRAF7
ATRX	CDK6	EP300	FGF7	HISTH3D	KDM6A	MSH6	PDGFRA	RAD51	SMC1A	TSC1
AURKA	CDK8	EPCAM	FGF8	HISTH3E	KDR	MST1	PDGFRB	RAD51B	SMC3	TSC2
AURKB	CDKN1A	EPHA3	FGF9	HISTH3F	KEAP1	MSTIR	PDK1	RAD51C	SMO	TSHR
AXIN1	CDKN1B	EPHA5	FGFR1	HISTH3G	KEL	MTOR	PDPK1	RAD51D	SNCAIP	U2AF1
AXIN2	CDKN2A	EPHA7	FGFR2	HISTH3H	KIF5B	MUTYH	PGR	RAD52	SOCS1	VEGFA
AXL	CDKN2B	EPHB1	FGFR3	HISTH3I	KIT	MYB	PHF6	RAD54L	SOX10	VHL
B2M	CDKN2C	ERBB2	FGFR4	HISTH3J	KLK4	MYC	PHOX2B	RAF1	SOX17	VTCN1
BAP1	CEBPA	ERBB3	FH	HIST2H3A	KLHL6	MYCL1	PIK3C2B	RANBP2	SOX2	WISP3
BARD1	CENPA	ERBB4	FLCN	HIST2H3C	KMT2B	MYCN	PIK3C2G	RARA	SOX9	WT1
BBC3	CHD2	ERCC1	FLI1	HIST2H3D	KMT2C	MYD88	PIK3C3	RASA1	SPEN	XIAP
BCL10	CHD4	ERCC2	FLT1	HIST3H3	KMT2D	MYO1D	PIK3CA	RB1	SPOP	XPO1
BCL2	CHEK1	ERCC3	FLT3	HLA - A	KRAS	NAB2	PIK3CB	RBM10	SPTA1	XRCC2
BCL2L1	CHEK2	ERCC4	FLT4	HLA - B	LAMP1	NBN	PIK3CD	RECQL4	SRC	YAP1
BCL2L1I	CIC	ERCC5	FOXA1	HLA - C	LATS1	NCOA3	PIK3CG	REL	SRSF2	YES1
BCL2L2	CREBBP	ERG	FOXL2	HNF1A	LATS2	NCOR1	PIK3R1	RET	STAG1	ZBTB2
BCL6	CRKL	ERF1	FOXO1	HNRNPK	LMO1	NEGR1	PIK3R2	RFW2D	STAG2	ZBTB7A
BCOR	CRLF2	ESR1	FOXP1	HOXB13	LRPIB	NF1	PIK3R3	RHEB	STAT3	ZFHX3
BCORL1	CSF1R	ETS1	FRS2	HRAS	LYN	NF2	PIM1	RHOA	STAT4	ZNF217
BCR	CSF3R	ETV1	FUBP1	HSD3B1	LZTR1	NFE2L2	PLCG2	RICTOR	STAT5A	ZNF703
BIRC3	CENK1A1	ETV4	FYN	HSP90AA1	MAG1	NFKBIA	PLK2	RIT1	STAT5B	ZRSR2
BLM	CTCF	ETV5	GABRA6	ICOSLG	MALT1	NKX2 -1	PMAIP1	RNF43	STK11	
BMPRIA	CTLA4	ETV6	GATA1	ID3	MAP2K1	NKX3 -1	PMS1	ROSI	STK40	
BRAF	CTNNA1	EWSR1	GATA2	IDH1	MAP2K2	NOTCH1	PMS2	RPS6KA4	SUFU	
BRCA1	CTNNB1	EZH2	GATA3	IDH2	MAP2K4	NOTCH2	PNRC1	RPS6KB1	SUZ12	
BRCA2	CUL3	FAM123B	GATA4	IFNGR1	MAP3K1	NOTCH3	POLD1	RPS6KB2	SYK	

Yeşil ile gölgelendirilmiş genler CNV (copy number variation) analizi için kullanılmaktadır. Turuncu ile gölgelendirilmiş genler HRR yolağında yer alan genlerdir.

RNA

ABL1	BCL2	CSF1R	ESR1	EWSR1	FLI1	KIF5B	MSH2	NRG1	PAX7	RAF1
AKT3	BRAF	EGFR	ETS1	FGFR1	FLT1	KIT	MYC	NTRK1	PDGFRA	RET
ALK	BRCA1	EML4	ETV1	FGFR2	FLT3	MET	NOTCH1	NTRK2	PDGFRB	ROSI
AR	BRCA2	ERBB2	ETV4	FGFR3	JAK2	MLL	NOTCH2	NTRK3	PIK3CA	RPS6KB1
AXL	CDK4	ERG	ETV5	FGFR4	KDR	MLT3	NOTCH3	PAX3	PPARG	TMPRSS2