

TEKNİK BİLGİLER

NGS FOCUS 77 Testleri ile birlikte, genomik profilemede kişiye özel çözümler sunulabilmektedir. Roche Avenio Tümör Doku kiti kullanılarak Yeni Nesil Dizileme (NGS) tekniği ile "U.S National Comprehensive Cancer Network (NCCN) Guidelines" 'da bulunan 77 gende DNA varyantları ve klinik çalışmalarda yer alan önemli biyobelirteçlerin analizi yapılmaktadır

Güvenilir Klinik Rapor

Biyoinformatik analizlerin **NAVIFY Mutasyon Profileleme sistemi** sayesinde yoruma kapalı bir şekilde gerçekleştirilmesi sonucu hazırlanan güvenilir klinik rapor sunumu sağlamaktadır.

Detaylı Analiz İmkani

Sadece 2X10 µm FFPE kesitinden elde edilecek 20 ng DNA (içeriğinden 4 tip mutasyon sınıfı için- SNV, Indel, Füzyon ve Kopya Sayısı Varyasyonları (CNV) analiz imkanı sunmaktadır. Ayrıca; plazma ve tümör doku örneklerinde aynı gen panelleri ile çalışma imkanı sağlamaktadır.

Hızlı, Entegre Çalışma Akışı

Tümör doku örneğinden başlayarak klinik karar destek raporuna kadar bütünlük çözüm önerisi sunmaktadır.

Güvenilir Sonuçlar

Yüksek okuma kapasitesi (min 5000x) ile güvenilir sonuçlar elde edilmektedir.

NGS Focus 77

Doku örneği (FFPE)

77 gen (DNA varyantları)

Raporlama Gün Sayısı: 10-14 gün

Gereken Doku: 2X10 µm FFPE, 20ng DNA

Özgüllük: > %99

Duyarlılık: > %99

Mutasyon Sınıflaması	SNVs		Indels		Füzyonlar		CNVs	
Mutant Allel Frekansı / Kopya Sayısı	5%		5%		5%		5 Kopya	
	Duyarlılık	PPV	Duyarlılık	PPV	Duyarlılık	PPV	Duyarlılık	PPV
	>99%	>98%	>99%	>99%	>99%	>99%	>99%	>99%

NGS FOCUS 77 PANELİNDE ÇALIŞILAN GENLER (NCCN KILAVUZUNDA BULUNAN)

SNVs

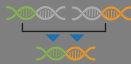


Indels*



ABL1	CCND3	EZH2	IDH1	MET	PIK3CA	TP53	ALK
AKT1	CD274	FBXW7	IDH2	MLH1	PIK3R1	TSC1	APC
AKT2	CDK4	FGFR1	JAK2	MSH2	PMS2	TSC2	BRAF
ALK	CDK6	FGFR2	JAK3	MSH6	PTCH1	UGT1A1	CTNNB1
APC	CDKN2A	FGFR3	KDR	MTOR	PTEN	VHL	EGFR
AR	CSF1R	FLT1	KEAP1	NF2	RAF1		ERBB2
ARAF	CTNNB1	FLT3	KIT	NFE2L2	RB1		KIT
BRAF	DDR2	FLT4	KRAS	NRAS	RET		MET
BRCA1	DPYD	GATA3	MAP2K	NTRK1	ROSI		PIK3CA
BRCA2	EGFR	GNAI1	SMO	PDCD1LG2	RNF43		PTEN
CCND1	ERBB2	GNAQ	STK11	PDGFRA	SMAD4		TSC1
CCND2	ESR1	GNAS	MAP2K2	PDGFRAB	TER promotör		VHL

Fusions**



CNVs** (Amplifications)



ALK+	FGFR3+	EGFR
NTRK1+	RET+	ERBB2
FGFR2+	ROSI+	MET

+ Füzyon deteksiyonu için seçilmiş intron bölgelerini içerir.

Tam ekzon kapsamı olan genler kalın fontla belirtilmiştir.

*Indeller önceden belirlenmiş "Loci of Interest" olarak adlandırılan pozisyon listelerindeki varyantlarla sınırlanmıştır. EGFR ekzon 19 long delesyonları, EGFR ekzon 20 long insersiyonları ve MET long insersiyonları önceden belirlenmiş indel setleriyle sınırlı değildir.

** AVENIO ctDNA Analiz Yazılımında Füzyon ve CNV önceden belirlenmiş "Loci of Interest" olarak adlandırılan pozisyon listelerindeki varyantlarla sınırlanmıştır.

ÖRNEK: BRCA1 ve BRCA2'nin mutasyon durumu klinik çalışmalarda bir çok kanser tipi için giriş kriteri olarak değerlendirilmektedir.