

NGS FOCUS 77L

Size odaklanıyoruz

TEKNİK BİLGİLER

NGS FOCUS 77 Testleri sayesinde, genomik profillemeye ile kişiye özel çözümler sunulabilmektedir. Roche Avenio Tümör Doku Kiti kullanılarak Yeni Nesil Dizileme (NGS) tekniği ile "NCCN Guidelines" da bulunan 77 gende DNA varyantları ve klinik çalışmalarda yer alan önemli biyobelirteçlerin analizi yapılmaktadır.

Güvenilir Klinik Rapor

Biyoinformatik analizlerin **NAVIFY Mutasyon Profillemeye Sistemi** sayesinde yoruma kapalı bir şekilde gerçekleştirilmesi sonucu hazırlanan güvenilir klinik rapor sunumu sağlanmaktadır.

Detaylı Analiz İmkânı

Sadece 10-50 ng cfDNA içeriğinden 4 tip mutasyon sınıfı için (SNV, indel, Füzyon ve CNV) analiz imkânı sunmaktadır. Ayrıca, plazma ve tümör doku örneklerinde aynı gen panelleri ile çalışma imkânı 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 77L

77 gen (DNA varyantları)

Raporlama Süresi: 10-14 gün

Gerekli Materyal: 4 ml plazma 10 / 50 ng cfDNA

Özgüllük: > %99

Mutasyon Sınıflandırması	SNVs		Indels		Fusions		CNVs	
Mutant Alel Frekansı / Kopya Sayısı	%0.5*		%1.0		%1.0		2.3 Kopya**	
Sensitivity and PPV***	Duyarlılık	PPV*	Duyarlılık	PPV*	Duyarlılık	PPV*	Duyarlılık	PPV*
	>%99	>%98	>%99	>%99	>%99	>%99	>%99	>%99

* %0.1'e kadar varyantları saptar.

** Tümörün 5 kopyasında %10 ctDNA'nın elde eder

***PPV: Positive Predictive Value

NGS FOCUS 77 LİKİT 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	ROS1		PIK3CA
BRCA2	EGFR	GNA11	SMO	PDCD1LG2	RNF43		PTEN
CCND1	ERBB2	GNAQ	STK11	PDGFRA	SMAD4		TSC1
CCND2	ESR1	GNAS	MAP2K2	PDGFRAB	TER promoter		VHL

Fusions**			CNVs** (Amplifications)		
ALK+	FGFR3+	EGFR			
NTRK1+	RET+	ERBB2			
FGFR2+	ROS1+	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 öncü kriteri olarak değerlendirilmektedir.

NGS Focus 77 L testi; Illumina NextSeq 550Dx sekanslama sisteminde, Roche AVENIO ctDNA tümör doku kiti ile çalışılmaktadır.

NGS FOCUS bir Nesiller Genetik Tanı ve Bilgi Hizmetleri A.Ş. markasıdır.

