

# Комплексное геномное профилирование без компромиссов

Система комплексного анализа Oncomine Comprehensive Assay Plus позволяет получить расширенный раковый генетический профиль с выявлением всех важных биомаркеров – при этом достигается высокая успешность тестирования

Тест-система Ion Torrent™ Oncomine™ Comprehensive Assay Plus предназначена для выявления всех основных моногенных и полигенных биомаркеров, таких как микросателлитная нестабильность (MSI) и мутационная нагрузка опухоли (TMB). Это самое полное решение среди всех тест-систем Ion Torrent™ Oncomine™. Эта тест-система для исследования всех типов рака профилирует свыше

500 генов, обеспечивая одновременный анализ ДНК и РНК. Анализ на этой тест-системе безупречно интегрируется в существующие рабочие потоки систем Ion Chef™ и Ion GeneStudio™ S5, а ее оптимизированный биоинформатический протокол позволяет получить значимые данные о вариантах.

Oncomine Comprehensive Assay Plus — единая тест-система для выявления моногенных и полигенных биомаркеров; ее применение — устраняет необходимость идти на компромисс избирательных анализов:



**Моногенные биомаркеры** — выявление всех типов вариаций в пределах одного гена в исследованиях для применения таргетной терапии, в том числе, однонуклеотидных вариаций (SNV), инсерций/делеций (инделы), слияний, вариантов сплайсинга и вариаций числа копий (CNV), включая потери и увеличения числа копий.



**Полигенные биомаркеры** — изучение потенциального ответа на иммунотерапию на основании оценки TMB; изучение предрасположенности к гипермутабельности на основании сравнения областей MSI; анализ мутационных сигнатур с целью определения этиологических факторов туморогенеза.

20 ng  
FFPE

**Малое требуемое количество исследуемого материала** — для профилирования свыше 500 генов достаточно небольшого количества стартового материала, фиксированного формалином и залитого парафином (FFPE), всего 20 нг ДНК или РНК, благодаря чему можно проанализировать больше образцов.

>95%

**Высокая успешность тестирования** — низкое число прочтений типа «недостаточное количество» (quantity not sufficient, QNS) и высокая частота успешности секвенирования (>95 %) позволяют успешно проанализировать больше образцов [1,2].



**Специальный биоинформатический протокол** — тест-система Oncomine Comprehensive Assay Plus использует оптимизированный, удобный для пользователя процесс рационализированной биоинформатической обработки.

## Аналитические характеристики

Тест-система OncoPrint Comprehensive Assay Plus обеспечивает превосходное выявление всех моногенных и полигенных вариантов, а также анализ сложных мутационных подписей.

На рисунке 1 отображены высокие чувствительность и точность выявления всех вариантов генов, а также превосходная специфичность (100 %) выявления CNV с потерей и с увеличением числа копий.

Помимо прочего, при помощи тест-системы OncoPrint Comprehensive Assay Plus можно анализировать основные биомаркеры, такие как TMB и MSI, для целей клинических исследований в области иммунотерапии, а также для изучения этиологических факторов туморогенеза. Рисунок 2 демонстрирует результаты оценки TMB при помощи тест-системы OncoPrint Comprehensive Assay Plus: в сравнении с результатами полноэкзомного секвенирования и в сравнении с результатами использования другой доступной в продаже тест-системы на FFPE-образцах. В обоих исследованиях подтверждена высокая корреляция полученных значений TMB: коэффициент  $r^2$  последовательно превышает 0,9.

## Рационализированный рабочий процесс секвенирования нового поколения (NGS)

### Биоинформатическая основа технологии OncoPrint

Рационализированный вычислительный процесс Ion Torrent™ OncoPrint™ служит основой для проведения оптимизированного анализа данных «от образца до отчета». Эта технология обеспечивает выполнение всего рабочего процесса, от секвенирования до аннотирования значимых биомаркеров и создания краткого ясного отчета, предлагая эффективные пути решения задач и позволяя исследователю быстро выделять интересующие его варианты и вычленять смысл данных.

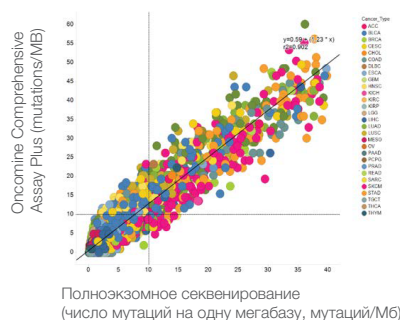
## Аналитические характеристики тест-системы OncoPrint Comprehensive Assay Plus

Тип варианта	Чувствительность	Специфичность
SNV	98.9%	99.7%
Инделы	100%	96.6%
CNV с увеличением числа копий	100%	100%
CNV с потерей копий	93.0%	100%
Слияния	95.4%	95.4%

Рис. 1. Аналитические характеристики тест-системы OncoPrint Comprehensive Assay Plus верифицированы как на доступных в продаже контрольных образцах, так и на FFPE-образцах.

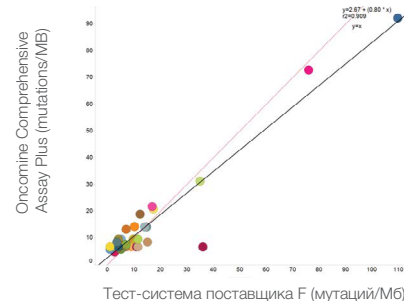
## OncoPrint Comprehensive Assay Plus: оценка TMB

**A** Исследование *in silico*: анализ участков-мишеней на тест-системе OncoPrint Comprehensive Assay Plus в сравнении с полноэкзомным секвенированием.



Полноэкзомное секвенирование (число мутаций на одну мегабазу, мутаций/Мб)

**B** Сравнение OncoPrint Comprehensive Assay Plus и тест-системы поставщика F



Тест-система поставщика F (мутаций/Мб)

Рисунок 2. Оценка TMB с использованием тест-системы OncoPrint Comprehensive Assay Plus. (A) Полноэкзомное секвенирование (Whole-exome sequencing, WES) считается золотым стандартом количественного анализа TMB. Для определения эффективности тест-системы OncoPrint Comprehensive Assay Plus, оценивающей TMB, в сравнении с WES было проведено исследование *in silico*.

Представленная здесь диаграмма рассеяния загружена из проекта по многоцентровому выявлению мутаций при различных типах рака Multi-Center Mutation Calling in Multiple Cancers (часть проекта «Атлас ракового генома», The Cancer Genome Atlas), и отображает высокую корреляцию числа мутаций, определенного посредством систем целевого секвенирования (ось y) и в результате WES (ось x). (B) TMB, выявленная посредством ортогонального метода, в сравнении с TMB, наблюдаемой с использованием тест-системы OncoPrint Comprehensive Assay Plus: во втором исследовании проводилось сравнение с доступной в продаже тест-системой при анализе FFPE-материала; здесь также продемонстрирована высокая корреляция значений TMB.

## Список литературы

- Volckmar A-L, Leichsenring J, Kirchner M et al. (2019) Combined targeted DNA and RNA sequencing of advanced NSCLC in routine molecular diagnostics: Analysis of the first 3,000 Heidelberg cases. *Int J Cancer*. doi.org/10.1002/ijc.32133.
- Lih C-J, Harrington RD, Sims DJ et al. (2017) Analytical validation of the next-generation sequencing assay for a nationwide signal-finding clinical trial. *J Mol Diagn* 19(2):313-327. doi.org/10.1016/j.jmoldx.2016.10.007.

Дополнительная информация: [thermofisher.com/ocaplus](https://thermofisher.com/ocaplus)

Только для исследовательских целей. Не предназначено для проведения диагностических процедур.

© Thermo Fisher Scientific Inc., 2020 г. Все права защищены.

Все товарные знаки являются собственностью Thermo Fisher Scientific и ее филиалов, если не указано иное. COL111959 0620