

Molekularpathologie

NGS – Myeloid Blood Cancer Panel



AmoyDx® Myeloid Blood Cancer Panel

► Hintergrundinformationen

Die myeloische Leukämie ist eine maligne Erkrankung der hämatopoetischen Stammzellen und ist hauptsächlich durch eine abnorme Proliferation primitiver und juveniler myeloischer Zellen im Knochenmark und im peripheren Blut gekennzeichnet.

Aufgrund ihrer chronischen Phase hat die chronische myeloische Leukämie (CML) einen langsamen Verlauf. Überwiegend durch das Auftreten des Philadelphia-Chromosoms mit der *BCR::ABL1* Genfusion definierbar, ist sie seit der Zulassung von mehreren Tyrosinkinase-Inhibitoren gut behandelbar [1].

Die akute myeloische Leukämie (AML) hingegen ist eine heterogene Erkrankung, die ohne adäquate Behandlung schnell tödlich ist. Die Subtypen der AML werden laut World Health Organization (WHO)-Klassifikation und internationaler Konsensus-Klassifikation

(ICC) anhand von zytomorphologischen, zytogenetischen und molekulargenetischen Merkmalen unterschieden. Zu den molekulargenetischen Merkmalen zählen Genfusionen wie *CBFB::MYH11*, Genumlagerungen wie von *KMT2A*, aber auch Genmutationen, z. B. in *CEBPA*, die teils auch prognostisch relevant sind. Darüber hinaus können Mutationen in z. B. *FLT3* oder *IDH1/2* das Ansprechen auf zielgerichtete Therapien vorhersagen [2-4].

Das neu erhältliche AmoyDx® Myeloid Blood Cancer Panel ermöglicht eine umfassende molekulargenetische Analyse von 55 mit myeloischer Leukämie assoziierten Genen auf Basis von DNA und RNA. Dadurch ist auch die Detektion von 252 verschiedenen Genfusionen möglich.

► Eigenschaften des AmoyDx® Myeloid Blood Cancer Panels

Das AmoyDx® Myeloid Blood Cancer Panel ist ein Next-Generation Sequencing-basierter Assay für den qualitativen Nachweis von Mutationen (SNVs), Insertionen und Deletionen (InDels) sowie Fusionen in 55 Genen an DNA und RNA aus Knochenmark-Aspiraten. Der Fokus dieses

Assays liegt auf den Tumorentitäten AML und CML, ist durchaus aber auch zur Charakterisierung weiterer hämatologischer Malignome geeignet. Die Analyse der Sequenzdaten kann lokal mittels des AmoyDx® NGS Analysis Systems (ANDAS) durchgeführt werden.

Dieses Produkt ist nur für Forschungszwecke bestimmt (RUO).

Target-Gene des Panels

<i>ABL1</i>	<i>ASXL1</i>	<i>BCOR</i>	<i>BRAF</i>	<i>CALR</i>
<i>CBFB</i>	<i>CBL</i>	<i>CEBPA</i>	<i>CREBBP</i>	<i>CSF3R</i>
<i>CTCF</i>	<i>DIS3</i>	<i>DNMT3A</i>	<i>ETV6</i>	<i>EZH2</i>
<i>FBXW7</i>	<i>FLT3</i>	<i>GATA1</i>	<i>GATA2</i>	<i>IDH1</i>
<i>IDH2</i>	<i>IKZF1</i>	<i>JAK2</i>	<i>JAK3</i>	<i>KIT</i>
<i>KMT2A</i>	<i>KRAS</i>	<i>MAX</i>	<i>MPL</i>	<i>MYC</i>
<i>MYD88</i>	<i>MLLT10</i>	<i>NF1</i>	<i>NPM1</i>	<i>NRAS</i>
<i>NUP98</i>	<i>NUP214</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>PHF6</i>	<i>PTPN11</i>
<i>RB1</i>	<i>RIT1</i>	<i>RUNX1</i>	<i>RARA</i>	<i>SETBP1</i>
<i>SF3B1</i>	<i>SRSF2</i>	<i>STAG2</i>	<i>STIL</i>	<i>TET2</i>
<i>TP53</i>	<i>TCF3</i>	<i>U2AF1</i>	<i>WT1</i>	<i>ZRSR2</i>

SNVs & InDels (DNA-basierte Detektion)

Fusionen (RNA-basierte Detektion)

SNVs, InDels & Fusionen

► Vorteile des AmoyDx® Myeloid Blood Cancer Panels auf einen Blick

Einfach und flexibel

- Library-Herstellung an nur einem Tag möglich (1 h Hands-on-Zeit)
- Mehrere Stoppmöglichkeiten
- Ein Reaktionsgefäß pro Probe
- Nur eine PCR-Amplifikation und Aufreinigung pro Reaktion

Umfassend und zielgerichtet

- DNA- und RNA-Input ermöglicht neben der Analyse von 55 Genen auch die Detektion von 252 Genfusionen assoziiert mit myeloischen Leukämien
- Indexprimer sind bereits im Kit enthalten

Präzise und sicher

- Innovative NGS-Technologie auf Basis von Molecular Inversion Probes
- UID (Unique Identifier)-Sequenzen zur Identifizierung von PCR-Fehlern
- Lokale Datenanalyse auf dem ANDAS von AmoyDx® für eine hohe Datensicherheit

Molekularpathologie

NGS – Myeloid Blood Cancer Panel



► Spezifikationen des AmoyDx® Myeloid Blood Cancer Panels

Regulatorischer Status	RUO
Anzahl erfasster Gene	55 Gene
Genomische Abdeckung	240 kb
Anzahl der Amplikons	1.152
Geeignete Sequenzier-Plattformen	Illumina NextSeq® 500/550, NovaSeq® 6000, MiSeq® und MiSeq®Dx (RUO-Modus) *
Probenmaterial	DNA und RNA aus Knochenmark-Aspiraten
Benötigte DNA/RNA-Menge pro Probe	DNA: ≥ 50 ng (optimal 100 ng) RNA: ≥ 200 ng (optimal 400 ng)
Erfasste Parameter/Varianten	SNVs, InDels und Genfusionen
Sensitivität	SNVs/InDels: 3 % Allelfrequenz Fusionen: 600 Kopien
Daten-Output pro Probe	≥ 2,5 Gb
Arbeitstage für die Library-Herstellung	1
Technologie	HANDLE
Daten-Analyse	Lokale Workstation mit AmoyDx® Analyse-Software (ANDAS)

*NextSeq, NovaSeq und MiSeq sind eingetragene Markennamen der Firma Illumina, Inc., 92122, San Diego, US.

► Produktinformation

Bezeichnung	Menge	Status	Bestell-Nr.
AmoyDx® Myeloid Blood Cancer Panel Nachweis von SNVs, InDels und Fusionen in 55 Genen an DNA und RNA aus Knochenmark-Aspiraten	1 Kit (24 Tests)	RUO	ADX-MBCP06-R

► Lokale Auswertung der Sequenzdaten mit dem AmoyDx® NGS Data Analysis System

Bezeichnung	Status	Bestell-Nr.
ANDAS (AmoyDx® NGS Data Analysis System) Paket aus Server (Dell PowerEdge Server mit Linux CentOS Betriebssystem) und vorinstallierter ANDAS Analyse-Software	CE/IVD	ANDAS-1

► Literatur

- [1] Hochhaus A *et al.* European LeukemiaNet 2020 recommendations for treating chronic myeloid leukemia. *Leukemia*. 34:966-984, 2020
- [2] Arber DA *et al.* International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data. *Blood* 140:1200-1228, 2022
- [3] Khoury JD *et al.* The 5th edition of the World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Myeloid and Histiocytic/Dendritic Neoplasms. *Leukemia* 36:1703-1719, 2022
- [4] Döhner H *et al.* Diagnosis and management of AML in adults: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN. *Blood* 140:1345-1377, 2022



Bei Fragen wenden Sie sich bitte an Ihren örtlichen Außendienstmitarbeiter oder an unser MolPath-Team (molpath@zytomed-systems.de)