

Molekularpathologie

NGS - HRD Complete Panel



AmoyDx® HRD Complete Panel

Nachweis von Mutationen in 20 HRR-Genen sowie Bestimmung des HRD-Status

Mit dem AmoyDx® HRD Complete Panel wurde das in vielen Laboren bereits etablierte AmoyDx® HRD Focus Panel zur Bestimmung der homologen Rekombinationsdefizienz (HRD) weiterentwickelt. In beiden NGS-Assays wird neben dem *BRCA1/2*-Mutationsstatus die genomische Instabilität anhand von 24.000 gleichmäßig im Genom verteilten SNPs ermittelt. Diese dienen über einen mit Hilfe von maschinellem Lernen entwickelten Algorithmus zur Bestimmung des Genomic Scar Scores (GSS) [1]. Der GSS kommt bereits im AmoyDx® HRD Focus Panel zum Einsatz und bewies in unabhängigen Studien sowie Ringversuchen

eine hohe Konkordanz zu anderen gängigen Assays zur HRD-Bestimmung [2,3]. Mit dem AmoyDx® HRD Complete Panel können darüber hinaus auch SNVs, InDels und homozygote Deletionen in 18 weiteren Genen, die an der homologen Rekombinationsreparatur (HRR) beteiligt sind, bestimmt werden. Beide Assays basieren auf der effizienten und flexiblen HANDLE-Technologie von AmoyDx®. Die Datenanalyse erfolgt auf einer lokalen Workstation mit der bewährten AmoyDx® Analyse-Software (ANDAS).

► Spezifikationen des AmoyDx® HRD Complete Panels

Regulatorischer Status	RUO
Anzahl erfasster Gene/Target-Regionen	Codierende Bereiche und Exon-Intron Übergänge von 20 HRR-Genen (inkl. <i>BRCA1</i> und <i>BRCA2</i>) sowie 24.000 SNPs zur GSS-Bestimmung
Genomische Abdeckung	ca. 1,5 Mb
Geeignete Sequenzier-Plattformen	Illumina NextSeq® 500/550, NextSeq® 550Dx (im RUO Modus), NovaSeq® 6000*
Probenmaterial	DNA aus FFPE-Gewebe
Benötigte DNA-Menge pro Probe	HRD: ≥ 50 ng HRR-Gene: ≥ 30 ng (100 ng für homozygote Deletionen)
Erfasste Parameter/Varianten	HRD-Status, zusätzlich SNVs, InDels und homozygote Deletionen in HRR-Genen
Sensitivität	5% Allelfrequenz
Daten-Output pro Probe	4 Gb
Arbeitstage für die Library-Herstellung	1
Technologie	HANDLE
Daten-Analyse	Lokale Workstation mit AmoyDx® Analyse-Software (ANDAS)

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

► Im Panel enthaltene HRR-Gene

<i>ATM</i> *	<i>BARD1</i> *	<i>BRCA1</i> *	<i>BRCA2</i> *	<i>BRIP1</i> *	<i>CDH1</i>	<i>CDK12</i> *	<i>CHEK1</i> *	<i>CHEK2</i> *	<i>FANCA</i>
<i>FANCL</i> *	<i>HDAC2</i>	<i>PALB2</i> *	<i>PPP2R2A</i> *	<i>PTEN</i>	<i>RAD51B</i> *	<i>RAD51C</i> *	<i>RAD51D</i> *	<i>RAD54L</i> *	<i>TP53</i>

*In der PROfound Studie enthaltene Gene [4]

Hochrisikogene beim Ovarialkarzinom [5]

Vorteile des AmoyDx® HRD Complete Panels

- Library-Herstellung an einem Arbeitstag möglich
- Effizientes und flexibles Protokoll aus nur 5 Schritten mit mehreren Stoppmöglichkeiten
- Lediglich eine PCR-Aufreinigung am Ende der Library-Herstellung
- Verwendung von UID (Unique Identifier)-Sequenzen zur Identifizierung von PCR-Fehlern während der Datenanalyse
- Benötigt eine vergleichsweise geringe Sequenzier- und Datenspeicherkapazität
- Hohe Datensicherheit bei der Analyse auf der ANDAS Workstation als unabhängiges lokales Stand-alone-System

Dieses Produkt ist nur für Forschungszwecke bestimmt (RUO).

Unser entsprechendes Produktportfolio finden Sie auf der Rückseite

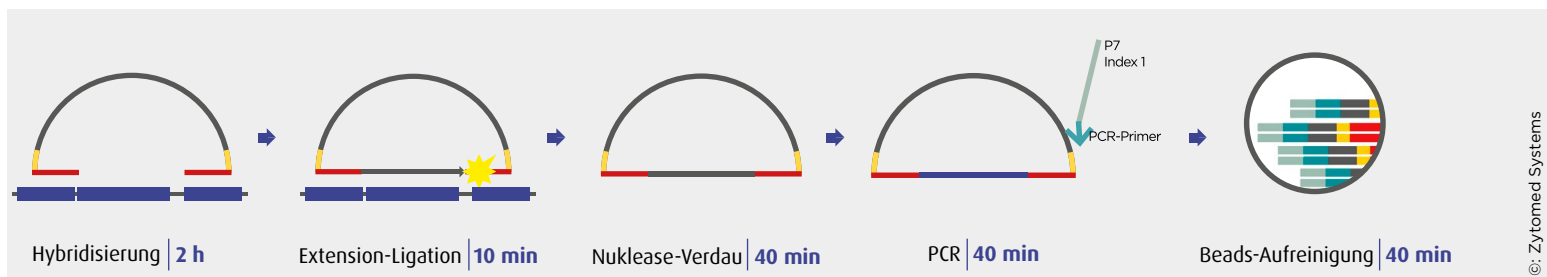
Molekularpathologie

NGS - HRD Complete Panel



▶ HANDLE-Technologie

Das AmoyDx® HRD Complete Panel beruht wie auch das AmoyDx® HRD Focus Panel auf der schnellen HANDLE (**H**alo-Shape **A**Nnealing and **D**efer-**L**igation **E**nrichment)-Technologie. Die Library-Herstellung kann in nur 5 Stunden (1 Stunde Hands-on-Zeit) erfolgen. Alle Reaktionen finden in nur einem Reaktionsgefäß pro Probe statt, dadurch wird die Gefahr einer Probenverwechslung minimiert. Durch die Verwendung von UID (Unique Identifier)-Sequenzen können PCR- und Sequenzierungsartefakte bioinformatisch effizient eliminiert werden.



▶ Produktinformation

Bezeichnung	Menge	Status	Bestell-Nr.
AmoyDx® HRD Complete Panel Nachweis von Mutationen in 20 HRR-Genen, inkl. <i>BRCA1</i> und <i>BRCA2</i> , und Ermittlung eines Genomic Scar Scores (GSS) zur Bestimmung des HRD-Status an DNA aus FFPE-Tumorgewebe	1 Kit (20 Tests)	RUO	ADX-HCOM05-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

▶ Weitere AmoyDx® NGS-Assays

Bezeichnung	Menge	Status	Bestell-Nr.
AmoyDx® HRD Focus Panel Nachweis von Mutationen in <i>BRCA1</i> und <i>BRCA2</i> sowie Ermittlung eines Genomic Scar Scores (GSS) zur Bestimmung des HRD-Status an DNA aus FFPE-Tumorgewebe	1 Kit (20 Tests)	CE/IVD	ADX-HDNP03
AmoyDx® BRCA Pro Panel Nachweis von <i>BRCA1</i> und <i>BRCA2</i> Mutationen an genomischer DNA aus Blutproben und FFPE-Tumorgewebe	1 Kit (24 Tests)	CE/IVD	ADX-NBR04
AmoyDx® HANDLE HRR NGS Panel Nachweis von Mutationen in 27 HRR-Genen und in Hotspot-Regionen der Gene <i>BRAF</i> , <i>ERBB2</i> , <i>KRAS</i> , <i>NRAS</i> und <i>PIK3CA</i> an genomischer DNA aus Blutproben und FFPE-Tumorgewebe	1 Kit (24 Tests)	CE/IVD	ADX-HHNP02

▶ Literatur

- [1] Yuan W *et al.* Genomic Scar Score: A robust model predicting homologous recombination deficiency based on genomic instability. *BJOG* 129(Suppl. 2):14-22, 2022
- [2] Fumagalli C *et al.* In-house testing for homologous recombination repair deficiency (HRD) testing in ovarian carcinoma: a feasibility study comparing AmoyDx HRD Focus panel with Myriad myChoiceCDx assay. *Pathologica* 114:288-294, 2022
- [3] Weichert W *et al.* 572P - High concordance of different molecular assays in the determination of HRD associated GIS in high grade epithelial ovarian cancer. *Annals of Oncology* 33 (suppl_7):S235-S282, 2022
- [4] de Bono J *et al.* Olaparib for Metastatic Castration-Resistant Prostate Cancer. *N Engl J Med* 382:2091-2102, 2020
- [5] S3-Leitlinie Diagnostik, Therapie und Nachsorge maligner Ovarialtumoren. Version 5.1 - Mai 2022



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