

# Molekularpathologie

## BRCA1/BRCA2 Mutationsanalyse (NGS)



## Nachweis von BRCA1/BRCA2 Mutationen

### AmoyDx® NGS Library Preparation Kit für Ovarial- und Mammakarzinom

ZytoMed Systems bietet ab sofort Produkte für das Next Generation Sequencing (NGS) unserer Partnerfirma AmoyDx® an. Das CE/IVD zertifizierte AmoyDx® BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit dient dem Nachweis von BRCA1 und BRCA2 Gen-Mutationen (einschließlich aller codierenden Exons, Exon-Intron Grenzen, UTRs und Promotor-Sequenzen) an extrahierter DNA aus humanen Blutproben mittels Next Generation Sequencing. Mit diesem Kit kann der BRCA1 und BRCA2 Gen-Status bei Ovarial- und Mammakarzinompatienten bestimmt werden.

BRCA1 und BRCA2 sind Tumorsuppressor Gene, involviert in DNA-Reparatur und Transkriptions-

regulation. Mutationen in den Genen BRCA1 und BRCA2 sind assoziiert mit der Entwicklung hereditär bedingter Ovarial- und Mammakarzinome. Weibliche Mutationsträger besitzen ein 60%-80% Risiko für die Entwicklung eines Mammakarzinoms und ein 20%-50% Risiko für die Entwicklung eines Ovarialkarzinoms. Männliche BRCA2 Mutationsträger besitzen ein 6%-8% Risiko für die Entwicklung von Pankreas-, Leber-, Prostata- und Mammakarzinomen. Patienten mit BRCA1 und BRCA2 Mutationen können von einer Therapie mit einem PARP Inhibitor wie Olaparib profitieren.



### ► Workflow des AmoyDx® BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit

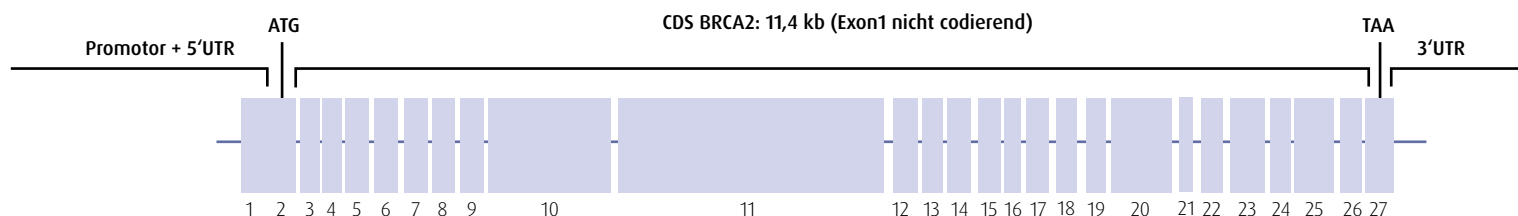
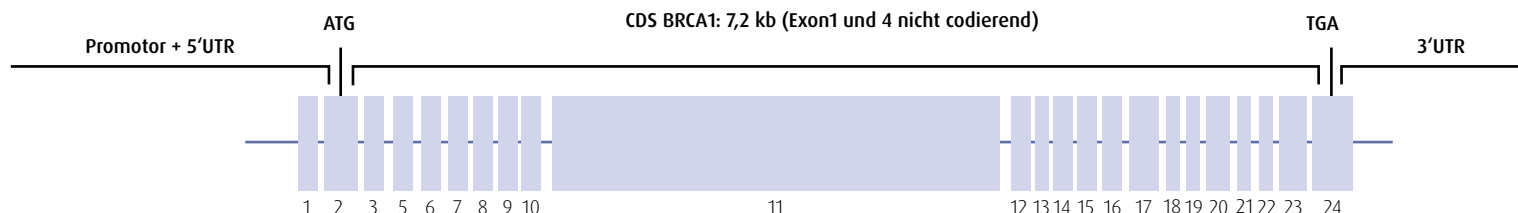


Die PCR #1 erfolgt in einem „pre-loaded“ 8er-PCR-tube-Streifen. Hier sind spezifische PCR-Mixe (Puffer, Primer und Nucleotide) bereits vorgelegt. Der Anwender fügt lediglich die Proben-DNA und die ebenfalls im Kit enthaltene DNA-Polymerase hinzu. Kontaktieren Sie uns für Informationen zu geeigneten PCR Geräten!

\*Die mit dem Kit hergestellte NGS Library ist für die Sequenzierung auf der Illumina MiSeq® Plattform geeignet.

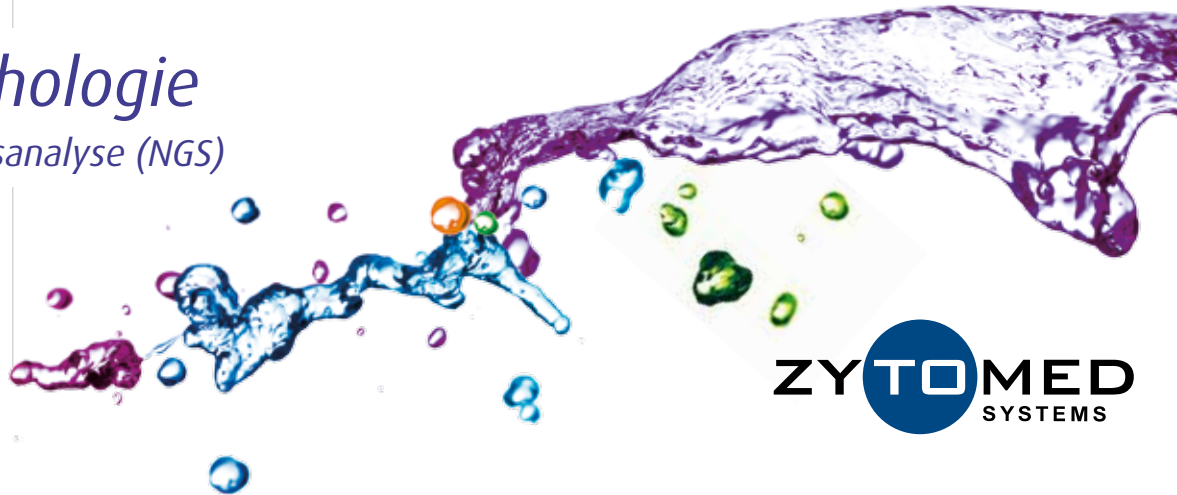
### ► Abdeckung des AmoyDx® BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit

BRCA1/2 Exons: 18,6 kb; Intron-Exon-Grenzen, Promotor- und UTR-Bereiche: 1,4 kb



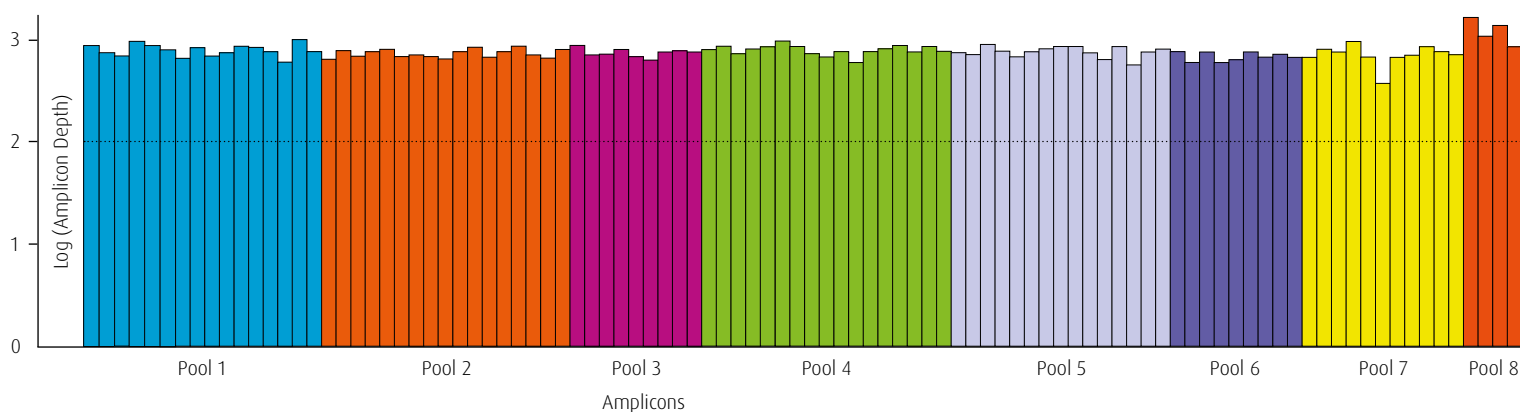
# Molekularpathologie

## BRCA1/BRCA2 Mutationsanalyse (NGS)



### ► Vorteile

- Multiplex PCR im pre-loaded Format verringert Arbeitszeit!
- Analyse auf dem ANDAS System als unabhängiges stand-alone System für Datensicherheit!
- Hohe Datenqualität ermöglicht mehr Proben per Sequenzierlauf und senkt Kosten!
- Hohe Coverage und Uniformität, durchschnittliche Sequenziertiefe > 500 X für den gesamten Bereich!



### ► Spezifikationen des AmoyDx® BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit

Gen	Probentyp	Durchschnittliche Squeenziertiefe	Abdeckung	Sequenzier-plattform
<b>BRCA1; BRCA2</b>	Blut	> 500 X	20 kb	Illumina MiSeq® Sequencer

MiSeq® ist ein eingetragener Markenname der Firma Illumina, Inc., 92122, San Diego, US

### ► Produktinformation

NGS Library Preparation Kit

Bezeichnung	Format	Menge	Bestell-Nr.
<b>BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit</b> Nachweis von BRCA1 und BRCA2 Mutationen an humaner genomischer DNA aus Blutproben	pre-loaded	1 Kit (24 Tests)	ADX-NBR01

Software und Analyse

Bezeichnung	Menge	Bestell-Nr.
<b>ANDAS (AmoyDx NGS Data Analysis System)</b> Paket aus Server (CentOS 6.X Betriebssystem) und vorinstallierter ANDAS Analyse-Software mit ADXBRCA und ADXLC10 Analyse-Modul	1 Paket	ANDAS-1

### ► Literatur

- [1] Robson M *et al.* Olaparib for Metastatic Breast Cancer in Patients with a Germline BRCA Mutation. N Engl J Med 377:523-533, 2017
- [2] Wilson MK *et al.* Fifth Ovarian Cancer Consensus Conference of the Gynecologic Cancer InterGroup: recurrent disease. Ann Oncol 28:727-732, 2017
- [3] Pujade-Lauraine E. New treatments in ovarian cancer. Ann Oncol 1;28 (suppl\_8):viii57-viii60, 2017