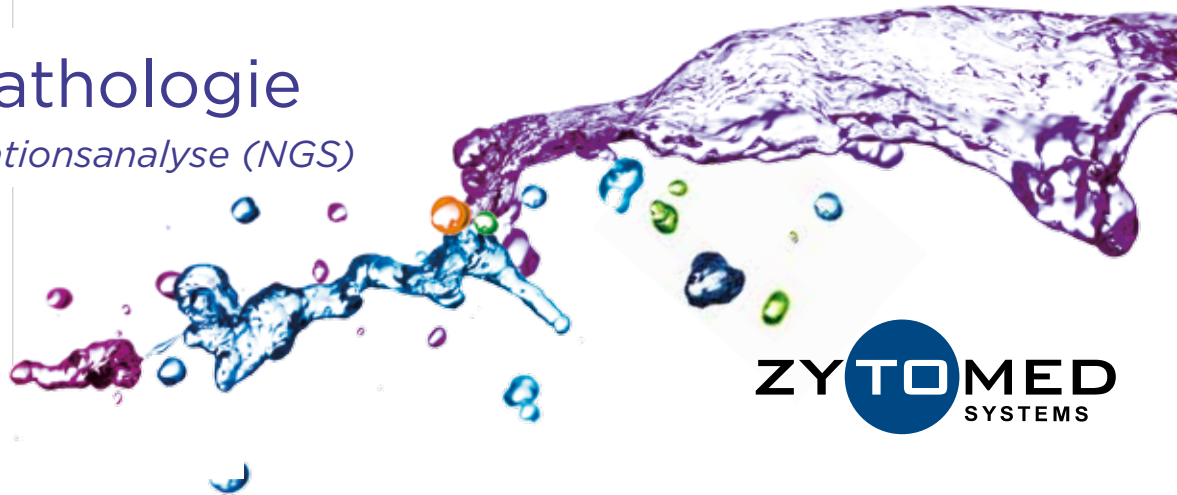


Molekularpathologie

BRCA1/BRCA2 Mutationsanalyse (NGS)



Nachweis von BRCA1/BRCA2 Mutationen

AmoyDx® NGS Library Preparation Kit für Ovarial- und Mammakarzinom

Das CE/IVD-klassifizierte BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit unserer Partnerfirma AmoyDx® dient dem Nachweis von BRCA1 und BRCA2 Mutationen an DNA aus Blutproben und FFPE-Gewebe mittels NGS.

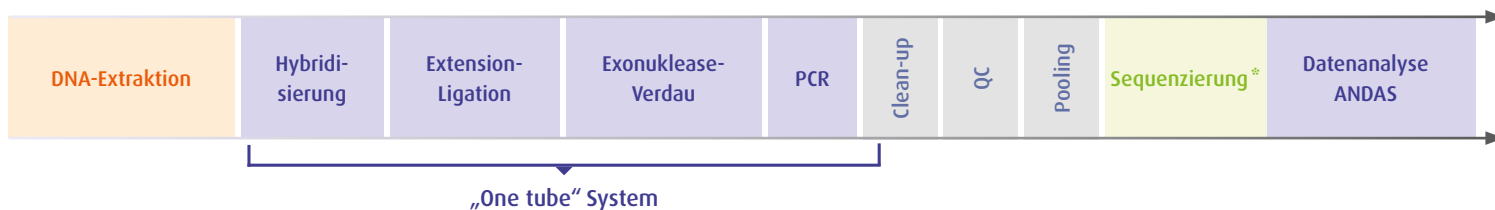
Das im Kit verwendete innovative HANDLE-Verfahren erlaubt die Herstellung der NGS-Library innerhalb eines Tages in wenigen Schritten.

BRCA1 und BRCA2 sind Tumorsuppressorgene, die bei der DNA-Reparatur und der Transkriptionsregulation wesentliche Funktionen erfüllen. Mutationen in diesen Genen sind ursächlich beteiligt an der Entstehung hereditärer Ovarial- und Mammakarzinome. Patienten mit BRCA1- und BRCA2-Mutationen können von einer Therapie mit einem PARP-Inhibitor profitieren. Der PARP-Inhibitor Olaparib ist seit Mitte 2019 in Europa

auch zur Behandlung von Mammakarzinomen bei Patientinnen mit erblichen BRCA1/2-Mutationen und HER2-Negativität im Tumor zugelassen. Olaparib wurde bisher bei Ovarialkarzinomen eingesetzt, jedoch unabhängig vom BRCA1/2-Status. Die BRCA1/2-Mutationstestung kann zukünftig nach dieser erweiterten Zulassung auch wieder zur Therapieentscheidung an Bedeutung gewinnen. Olaparib zeigte zudem in Studien bei BRCA1/2-mutierten Pankreas-Karzinomen ebenfalls gute Erfolge (Golan T *et al.* N Engl J Med 381:317-327, 2019). Diese Daten wurden unter anderem auf dem ASCO Meeting 2019 vorgestellt. Für das Pankreas-Karzinom standen bisher kaum wirksame Therapien zur Verfügung. Die BRCA1/2-Mutationstestung könnte nach diesen Ergebnissen auch beim Pankreas-Karzinom zukünftig eine Rolle spielen.



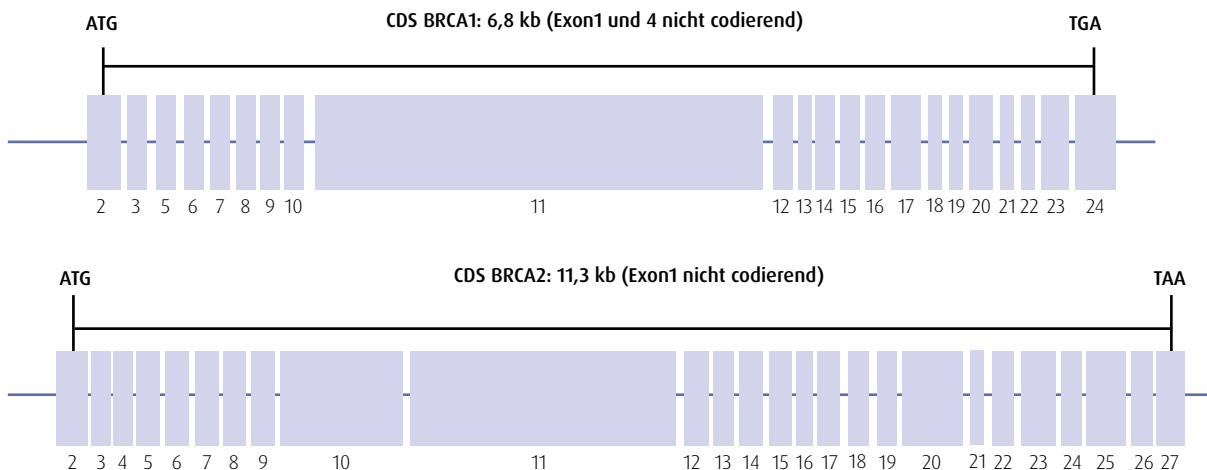
► Workflow des AmoyDx® BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit



* Die mit diesem Kit hergestellte NGS Library ist für die Sequenzierung auf allen gängigen Illumina-Plattformen geeignet.

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

BRCA1/2 Exons: 18,1 kb; Intron-Exon-Grenzen: 1,1 kb



Molekularpathologie

BRCA1/BRCA2 Mutationsanalyse (NGS)



► Vorteile des AmoyDx® BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit

- ▶ CE/IVD-klassifiziert
- ▶ Geringer Arbeitsaufwand durch Library Preparation in nur fünf Schritten!
- ▶ Die Schritte Hybridisierung - Extension/Ligation - Exonukleasereaktion - Amplifikation laufen im selben Reaktionsgefäß ab! („One-tube“ System)
- ▶ Herstellung der NGS Library innerhalb von ca. 5 Stunden möglich!
- ▶ Verwendung von UID- (unique identifier) Sequenzen zur effizienten Identifizierung von PCR-Fehlern während der Datenanalyse.
- ▶ Daten-Analyse auf dem ANDAS Server als unabhängiges stand-alone System für hohe Datensicherheit!
- ▶ Für alle gängigen Illumina-Sequenzierplattformen geeignet!

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

Erfasste Gene	BRCA1, BRCA2
Zielregion	Alle kodierenden Exons, Exon-Intron Grenzen
Geeignetes Probenmaterial	FFPE Gewebe/Frischgewebe/Blut
Geeignete Sequenzier-Plattform	Illumina NovaSeq®, HiSeq®, NextSeq®, MiSeq®, MiSeq Dx®, MiniSeq®, iSeq 100®
DNA-Menge	10 - 50 ng
Erfasste Varianten	SNVs, InDels, CNVs
Anzahl der PCR-Pools	1
Amplicon-Größe	120 - 160 bp
Aufreinigungsschritte	1
Technologie, Verfahren	HANDLE-Verfahren
Output pro Probe	0,3 Gb bei somatischen Mutationen mit 2% Sensitivität
Daten-Analyse	Lokaler Server mit AmoyDx® Analysesoftware (ANDAS)
Datenbanken im ANDAS Analyse-Modul	ClinVar, UMD, BIC, GnomAD, 1000Genomes, dbSNP, ExAC, HGMD®, PubMed

NovaSeq®, HiSeq®, NextSeq®, MiSeq®, MiSeq Dx®, MiniSeq®, iSeq 100® sind eingetragene Markenname der Firma Illumina, Inc., 92122, San Diego, US

► Produktinformation

NGS Library Preparation Kit

Bezeichnung	CE/IVD	Format	Menge	Bestell-Nr.
BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit Nachweis von BRCA1 und BRCA2 Mutationen an humaner genomischer DNA aus Blutproben und FFPE Gewebe	✓	pre-loaded	1 Kit (24 Tests)	ADX-NBR03

Software und Analyse

Bezeichnung	CE/IVD	Menge	Bestell-Nr.
ANDAS (AmoyDx NGS Data Analysis System) Paket aus Server (Dell PowerEdge T640 Server mit CentOS 6.X Betriebssystem) und vorinstallierter ANDAS Analyse-Software mit ADXBRCA, ADXLC10, ADXHS-Classic und ADXHS-HRR Analyse-Modul	✓	1 System	ANDAS-1