

# TruSight™ Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案)

对 FFPE 样本进行灵活、  
可扩展的全景变异分析

- 在一次检测中分析 DNA 和 RNA 中的 500 多个基因的多种变异类型和关键生物标志物
- 使用整合了文库制备、测序和 DRAGEN™二级分析数据分析的手动或自动化工作流程，4-5 天内即可完成从样本到结果的整个流程
- 生成准确的数据和可靠的结果，满足高性能规格要求
- 内部保留样本，并获得与当地机构和社区相关的数据

illumina®

## 简介

大型队列研究表明，全景变异分析能够在多达 90% 的样本中鉴定相关遗传变异<sup>1-6</sup>。与多次反复检测相比，这种单一全面的检测方法可以评估多种生物标志物，并且使用的样本更少、获得结果的速度更快。因美纳提供了 TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput（大样本量方案）来帮助组织样本和时间有限的研究人员（表 1）。

## 通过单一工作流程分析多种肿瘤类型和生物标志物

TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput（大样本量方案）新一代测序（NGS）检测可以在单一的集成工作流程（图 2）中同时分析 DNA 和 RNA（图 1）。Panel 内容包括来自 DNA 的 523 个癌症相关基因和来自 RNA 的 55 个基因（表 2、表 3 和表 4）的多种变异类型和关键生物标志物（图 3），且无需花费时间和珍贵的样本，如福尔马林固定石蜡包埋（FFPE）组织块，进行反复检测。

表 1: TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput（大样本量方案）

| 参数         | TruSight Oncology 500  | TruSight Oncology 500 High-Throughput（大样本量方案）   |
|------------|--|---|
| 测序仪        | NextSeq 550 基因测序仪或<br>NextSeq 550Dx 基因测序仪（研究模式）                            | NovaSeq 6000 基因测序仪或<br>NovaSeq 6000Dx 基因测序仪（研究模式） <sup>a</sup>                        |
| 样本通量       | 每次运行 8 个样本   | 每次运行 16-192 个样本   |
| Panel 规格   | 1.94 Mb DNA, 358 kb RNA  | 1.94 Mb DNA, 358 kb RNA   |
| DNA 起始量要求  | 40 ng  | 40 ng   |
| RNA 起始量要求  | 40 ng  | 40-80 ng  |
| FFPE 起始量要求 | 建议至少使用 2 mm <sup>3</sup> FFPE 组织样本   | 建议至少使用 2 mm <sup>3</sup> FFPE 组织样本  |
| 总实验时间      | 从核酸到变异报告仅需 4-5 天   | 从核酸到变异报告仅需 4-5 天  |
| 测序运行时间     | 24 小时  | 19 小时（SP 和 S1）、25 小时（S2）或 36 小时（S4）   |
| 测序运行       | 2 × 101 个循环  | 2 × 101 个循环   |
| 软件版本       | DRAGEN TruSight Oncology v2.5.2  | DRAGEN TruSight Oncology v2.5.2   |
| 检测限        | 小变异为 5% VAF<br>融合为每 ng 起始 RNA 5 个拷贝<br>CNV: 扩增为 2.2× 倍数变化<br>缺失为 0.5× 倍数变化 | 小变异为 5% VAF<br>融合为每 ng 起始 RNA 5 个拷贝（80 ng 起始量）<br>CNV: 扩增为 2.2× 倍数变化<br>缺失为 0.5× 倍数变化 |
| 分析灵敏度      | > 96%（对于所有 VAF 为 5% 的变异类型）   | > 96%（对于所有 VAF 为 5% 的变异类型）  |
| 分析特异性      | > 99.9995%   | > 99.9995%  |

a. 如果需要使用本地服务器进行二级分析，则需要单独的独立 DRAGEN 服务器。

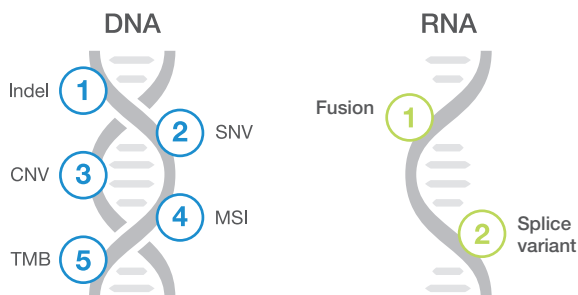


图 1: TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 可检测的变异类型。

## 全面的内容设计

因美纳与肿瘤界公认的权威机构合作设计了 TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 的内容。最终的 panel 全面覆盖了多种癌症类型中经常突变的生物标志物 (图 3), 包括 523 个基因的单核苷酸变异 (SNV)、插入 / 缺失 (indel)、拷贝数变异 (CNV) 以及 55 个基因的已知和未知融合以及剪接变异 (表 2、表 3)。

内容包含了现行指南中列出的基因, 并广泛涵盖了多种肿瘤类型的关键指南 (图 4) 以及 1000 多个临床试验中涉及的基因。此外, TruSight Oncology 500 panel 还包括与反应有已知关联的微卫星不稳定性 (MSI) 生物标志物<sup>7,9</sup>, 以及肿瘤突变负荷 (TMB) 生物标志物 (表 4)<sup>10</sup>。

## 集成的工作流程

利用从起始样本到最终报告的全面、一体化工作流程简化内部 CGP 的实施过程 (图 2)。使用自动化文库制备试剂盒和方法、变异检出工具以及解读和报告软件, 短短 4 天内即可顺利完成工作流程。

### 使用 DNA 或 RNA 作为起始材料

TruSight Oncology 500 检测可以使用从同一样本中提取的 DNA 或 RNA 作为起始材料。如果使用 DNA, 样本准备将从基因组 DNA (gDNA) 片段化开始。如果从 RNA 开始, 则第一步是将样本逆转录为 cDNA。同时使用剪切 gDNA 和 cDNA 制备可直接用于测序的文库。



图 2: TruSight Oncology 500 工作流程——TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 均可与现有的实验室工作流程整合, 从核酸到变异检出仅需 4 天。

- a. TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 试剂盒提供与自动化兼容的版本。
- b. Local Run Manager TruSight Oncology 500 分析模块仅适用于 NextSeq 550 基因测序仪。
- c. 仅在部分国家 / 地区上市。Illumina Connected Insights 通过对第三方知识库的 API 调用, 支持用户自定义的三级分析。




| 泛癌种: <i>BRAF</i> 、 <i>NTRK1</i> 、 <i>NTRK2</i> 、 <i>NTRK3</i> 、 <i>RET</i> 、 <i>MSI</i> 、 <i>TMB</i> |        |                |              |               |                |               |               |                 |                 |               |                |                   |     |
|--|--------|----------------|--------------|---------------|----------------|---------------|---------------|-----------------|-----------------|---------------|----------------|-------------------|-----|
| 具有临床意义的生物标志物基因*  |        |                |              |               |                |               |               |                 |                 |               |                | 具有潜在临床意义的生物标志物基因† |     |
|                     | 乳腺癌    | <i>BRCA1</i>   | <i>BRCA2</i> | <i>ERBB2</i>  | <i>ESR1</i>    | <i>PALB2</i>  | <i>PIK3CA</i> |                 |                 |               |                |                   | 180 |
|                     | 结直肠癌   | <i>ERBB2</i>   | <i>KRAS</i>  | <i>NRAS</i>   |                |               |               |                 |                 |               |                |                   | 166 |
|                     | 骨癌     | <i>EGFR</i>    | <i>ERG</i>   | <i>ETV1</i>   | <i>ETV4</i>    | <i>EWSR1</i>  | <i>FEV</i>    | <i>FLI1</i>     | <i>FUS</i>      | <i>H3F3A</i>  | <i>HEY1</i>    | <i>IDH1</i>       | 140 |
|                     | 肺癌     | <i>ALK</i>     | <i>EGFR</i>  | <i>ERBB2</i>  | <i>KRAS</i>    | <i>MET</i>    | <i>NUTM1</i>  | <i>ROS1</i>     |                 |               |                |                   | 223 |
|                     | 黑色素瘤   | <i>KIT</i>     | <i>NRAS</i>  | <i>ROS1</i>   |                |               |               |                 |                 |               |                |                   | 172 |
|                     | 卵巢癌    | <i>BRCA1</i>   | <i>BRCA2</i> | <i>FOXL2</i>  |                |               |               |                 |                 |               |                |                   | 149 |
|                     | CNS‡   | <i>APC</i>     | <i>ATRX</i>  | <i>CDKN2A</i> | <i>CDKN2B</i>  | <i>EGFR</i>   | <i>H3F3A</i>  | <i>HIST1H3B</i> | <i>HIST1H3C</i> | <i>IDH1</i>   | <i>IDH2</i>    | <i>MYCN</i>       | 140 |
|                    | 前列腺癌   | <i>AR</i>      | <i>ATM</i>   | <i>BARD1</i>  | <i>BRCA1</i>   | <i>BRCA2</i>  | <i>BRIP1</i>  | <i>CDK12</i>    | <i>CHEK1</i>    | <i>CHEK2</i>  | <i>FANCL</i>   | <i>FGFR2</i>      | 151 |
|                   | 甲状腺癌   | <i>HRAS</i>    | <i>KRAS</i>  | <i>NRAS</i>   | <i>TERT</i>    |               |               |                 |                 |               |                |                   | 165 |
|                   | 子宫和宫颈癌 | <i>BRCA2</i>   | <i>EPC1</i>  | <i>ERBB2</i>  | <i>ESR1</i>    | <i>FOXO1</i>  | <i>GREB1</i>  | <i>JAZF1</i>    | <i>NCOA2</i>    | <i>NCOA3</i>  | <i>NUTM2A</i>  | <i>NUTM2B</i>     | 138 |
|                   | 其他实体瘤  | <i>ALK</i>     | <i>APC</i>   | <i>ARID1A</i> | <i>ASPSCR1</i> | <i>ATF1</i>   | <i>ATIC</i>   | <i>BAP1</i>     | <i>BCOR</i>     | <i>BRCA1</i>  | <i>BRCA2</i>   | <i>CAMTA1</i>     | 152 |
|  |        | <i>CARS</i>    | <i>CCNB3</i> | <i>CDK4</i>   | <i>CDKN2A</i>  | <i>CIC</i>    | <i>CITED2</i> | <i>CLTC</i>     | <i>COL1A1</i>   | <i>COL6A3</i> | <i>CREB1</i>   | <i>CREB3L1</i>    |     |
|  |        | <i>CREB3L2</i> | <i>CSF1</i>  | <i>CTNBN1</i> | <i>DDIT3</i>   | <i>DDX3X</i>  | <i>DNAJB1</i> | <i>DUX4</i>     | <i>EED</i>      | <i>EGFR</i>   | <i>ERBB2</i>   | <i>ERG</i>        |     |
|  |        | <i>ETV1</i>    | <i>ETV4</i>  | <i>ETV6</i>   | <i>EWSR1</i>   | <i>FEV</i>    | <i>FGFR2</i>  | <i>FGFR3</i>    | <i>FLI1</i>     | <i>FOXL2</i>  | <i>FOXO1</i>   | <i>FOXO4</i>      |     |
|  |        | <i>FUS</i>     | <i>GLI1</i>  | <i>HEY1</i>   | <i>HGF</i>     | <i>HMGA2</i>  | <i>IDH1</i>   | <i>KRAS</i>     | <i>LEUTX</i>    | <i>MAML3</i>  | <i>MDM2</i>    | <i>MYB</i>        |     |
|  |        | <i>MYOD1</i>   | <i>NAB2</i>  | <i>NCOA2</i>  | <i>NF1</i>     | <i>NFATC2</i> | <i>NFIB</i>   | <i>NR4A3</i>    | <i>NRAS</i>     | <i>NUTM1</i>  | <i>NUTM2A</i>  | <i>NUTM2B</i>     |     |
|  |        | <i>PALB2</i>   | <i>PATZ1</i> | <i>PAX3</i>   | <i>PAX7</i>    | <i>PDGFB</i>  | <i>PDGFRA</i> | <i>PRKACA</i>   | <i>PRKD1</i>    | <i>RANBP2</i> | <i>ROS1</i>    | <i>SDHA</i>       |     |
|  |        | <i>SDHB</i>    | <i>SDHC</i>  | <i>SDHD</i>   | <i>SMARCB1</i> | <i>SS18</i>   | <i>SSX1</i>   | <i>SSX2</i>     | <i>SSX4</i>     | <i>STAT6</i>  | <i>SUZ12</i>   | <i>TAF15</i>      |     |
|  |        | <i>TCF12</i>   | <i>TERT</i>  | <i>TFE3</i>   | <i>TFEB</i>    | <i>TFG</i>    | <i>TP53</i>   | <i>TPM3</i>     | <i>TPM4</i>     | <i>TRAF7</i>  | <i>TSPAN31</i> | <i>VGLL2</i>      |     |
|  |        | <i>WT1</i>     | <i>WWTR1</i> | <i>YAP1</i>   | <i>YWHAE</i>   | <i>ZC3H7B</i> |               |                 |                 |               |                |                   |     |

图 3：多种癌症类型的基因组肿瘤分析生物标志物——TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput（大样本量方案）包括关键指南中的生物标志物、新兴生物标志物和泛癌种生物标志物，如 *BRAF*、*NTRK1*、*NTRK2*、*NTRK3*、*RET*、*MSI* 和 *TMB*。内容分析由 Velsera 提供，基于 IVD 软件知识库 v8.5（2023 年 2 月）。

\* 与当前药物标签或指南相关的具有临床意义的生物标志物基因。

† 根据在临床试验中出现的情况，具有潜在临床意义的生物标志物基因。

‡ CNS：中枢神经系统。

表 2: TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 包含的 DNA 内容

|         |                    |         |         |        |           |        |         |           |         |         |                   |          |
|---------|--------------------|---------|---------|--------|-----------|--------|---------|-----------|---------|---------|-------------------|----------|
| ABL1    | BCR                | CHEK1   | EPHA7   | FGF23  | GSK3B     | IDH2   | MAP3K1  | NF2       | PIK3CA  | RAD51D  | SMAD4             | TGFBR2   |
| ABL2    | BIRC3              | CHEK2   | EPHB1   | FGF3   | H3F3A     | IFNGR1 | MAP3K13 | NFE2L2    | PIK3CB  | RAD52   | SMARCA4           | TMEM127  |
| ACVR1   | BLM                | CIC     | ERBB2   | FGF4   | H3F3B     | INHBA  | MAP3K14 | NFKBIA    | PIK3CD  | RAD54L  | SMARCB1           | TMPRSS2  |
| ACVR1B  | BMPR1A             | CREBBP  | ERBB3   | FGF5   | H3F3C     | INPP4A | MAP3K4  | NKX2-1    | PIK3CG  | RAF1    | SMARCD1           | TNFAIP3  |
| AKT1    | BRAF               | CRKL    | ERBB4   | FGF6   | HGF       | INPP4B | MAPK1   | NKX3-1    | PIK3R1  | RANBP2  | SMC1A             | TNFRSF14 |
| AKT2    | BRCA1 <sup>a</sup> | CRLF2   | ERCC1   | FGF7   | HIST1H1C  | INSR   | MAPK3   | NOTCH1    | PIK3R2  | RARA    | SMC3              | TOP1     |
| AKT3    | BRCA2 <sup>a</sup> | CSF1R   | ERCC2   | FGFR1  | HIST1H2BD | IRF2   | MAX     | NOTCH2    | PIK3R3  | RASA1   | SMO               | TOP2A    |
| ALK     | BRD4               | CSF3R   | ERCC3   | FGFR2  | HIST1H3A  | IRF4   | MCL1    | NOTCH3    | PIM1    | RB1     | SNCAIP            | TP53     |
| ALOX12B | BRIP1              | CSNK1A1 | ERCC4   | FGFR3  | HIST1H3B  | IRS1   | MDC1    | NOTCH4    | PLCG2   | RBM10   | SOCS1             | TP63     |
| ANKRD11 | BTG1               | CTCF    | ERCC5   | FGFR4  | HIST1H3C  | IRS2   | MDM2    | NPM1      | PLK2    | RECQL4  | SOX10             | TRAF2    |
| ANKRD26 | BTK                | CTLA4   | ERG     | FH     | HIST1H3D  | JAK1   | MDM4    | NRAS      | PMAIP1  | REL     | SOX17             | TRAF7    |
| APC     | C11orf30           | CTNNA1  | ERRF1   | FLCN   | HIST1H3E  | JAK2   | MED12   | NRG1      | PMS1    | RET     | SOX2              | TSC1     |
| AR      | CALR               | CTNNB1  | ESR1    | FLI1   | HIST1H3F  | JAK3   | MEF2B   | NSD1      | PMS2    | RFWD2   | SOX9              | TSC2     |
| ARAF    | CARD11             | CUL3    | ETS1    | FLT1   | HIST1H3G  | JUN    | MEN1    | NTRK1     | PNRC1   | RHEB    | SPEN              | TSHR     |
| ARFRP1  | CASP8              | CUX1    | ETV1    | FLT3   | HIST1H3H  | KAT6A  | MET     | NTRK2     | POLD1   | RHOA    | SPOP              | U2AF1    |
| ARID1A  | CBFB               | CXCR4   | ETV4    | FLT4   | HIST1H3I  | KDM5A  | MGA     | NTRK3     | POLE    | RICTOR  | SPTA1             | VEGFA    |
| ARID1B  | CBL                | CYLD    | ETV5    | FOXA1  | HIST1H3J  | KDM5C  | MITF    | NUP93     | PPARG   | RIT1    | SRC               | VHL      |
| ARID2   | CCND1              | DAXX    | ETV6    | FOXL2  | HIST2H3A  | KDM6A  | MLH1    | NUTM1     | PPM1D   | RNF43   | SRSF2             | VTCN1    |
| ARID5B  | CCND2              | DCUN1D1 | EWSR1   | FOXO1  | HIST2H3C  | KDR    | MLL     | PAK1      | PPP2R1A | ROS1    | STAG1             | WISP3    |
| ASXL1   | CCND3              | DDR2    | EZH2    | FOXP1  | HIST2H3D  | KEAP1  | MLLT3   | PAK3      | PPP2R2A | RPS6KA4 | STAG2             | WT1      |
| ASXL2   | CCNE1              | DDX41   | FAM123B | FRS2   | HIST3H3   | KEL    | MPL     | PAK7      | PPP6C   | RPS6KB1 | STAT3             | XIAP     |
| ATM     | CD274              | DHX15   | FAM175A | FUBP1  | HLA-A     | KIF5B  | MRE11A  | PALB2     | PRDM1   | RPS6KB2 | STAT4             | XPO1     |
| ATR     | CD276              | DICER1  | FAM46C  | FYN    | HLA-B     | KIT    | MSH2    | PARK2     | PREX2   | RPTOR   | STAT5A            | XRCC2    |
| ATRX    | CD74               | DIS3    | FANCA   | GABRA6 | HLA-C     | KLF4   | MSH3    | PARP1     | PRKAR1A | RUNX1   | STAT5B            | YAP1     |
| AURKA   | CD79A              | DNAJB1  | FANCC   | GATA1  | HNF1A     | KLHL6  | MSH6    | PAX3      | PRKCI   | RUNX1T1 | STK11             | YES1     |
| AURKB   | CD79B              | DNMT1   | FANCD2  | GATA2  | HNRNPK    | KMT2B  | MST1    | PAX5      | PRKDC   | RYBP    | STK40             | ZBTB2    |
| AXIN1   | CDC73              | DNMT3A  | FANCE   | GATA3  | HOXB13    | KMT2C  | MST1R   | PAX7      | PRSS8   | SDHA    | SUFU              | ZBTB7A   |
| AXIN2   | CDH1               | DNMT3B  | FANCF   | GATA4  | IGF1      | KMT2D  | MTOR    | PAX8      | PTCH1   | SDHAF2  | SUZ12             | ZFHX3    |
| AXL     | CDK12              | DOT1L   | FANCG   | GATA6  | IGF1R     | KRAS   | MUTYH   | PBRM1     | PTEN    | SDHB    | SYK               | ZNF217   |
| B2M     | CDK4               | E2F3    | FANCI   | GEN1   | IGF2      | LAMP1  | MYB     | PDCCD1    | PTPN11  | SDHC    | TAF1              | ZNF703   |
| BAP1    | CDK6               | EED     | FANCL   | GID4   | IKBKE     | LATS1  | MYC     | PDCCD1LG2 | PTPRD   | SDHD    | TBX3              | ZRSR2    |
| BARD1   | CDK8               | EGFL7   | FAS     | GLI1   | IKZF1     | LATS2  | MYCL1   | PDGFRA    | PTPRS   | SETBP1  | TCEB1             |          |
| BBC3    | CDKN1A             | EGFR    | FAT1    | GNA11  | IL10      | LMO1   | MYCN    | PDGFRB    | PTPRT   | SETD2   | TCF3              |          |
| BCL10   | CDKN1B             | EIF1AX  | FBXW7   | GNA13  | IL7R      | LRP1B  | MYD88   | PDK1      | QKI     | SF3B1   | TCF7L2            |          |
| BCL2    | CDKN2A             | EIF4A2  | FGF1    | GNAQ   | INHA      | LYN    | MYOD1   | PDPK1     | RAB35   | SH2B3   | TERC              |          |
| BCL2L1  | CDKN2B             | EIF4E   | FGF8    | GNAS   | HRAS      | LZTR1  | NAB2    | PGR       | RAC1    | SH2D1A  | TERT <sup>b</sup> |          |
| BCL2L11 | CDKN2C             | EML4    | FGF9    | GPR124 | HSD3B1    | MAGI2  | NBN     | PHF6      | RAD21   | SHQ1    | TET1              |          |
| BCL2L2  | CEBPA              | EP300   | FGF10   | GPS2   | HSP90AA1  | MALT1  | NCOA3   | PHOX2B    | RAD50   | SLIT2   | TET2              |          |
| BCL6    | CENPA              | EPCAM   | FGF14   | GREM1  | ICOSLG    | MAP2K1 | NCOR1   | PIK3C2B   | RAD51   | SLX4    | TFE3              |          |
| BCOR    | CHD2               | EPHA3   | FGF19   | GRIN2A | ID3       | MAP2K2 | NEGR1   | PIK3C2G   | RAD51B  | SMAD2   | TFRC              |          |
| BCORL1  | CHD4               | EPHA5   | FGF2    | GRM3   | IDH1      | MAP2K4 | NF1     | PIK3C3    | RAD51C  | SMAD3   | TGFBR1            |          |

a. 检测 BRCA1 和 BRCA2 的大规模重排 (外显子水平 CNV)。

b. TERT 启动子区域仅用于变异检出。

CNV 检出适用于所有基因, 但以下基因除外: HIST2H3A、HIST2H3C、HLA-A、HLA-B、HLA-C、KMT2B、KMT2C、KMT2D、TERT

表 3: TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) panel 包含的 RNA 内容

|              |              |              |               |                |
|--------------|--------------|--------------|---------------|----------------|
| <i>ABL1</i>  | <i>EGFR</i>  | <i>FGFR2</i> | <i>MLL</i>    | <i>PAX3</i>    |
| <i>AKT3</i>  | <i>EML4</i>  | <i>FGFR3</i> | <i>MLL2</i>   | <i>PAX7</i>    |
| <i>ALK</i>   | <i>ERBB2</i> | <i>FGFR4</i> | <i>MSH2</i>   | <i>PDGFRA</i>  |
| <i>AR</i>    | <i>ERG</i>   | <i>FLI1</i>  | <i>MYC</i>    | <i>PDGFRB</i>  |
| <i>AXL</i>   | <i>ESR1</i>  | <i>FLT1</i>  | <i>NOTCH1</i> | <i>PIK3CA</i>  |
| <i>BCL2</i>  | <i>ETS1</i>  | <i>FLT3</i>  | <i>NOTCH2</i> | <i>PPARG</i>   |
| <i>BRAF</i>  | <i>ETV1</i>  | <i>JAK2</i>  | <i>NOTCH3</i> | <i>RAF1</i>    |
| <i>BRCA1</i> | <i>ETV4</i>  | <i>KDR</i>   | <i>NRG1</i>   | <i>RET</i>     |
| <i>BRCA2</i> | <i>ETV5</i>  | <i>KIF5B</i> | <i>NTRK1</i>  | <i>ROS1</i>    |
| <i>CDK4</i>  | <i>EWSR1</i> | <i>KIT</i>   | <i>NTRK2</i>  | <i>RPS6KB1</i> |
| <i>CSF1R</i> | <i>FGFR1</i> | <i>MET</i>   | <i>NTRK3</i>  | <i>TMPRSS2</i> |

评估了所列的全部基因的已知和未知融合；灰色阴影的基因还分析了剪接变异。

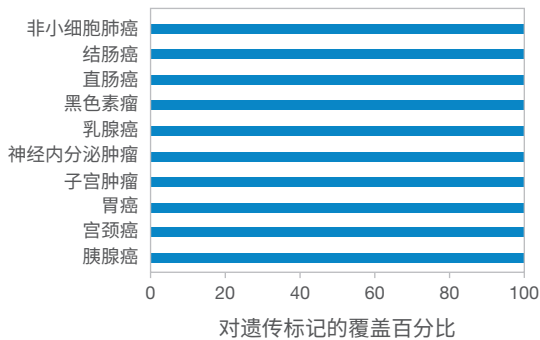


图 4: TruSight Oncology 500 的内容符合多种癌症类型的关键指南——图表列出了一些符合的内容；不代表包含所有内容。

### 通过自动化提高效率

TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 提供手动和自动选项，以支持可扩展的文库制备。因美纳与前沿的液体处理制造商 Hamilton 和 Beckman Coulter Life Sciences 合作，为 TruSight Oncology 500 检测打造全自动工作流程，以满足各种通量需求。这些自动化工作流程可获得与手动实验方案相同的高质量结果，同时将手动操作时间缩短约 50%，从而节省实验室成本并提高效率。

### 添加标签，确保分析特异性

在文库制备过程中向 gDNA 或 cDNA 片段添加唯一分子标记 (UMI)<sup>11</sup>。引入 UMI 可以检测低等位基因频率 (VAF) 的变异，同时能减少误差，从而提供高分析特异性。

### 富集文库，集中目标区域

文库制备基于成熟的杂交捕获化学技术，可从基于 DNA 和 RNA 的文库中纯化出选择的靶点。生物素化的探针与目标区域杂交，使用链霉亲和素包被的磁珠将其拉下，然后再洗脱，用于富集文库混合池。基于杂交的富集是用于分析给定样本中的特定遗传变异的有用策略，能够对外显子组或大量基因（例如大于 50 个基因）进行可靠地测序。针对各种不同的起始类型和起始量，目标富集都可提供可靠的结果。与扩增子测序相比，杂交捕获化学技术具有许多优势，其中包括生成的数据中杂峰和丢失更少。此外，杂交捕获化学技术与融合无关，可检测和鉴定已知和未知的融合。基于扩增子的方法有可能获得假阳性结果，所以需要进行确认性检测，而杂交捕获方法的灵敏度很高，可以准确地鉴定已知和未知伴侣的基因融合。

表 4：利用同一样本中的 DNA 和 RNA 同时分析多个肺癌生物标志物

| 生物标志物   | DNA 内容 | RNA 内容 |
|---------|--------|--------|
| MSI     | ✓      |        |
| TMB     | ✓      |        |
| 生物标志物基因 | 小变异    | 融合     |
| AKT1    | ✓      |        |
| ALK     | ✓      | ✓      |
| BRAF    | ✓      | ✓      |
| DDR2    | ✓      |        |
| EGFR    | ✓      | ✓      |
| ERBB2   | ✓      | ✓      |
| FGFR1   | ✓      | ✓      |
| FGFR3   | ✓      | ✓      |
| KRAS    | ✓      |        |
| MAP2K1  | ✓      |        |
| MET     | ✓      | ✓      |
| NRAS    | ✓      |        |
| NTRK1   | ✓      | ✓      |
| NTRK2   | ✓      | ✓      |
| NTRK3   | ✓      | ✓      |
| PIK3CA  | ✓      | ✓      |
| PTEN    | ✓      |        |
| RET     | ✓      | ✓      |
| TP53    | ✓      |        |

## 可对 8-192 个样本进行测序

TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 使用相同的样本和文库制备工作流程。两种检测之间的主要区别在于规模。TruSight Oncology 500 在 NextSeq™ 550 或 NextSeq 550Dx\* 基因测序仪上运行，每次可以批量处理多达 8 个样本。TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 在样本通量上提供了更高的可扩展性。在 NovaSeq™ 6000 或 NovaSeq 6000Dx 基因测序仪\* 上运行时，客户可以批量处理 16 至 192 个样本。其灵活性来源于 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 的 192 个唯一标签，

\* NextSeq 550Dx 或 NovaSeq 6000Dx 基因测序仪 (研究模式)。

表 5：可扩展的解决方案

| 检测   | TruSight Oncology 500 | TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) |                    |    |     |
|------|-----------------------|--|--------------------|----|-----|
|      | 测序仪                   | NextSeq 550 或 NextSeq 550Dx <sup>a</sup> 基因测序仪 | NovaSeq 6000 基因测序仪 |    |     |
| 流动槽  | 高通量                   | SP   | S1                 | S2 | S4  |
| 样本数量 | 8                     | 16   | 32                 | 72 | 192 |

a. NextSeq 550Dx 测序仪 (研究模式)。

以及能适应不同通量水平的 NovaSeq 流动槽 (表 5)。每个样本的标签性能一致，能获得高于质量控制 (QC) 预期的测序参数。

## 数据分析

DRAGEN 二级分析提供适用于 TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 的变异检出，该平台既可以通过本地 DRAGEN 服务器在本地使用，也可以通过 Illumina Connected Analytics (ICA) 在云端使用，ICA 现已支持数据流和自动启动功能。两种版本均利用精密的专有算法来消除错误、杂峰和生殖系变异，能实现高度准确的变异检出性能，分析特异性超过 99.9995%。当需要知道每 Mb 区域的确切突变数量时 (例如在使用仅含肿瘤样本的工作流程进行 TMB 评估时)，这种水平的特异性特别有用。使用 TruSight Oncology 500 Local App<sup>†</sup> 和 DRAGEN TruSight Oncology 500 分析得到的 DNA 变异数据具有出色的一致性 (图 5C、图 6C)；但是，使用 DRAGEN 流程时，分析速度是 Local App 的 2-4 倍 (表 6)，缩短了获得最终结果所需的时间。



如需了解有关 ICA 的更多信息，请阅读《通过 Illumina Connected Analytics 实现安全性、隐私性和合规性技术说明》。

† 上一代 TruSight Oncology 500 软件 (不基于 DRAGEN 软件)。

通过与 Illumina Connected Insights 和其他商业供应商 Velsera Clinical Genomics Workspace 集成，可提供变异见解和报告生成功能。在本地或使用 Illumina Connected Analytics 在云端生成的变异检出文件可以上传到首选的三级分析工具中。从潜在的成千上万的变异中，可以筛选出生物相关变异并进行优先排序，形成最终的定制报告。

表 6：使用 DRAGEN TruSight Oncology 500 分析软件加快分析速度

| 组织活检样本数量 | 完成分析的平均时间 <sup>a</sup> |                        |
|----------|------------------------|------------------------|
|          | Local App <sup>b</sup> | DRAGEN 流程 <sup>c</sup> |
| 8        | 5.5 小时                 | 2 小时                   |
| 16       | 12 小时                  | 3 小时                   |
| 32       | 18 小时                  | 5 小时                   |
| 72       | 24 小时                  | 10 小时                  |

- a. 分析时间基于实际运行，每次运行会有所不同。
- b. 本地服务器规格：Amazon EC2，以 c5.9xlarge 为例（36 vCPU，72 GiB 内存），分析时间根据服务器规格而有所不同。
- c. DRAGEN App 在 DRAGEN Server v3 上运行。

## 经过验证的可靠结果

尽管 TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput（大样本量方案）可以采用不同的通量选项在不同的测序平台上运行，但两种检测的基因组内容和预期的变异检出性能是相同的。两种检测在 MSI、TMB、CNV、小变异和融合的检测中显示出了高度的一致性。

## 准确评估 TMB 和 MSI

TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput（大样本量方案）非常适合 MSI 和 TMB 的检测，它们依赖于对多个基因组位点进行分析。一直以来，MSI 都采

用 PCR (MSI-PCR) 和免疫组化进行分析。其他方法通常只能提供将样本描述为 MSI 稳定或 MSI 高的定性结果，而两种 TruSight Oncology 500 检测基于 NGS 的评估能分析 130 个 MSI 同聚物位点，并准确计算 MSI 状态的量化评分（图 5）<sup>12</sup>。

在低突变水平获得准确、可重复的 TMB 值对较小的 panel 可能很困难。TruSight Oncology 500 panel 结合了全面的基因组内容和精密的信息学算法，能提供与全外显子组研究高度一致的准确 TMB 估计结果（图 6、表 7）<sup>12</sup>。在制备文库时加入 UMI，再配合专有的因美纳信息学技术，能将测序错误率降低 10-20 倍<sup>11</sup>。去除 FFPE 杂峰（例如脱氨基、氧化）能够对 VAF 低至 5% 的低质量 DNA 样本进行灵敏的分析。

表 7：在 10 mut/Mb 的水平下，全外显子组测序 (WES) 和 TruSight Oncology 500 的 TMB 分类结果高度一致

| 指标    | 数值    |
|-------|-------|
| 阳性符合率 | 94.7% |
| 阴性符合率 | 96.1% |
| 总体符合率 | 95.4% |

基于 108 个 FFPE 组织样本的 TMB 值；表中展示了高 TMB 和低 TMB 分类的符合率，阈值为 10 mut/Mb。

## 灵敏检测 CNV

在多种肿瘤类型中，多个基因的拷贝数变异与肿瘤发生相关<sup>13</sup>。两种 TruSight Oncology 500 检测均可对 514 个 CNV 相关基因进行分析，能检出扩增（检测限为 2.2 倍倍数变化）以及 0.5 倍倍数变化的缺失（图 7、表 8）。



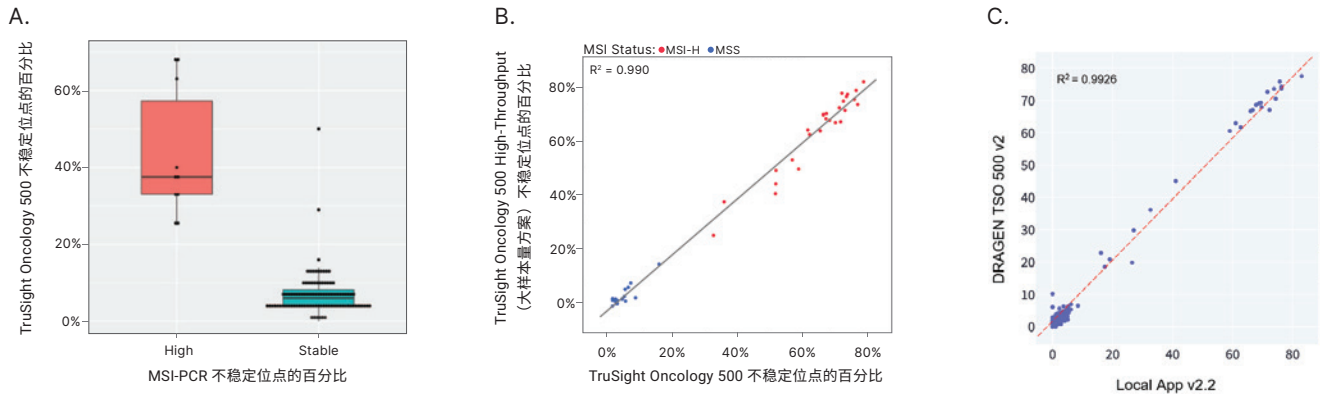


图 5: 准确评估 MSI 状态——(A) 比较使用 TruSight Oncology 500 分析 FFPE 组织样本获得的定量评分 (y 轴) 与使用 MSI-PCR 获得的定性评分 (x 轴)。(B) TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 的 MSI 分析结果高度一致。(C) 使用 DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 软件和 TruSight Oncology 500 Local App v2.2 分析的 TruSight Oncology 500 数据之间高度一致。

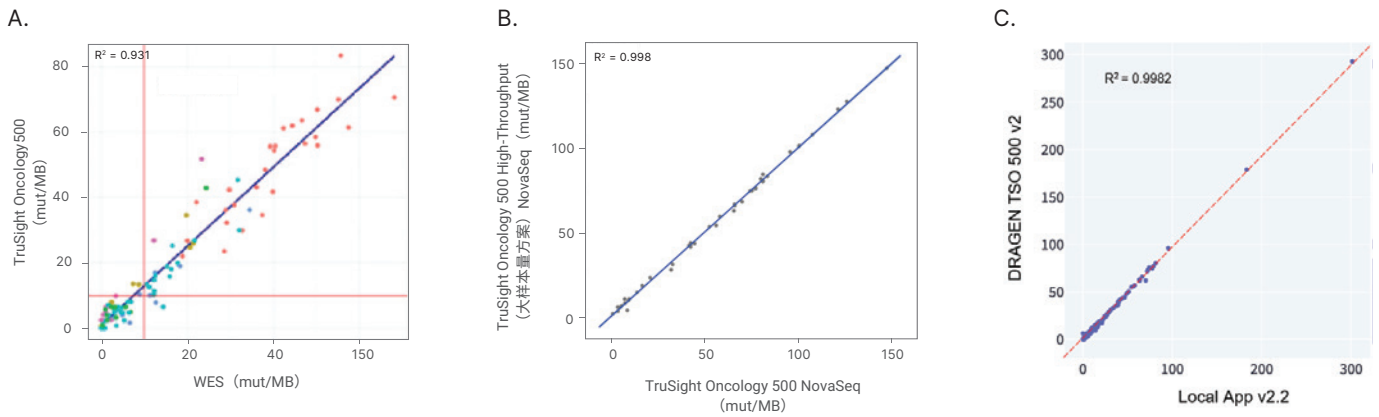


图 6: 准确评估 TMB 状态——(A) 对 108 个 FFPE 组织样本的分析显示, WES 和 TruSight Oncology 500 的 TMB 测量结果高度一致。红线代表阈值 (10 mut/Mb)。(B) TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 的 TMB 分析结果高度一致。(C) 使用 DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 软件和 TruSight Oncology 500 Local App v2.2 分析的 TruSight Oncology 500 数据之间高度一致。

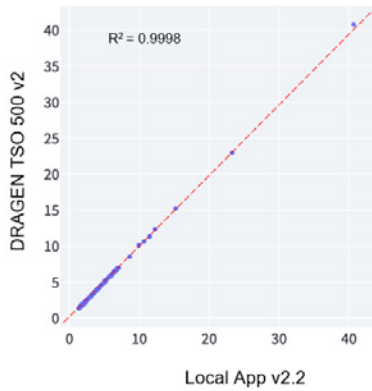


图 7: 使用 DRAGEN TruSight Oncology v2 软件和 TruSight Oncology 500 Local App v2.2 分析 TruSight Oncology 500 数据获得的 CNV 检测结果高度一致。59 个基因的 CNV 比较。

表 8: 灵敏检测 CNV

| 基因    | 平均倍数变化                          |                                      |
|-------|---------------------------------|--------------------------------------|
|       | DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 | TruSight Oncology 500 Local App v2.2 |
| AR    | 2.03                            | 2.17                                 |
| BRAF  | 2.09                            | 2.09                                 |
| BRCA1 | 1.42                            | 1.42                                 |
| BRCA2 | 1.92                            | 1.93                                 |
| CCND1 | 4.15                            | 4.14                                 |
| CCNE1 | 1.62                            | 1.63                                 |
| CDK4  | 3.23                            | 3.24                                 |
| CDK6  | 1.85                            | 1.84                                 |
| CHEK2 | 1.65                            | 1.68                                 |
| EGFR  | 3.55                            | 3.53                                 |
| ERBB2 | 8.63                            | 8.66                                 |
| FGF10 | 1.60                            | 1.59                                 |
| FGF19 | 3.28                            | 3.30                                 |
| FGFR1 | 3.57                            | 3.57                                 |
| KRAS  | 2.19                            | 2.19                                 |
| MDM2  | 2.46                            | 2.47                                 |
| MDM4  | 1.65                            | 1.64                                 |
| MET   | 1.70                            | 1.69                                 |
| MYC   | 1.97                            | 1.98                                 |
| MYCN  | 1.45                            | 1.46                                 |

本表举例展示了使用 DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 软件和 TruSight Oncology 500 Local App v2.2 分析所得数据的高度一致性，但这并非检测到的 CNV 的完整列表。

## 检测 BRCA 大规模重排

DRAGEN TruSight Oncology 500 分析工作流程中的 BRCA 大规模重排 (LR) 步骤可以对 BRCA 1 和 2 基因进行外显子水平 CNV 检测。对于 3 个或以上外显子，在 NextSeq 550 测序仪上，灵敏度为 43%，而少于 3 个外显子时则为 50% (表 9)。

表 9: 灵敏检测 BRCA LR

| 检测到的 BRCA 1/2 LR  | 估计的 LR VAF |
|-------------------|------------|
| BRCA1 丢失外显子 8     | 0.26       |
| BRCA2 丢失外显子 21-24 | 0.44       |
| BRCA1 丢失外显子 14-24 | 0.51       |
| BRCA1 丢失外显子 21-24 | 0.85       |
| BRCA1 丢失外显子 1-3   | 0.48       |
| BRCA1 丢失外显子 1-23  | 0.70       |
| BRCA2 获得外显子 25-27 | 0.37       |
| BRCA1 丢失外显子 1-3   | 0.86       |
| BRCA1 获得外显子 5-16  | 0.83       |
| BRCA1 获得外显子 17-18 | 0.51       |
| BRCA1 获得外显子 1-16  | 0.61       |
| BRCA1 获得外显子 13    | 0.69       |
| BRCA2 获得外显子 25    | 0.40       |
| BRCA2 获得外显子 11-27 | 0.54       |
| BRCA2 获得外显子 12-13 | 0.35       |
| BRCA1 丢失外显子 22    | 0.92       |

这些数据使用 DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 软件生成。

## 高度灵敏的 FFPE 样本变异检测

靶向富集化学技术的优点之一，是利用设计得足够大的探针提高结合特异性，同时也能够和含有小突变的靶点杂交。这一机制减少了因 FFPE 组织样本引入的天然等位基因变异和序列杂峰而导致的样本丢失。此检测能够对 FFPE 样本中低至 5% VAF 的变异进行可重现的检测 (图 8、表 10)。

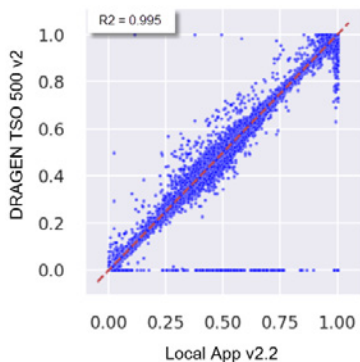


图 8：使用 DRAGEN TruSight Oncology v2 软件和 TruSight Oncology 500 Local App v2.2 分析的 TruSight Oncology 500 数据之间的 VAF 高度一致

### 可靠地检测融合

癌症可能由表观遗传学变化、表达水平变化和基因融合造成，它们无法用标准测序方法进行检测<sup>14,15</sup>。TruSight Oncology 500 可检测和鉴定融合伴侣未知的融合。为了获得相当的 RNA 分析结果，TruSight Oncology 500 建议使用 40 ng RNA，而 TruSight Oncology 500 High-Throughput（大样本量方案）建议使用 40–80 ng RNA。在从 FFPE 组织中获得的 RNA 产量较低时，仍可使用 TruSight Oncology 500 High-Throughput（大样本量方案）以 40 ng 的 RNA 起始量来检测中至高表达水平的变异。但 RNA 量足够时，80 ng 的起始量能够大幅提高低浓度融合的检测灵敏度（表 11）。

### 规划未来

TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput（大样本量方案）可以轻松整合到目前正在使用 NGS 的实验室中，帮助实验室进行 CGP，而无需再了解一项新技术。将多次独立的单个生物标志物检测整合到一个检测中后，实验室可以节省样本、时间和成本，同时还能提高检出重要标志物的机率。此外，实验室引入肿瘤检测可以让实验室保存样本和原始数据。

表 10：高度灵敏的 DNA 小变异检测

| 基因                | 突变               | DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 (平均 VAF) |
|-------------------|------------------|--|
| 变异类型：单核苷酸变异 (SNV) |                  |  |
| AKT1              | E17K             | 5%                                       |
| APC               | R1450*           | 8%                                       |
| BRAF              | V600E            | 13%                                      |
| CTNNB1            | T41A             | 8%                                       |
| EGFR              | L858R            | 7%                                       |
| EGFR              | T790M            | 7%                                       |
| FGFR3             | S249C            | 6%                                       |
| FOXL2             | C134W            | 7%                                       |
| GNAS              | R201C            | 7%                                       |
| IDH1              | R132C            | 7%                                       |
| KIT               | D816V            | 8%                                       |
| KRAS              | G12D             | 7%                                       |
| NOTCH1            | P668S            | 5%                                       |
| NRAS              | Q61R             | 7%                                       |
| PIK3CA            | E545G            | 5%                                       |
| RET               | M918T            | 8%                                       |
| TP53              | R248Q            | 7%                                       |
| 变异类型：复杂变异         |                  |  |
| EGFR              | L747_P753>Q      | 3%                                       |
| 变异类型：插入           |                  |  |
| APC               | T1556Nfs*3       | 7%                                       |
| ERBB2             | A775-G776insYVMA | 7%                                       |
| 变异类型：缺失           |                  |  |
| FBXW7             | FBXW7: G667fs    | 5%                                       |
| PTEN              | PTEN:K267fs*9    | 7%                                       |
| TP53              | TP53:C242fs*5    | 6%                                       |

本表举例展示了使用 DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 软件和 TruSight Oncology 500 Local App v2.2 分析所得数据的一致性，但这并非检测到的 SNV 和插入缺失的完整列表。

表 11: 可靠地检测融合和剪接变异

| RNA 融合                          | RNA 起始量 |       |       | 组织  |
|---------------------------------|---------|-------|-------|-----|
|                                 | 40 ng   | 60 ng | 80 ng |     |
| <i>ALK-EML4</i>                 | 15      | 21    | 40    | 肺   |
| <i>EGFR-RAB3IP</i>              | 5       | 9     | 19    | 脑   |
| <i>EGFR-METTL1</i>              | 25      | 84    | 71    | 脑   |
| <i>BRCA1-MPP2</i>               | 25      | 28    | 29    | 未知  |
| <i>ALK-BRE</i>                  | 75      | 112   | 128   | 肉瘤  |
| <i>CCDC170-ESR1</i>             | 122     | 59    | 168   | 肾   |
| <i>MYC-MRPL13</i>               | 27      | 35    | 52    | 乳腺  |
| <i>MYC-STK3</i>                 | 11      | 39    | 28    | 乳腺  |
| <i>ROS1; GOPC-ENC1</i>          | 32      | 53    | 93    | 肺   |
| <i>ROS1; GOPC-CD74</i>          | 104     | 92    | 141   | 肺   |
| <i>ANKUB1; RNF13-ETV5; DGKG</i> | 29      | 45    | 72    | 子宫  |
| <i>NTRK3-SEMA6A</i>             | 7       | 16    | 25    | 皮肤  |
| <i>RET-NCOA4</i>                | 74      | 78    | 154   | 甲状腺 |
| <i>EWSR1-ATF1</i>               | 19      | 30    | 32    | 肉瘤  |
| <i>EWSR1-CBY1</i>               | 44      | 30    | 97    | 肉瘤  |
| <i>BRCA2-NRXN3</i>              | 33      | 60    | 84    | 骨   |
| <i>FLT3-SMOX</i>                | 50      | 72    | 54    | 骨   |
| <i>FLT3-VWA8</i>                | 29      | 51    | 69    | 骨   |
| <i>FLT3-LCP1</i>                | 12      | 32    | 47    | 骨   |
| <b>剪接变异</b>                     |         |       |       |     |
| <i>ARV7</i>                     | 26      | 38    | 46    | 乳腺  |
| <i>EGFR v3</i>                  | 567     | 884   | 937   | 脑   |
| <i>EGFR v3</i>                  | 1249    | 1614  | 2049  | 脑   |

这些数据使用 Local App 流程 (非 DRAGEN 软件) 生成。

## 更出色的产品特性

因美纳提供高水平的服务和支持, 确保实验室实现成功运营。在提高效率方面, TruSight Oncology 500 产品<sup>†</sup> 具备以下优势:

- **预先变动通知**——因美纳会在对 TruSight Oncology 500 产品系列中的产品进行任何重大更改之前六个月通知实验室<sup>†</sup>
- **检验报告**——每个 TruSight Oncology 500 产品<sup>†</sup> 均由因美纳质量保证部门签发检验报告 (CoA), 以证明产品符合检验规程和质量标准
- **更长的保质期**——TruSight Oncology 500 试剂的最短保质期延长至 6 个月, 降低了产品过期的风险, 以便实验室能够根据当前的检测需求使用试剂

## 总结

TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案) 是基于 NGS 的杂交捕获检测, 可在单次检测中使用少量样本来进行 CGP, 分析指南和临床试验中的重要生物标志物。将 DNA 和 RNA 杂交捕获与精密的信息学方法相结合能减少错误, 获得高质量的数据, 即使使用 FFPE 样本也仍然如此。借助 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案), 实验室可以增加批次通量, 每周处理更多样本。利用 DRAGEN 二级分析的强大功能, TruSight Oncology 500 可以提高实验室效率, 获得有意义的结果。

<sup>†</sup> 对于 NextSeq 550Dx 基因测序仪上的 TruSight Oncology 500 产品组合, 增强功能仅适用于文库制备试剂盒, 不适用于核心耗材。

## 了解更多

TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput (大样本量方案)

DRAGEN 二级分析

Illumina Connected Analytics

Illumina Connected Insights

订购信息：TruSight Oncology 500

| 样本类型 | 文库制备    |   | 包括 Velsera |   |
|------|---------|---|------------|---|
|      | 产品      | 货号  |            |   |
| 手动   | DNA     | TruSight Oncology 500 DNA Kit <sup>a</sup> (16 标签, 48 样本)   | 20028213   |   |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA Kit, 外加 Velsera <sup>a</sup> (16 标签, 48 样本)                               | 20032624   | ✓ |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA Kit, 配合 NextSeq 使用 <sup>b</sup> (16 标签, 48 样本)                            | 20028214   |   |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA Kit, 配合 NextSeq 使用, 外加 Velsera <sup>b</sup> (16 标签, 48 样本)                | 20032625   | ✓ |
|      | DNA/RNA | TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle <sup>a</sup> (16 标签, 24 样本)                                    | 20028215   |   |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, 外加 Velsera <sup>a</sup> (16 标签, 24 样本)                        | 20032626   | ✓ |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, 配合 NextSeq 使用 <sup>b</sup> (16 标签, 24 样本)                     | 20028216   |   |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, 配合 NextSeq 使用, 外加 Velsera <sup>b</sup> (16 标签, 24 样本)         | 20032627   | ✓ |
| 自动   | DNA     | TruSight Oncology 500 DNA Automation <sup>a</sup> Kit (16 标签, 64 样本)                                | 20045504   |   |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, 外加 Velsera <sup>a</sup> (16 标签, 64 样本)                    | 20045506   | ✓ |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, 配合 NextSeq 使用 <sup>b</sup> (16 标签, 64 样本)                 | 20045505   |   |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, 配合 NextSeq 使用, 外加 Velsera <sup>b</sup> (16 标签, 64 样本)     | 20045507   | ✓ |
|      | DNA/RNA | TruSight Oncology 500 DNA/RNA <sup>a</sup> Automation Kit (16 标签, 32 样本)                            | 20045508   |   |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, 外加 Velsera <sup>a</sup> (16 标签, 32 样本)                | 20045509   | ✓ |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, 配合 NextSeq 使用 <sup>b</sup> (16 标签, 32 样本)             | 20045990   |   |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, 配合 NextSeq 使用, 外加 Velsera <sup>b</sup> (16 标签, 32 样本) | 20045991   | ✓ |

a. 包含文库制备和富集试剂, 不包含 NextSeq 550 基因测序仪测序试剂。NextSeq 550 基因测序仪测序试剂可单独购买。访问 [illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/cluster-gen-sequencing-reagents/nextseq-series-kits-v2-5.html](https://illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/cluster-gen-sequencing-reagents/nextseq-series-kits-v2-5.html)。

b. 包含文库制备和富集试剂以及 NextSeq 550 基因测序仪测序试剂。

订购信息：TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 High-Throughput（大样本量方案）

| 样本类型 | 文库制备    |   |            | 自动化 |                        |         |
|------|---------|---|------------|-----|------------------------|---------|
|      | 产品      | 货号  | 包括 Velsera | 产品  | 货号                     |         |
| 手动   | DNA     | TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (48 样本)                            | 20040765   |     | Beckman Coulter i 系列   | 联系因美纳销售 |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit, 外加 Velsera <sup>a</sup> (48 样本)                | 20040769   | ✓   | Hamilton Microlab STAR | 联系因美纳销售 |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (144 样本)                           | 20040767   |     |                        |         |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput (大样本量方案), 外加 Velsera <sup>a</sup> (144 样本)          | 20040771   | ✓   |                        |         |
|      | DNA/RNA | TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (24 样本)                        | 20040764   |     |                        |         |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit, 外加 Velsera <sup>a</sup> (24 样本)            | 20040768   | ✓   |                        |         |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (72 样本)                        | 20040766   |     |                        |         |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit, 外加 Velsera <sup>a</sup> (72 样本)            | 20040770   | ✓   |                        |         |
| 自动   | DNA     | TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (64 样本)                 | 20049283   |     |                        |         |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (64 样本), 外加 Velsera     | 20049277   | ✓   |                        |         |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (144 样本)                | 20049285   |     |                        |         |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (144 样本), 外加 Velsera    | 20049279   | ✓   |                        |         |
|      | DNA/RNA | TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (32 样本)             | 20049282   |     |                        |         |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (32 样本), 外加 Velsera | 20049276   | ✓   |                        |         |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (72 样本)             | 20049284   |     |                        |         |
|      |         | TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (72 样本), 外加 Velsera | 20049278   | ✓   |                        |         |

a. 包含文库制备和富集试剂, 不包含 IDT for Illumina Indexes 或 NovaSeq 6000 基因测序仪测序试剂。

订购信息：TruSight Oncology 500 High-Throughput  
(大样本量方案) (续)

| 耗材    |   | 货号       |
|-------|---|----------|
| 产品    |   |          |
| 标签试剂盒 |   |          |
| 手动    | IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes Set A, Ligation (96 标签, 96 样本)                | 20034701 |
|       | IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes Set B, Ligation (96 标签, 96 样本)                | 20034702 |
| 自动    | IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes for Automation Set A, Ligation (96 标签, 96 样本) | 20066404 |
|       | IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes for Automation Set B, Ligation (96 标签, 96 样本) | 20063213 |
| 测序试剂盒 |   |          |
|       | NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (200 个循环)  | 20040719 |
|       | NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (200 个循环)  | 20028318 |
|       | NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (200 个循环)  | 20028315 |
|       | NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (200 个循环)  | 20028313 |

订购信息：分析选项

| 本地变异检出 |  | 货号       |
|--------|--|----------|
| 产品     |  |          |
|        | Illumina DRAGEN Server v3  | 20040619 |
|        | Illumina DRAGEN Server v4  | 20051343 |
|        | Illumina DRAGEN Server Advance Exchange Plan (Illumina DRAGEN 服务器高级维保换机计划) | 20032797 |
| 云端变异检出 |  |          |
|        | ICA 基础版年度订阅  | 20044874 |
|        | ICA 专业版年度订阅  | 20044876 |
|        | ICA 企业版年度订阅  | 20038994 |
|        | ICA 企业版合规性附加组件 (仅适用于基础版)   | 20066830 |
|        | ICA 培训和入门  | 20049422 |
|        | ICA 数据存储：Illumina Analytics, 1 credit                                      | 20042038 |
|        | ICA 数据存储：Illumina Analytics Starter Pack, 1000 credits                     | 20042039 |
|        | ICA 数据存储：Illumina Analytics, 5000 credits                                  | 20042040 |
|        | ICA 数据存储：Illumina Analytics, 50,000 credits                                | 20042041 |
|        | ICA 数据存储：Illumina Analytics, 100,000 credits                               | 20042042 |
| 云端变异报告 |  |          |
|        | Illumina Connected Insights- 年度订阅  | 20090137 |
|        | Illumina Connected Insights- 肿瘤学基因组等效样本 -VCF                               | 20090138 |
|        | Illumina Connected Insights- 培训和入门   | 20092376 |
|        | 信息学专业服务  | 20071787 |

## 参考文献

1. Stransky N, Cerami E, Schalm S, Kim JL, Lengauer C. [The landscape of kinase fusions in cancer](#). *Nat Commun*. 2014;5:4846. doi:10.1038/ncomms5846.
2. Boland GM, Piha-Paul SA, Subbiah V, et al. [Clinical next generation sequencing to identify actionable aberrations in a phase I program](#). *Oncotarget*. 2015;6(24):20099-20110. doi:10.18632/oncotarget.4040
3. Massard C, Michiels S, Féré C, et al. [High-Throughput Genomics and Clinical Outcome in Hard-to-Treat Advanced Cancers: Results of the MOSCATO 01 Trial](#). *Cancer Discov*. 2017;7(6):586-595. doi:10.1158/2159-8290.CD-16-1396.
4. Harris MH, DuBois SG, Glade Bender JL, et al. [Multicenter Feasibility Study of Tumor Molecular Profiling to Inform Therapeutic Decisions in Advanced Pediatric Solid Tumors: The Individualized Cancer Therapy \(iCat\) Study](#). *JAMA Oncol*. 2016;2(5):608-615. doi:10.1001/jamaoncol.2015.5689
5. Parsons DW, Roy A, Yang Y, et al. [Diagnostic Yield of Clinical Tumor and Germline Whole-Exome Sequencing for Children With Solid Tumors](#). *JAMA Oncol*. 2016;2(5):616-624. doi:10.1001/jamaoncol.2015.5699
6. Zehir A, Benayed R, Shah RH, et al. [Mutational landscape of metastatic cancer revealed from prospective clinical sequencing of 10,000 patients](#). *Nat Med*. 2017;23(6):703-713. doi:10.1038/nm.4333
7. Tray N, Weber JS, Adams S. [Predictive Biomarkers for Checkpoint Immunotherapy: Current Status and Challenges for Clinical Application](#). *Cancer Immunol Res*. 2018;6(10):1122-1128. doi:10.1158/2326-6066.CIR-18-0214
8. Samstein RM, Lee CH, Shoushtari AN, et al. [Tumor mutational load predicts survival after immunotherapy across multiple cancer types](#). *Nat Genet*. 2019;51(2):202-206. doi:10.1038/s41588-018-0312-8
9. U.S. Food & Drug Administration. FDA Approves First-Line Immunotherapy for Patients with MSI-H/dMMR Metastatic Colorectal Cancer. [fda.gov/news-events/press-announcements/fda-approves-first-line-immunotherapy-patients-msi-hdmmr-metastatic-colorectal-cancer](#). Published 2020. Accessed March 30, 2022.
10. U.S. Food & Drug Administration. FDA approves pembrolizumab for adults and children with TMB-H solid tumors. [fda.gov/drugs/drug-approvals-and-databases/fda-approves-pembrolizumab-adults-and-children-tmb-h-solid-tumors](#). Published 2020. Accessed March 30, 2022.
11. Illumina. TruSight Oncology UMI Reagents technical note. [illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/datasheets/trusight-oncology-umi-reagents-datasheet-100000050425.pdf](#). Published 2018. Accessed March 30, 2022.
12. Illumina. Analysis of TMB and MSI Status with TruSight Oncology 500. [illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/appnotes/trusight-oncology-500-tmb-analysis-1170-2018-009.pdf](#). Published 2018. Accessed March 30, 2022.
13. Beroukhi R, Mermel CH, Porter D, et al. [The landscape of somatic copy-number alteration across human cancers](#). *Nature*. 2010;463(7283):899-905. doi:10.1038/nature08822
14. Green MR, Vicente-Dueñas C, Romero-Camarero I, et al. [Transient expression of Bcl6 is sufficient for oncogenic function and induction of mature B-cell lymphoma](#). *Nat Commun*. 2014;5:3904. doi:10.1038/ncomms4904
15. Piskol R, Ramaswami G, Li JB. [Reliable identification of genomic variants from RNA-seq data](#). *Am J Hum Genet*. 2013;93(4):641-651. doi:10.1016/j.ajhg.2013.08.008

## Illumina 中国

上海办公室 • 电话 (021) 6032-1066 • 传真 (021) 6090-6279  
 北京办公室 • 电话 (010) 8441-6900 • 传真 (010) 8455-4855  
 技术支持热线 400-066-5835 • [chinasupport@illumina.com](mailto:chinasupport@illumina.com)  
 市场销售热线 400-066-5875 • [china\\_info@illumina.com](mailto:china_info@illumina.com) • [www.illumina.com.cn](http://www.illumina.com.cn)

© 2024 Illumina, Inc. 保留所有权利。所有商标均为因美纳公司或其各自所有者的财产。  
 关于具体的商标信息，请访问 [www.illumina.com.cn/company/legal.html](http://www.illumina.com.cn/company/legal.html)。

M-GL-00173 v6.0



因美纳 因美纳讲堂

illumina®