

# TruSight™ Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput

Creación de perfiles  
genómicos completos  
flexibles y ampliables a  
partir de muestras FFPE

- Analice múltiples tipos de variantes y biomarcadores clave en más de 500 genes, tanto en ADN como en ARN, en un único ensayo.
- De la muestra a los resultados en 4-5 días con el uso de flujos de trabajo manuales o automatizados que integran la preparación de bibliotecas, la secuenciación y el análisis de datos.
- Genere datos precisos y resultados fiables que cumplan con las exigentes especificaciones de rendimiento.
- Conserve las muestras en el centro y obtenga datos que sean relevantes para la institución local y la comunidad.

**illumina**®

## Introducción

Los estudios recientes realizados con grandes cohortes muestran que la creación de perfiles genómicos completos tiene el potencial de identificar alteraciones genéticas relevantes en hasta el 90 % de las muestras.<sup>1-6</sup> El uso de un ensayo único y completo para evaluar una amplia gama de biomarcadores permite utilizar menos muestra y devuelve resultados más rápidamente, en comparación con varias pruebas iterativas. Para ayudar a los investigadores que trabajan con un suministro de tejido y tiempo limitados, Illumina ofrece TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput (tabla 1). Gracias a su demostrada tecnología, al contenido de biomarcadores relevantes y a las diversas colaboraciones farmacéuticas consolidadas, estos ensayos están bien situados para convertirse en la base de los futuros ensayos de diagnóstico de creación de perfiles tumorales.

### Analice varios tipos de tumores y biomarcadores mediante un único flujo de trabajo

TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput son ensayos de secuenciación de nueva generación (NGS, next-generation sequencing)

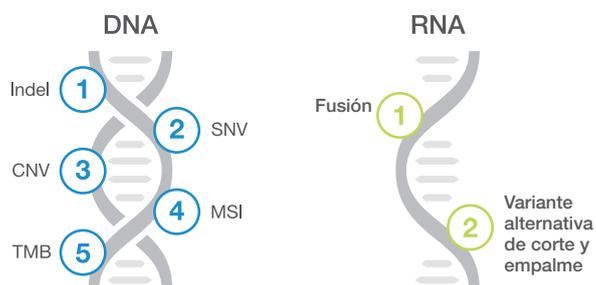


Figura 1: Tipos de variantes detectados por TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput

que analizan simultáneamente el ADN y el ARN (figura 1) en un flujo de trabajo integrado (figura 2). El contenido del panel incluye varios tipos de variantes y biomarcadores clave (figura 3) que abarcan 523 genes ligados al cáncer en el ADN y el ARN (tabla 2, tabla 3 y tabla 4), lo que elimina la necesidad de invertir tiempo y valiosas muestras, como bloques de tejido fijado en formol e incluido en parafina (FFPE, formalin fixed, paraffin embedded), en las pruebas iterativas.

Tabla 1: TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput

Parámetro	TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 High-Throughput
Sistema	NextSeq 500 System, NextSeq 550 System o NextSeq 550Dx System (modo de investigación)	NovaSeq 6000 System
Tamaño del panel	ADN de 1,94 Mb y ARN de 358 kb	ADN de 1,94 Mb y ARN de 358 kb
Cantidad necesaria de aporte de ADN	40 ng	40 ng
Cantidad necesaria de aporte de ARN	40 ng	40-80 ng
Cantidad necesaria de aporte de muestra FFPE	Recomendación de al menos 2 mm <sup>3</sup> de muestras de tejido FFPE	Recomendación de al menos 2 mm <sup>3</sup> de muestras de tejido FFPE
Duración total del ensayo	4-5 días desde el ácido nucleico hasta el informe de variantes	4-5 días desde el ácido nucleico hasta el informe de variantes
Duración del experimento de secuenciación	24 horas	19 horas (SP y S1), 25 horas (S2) o 36 horas (S4)
Experimento de secuenciación	2 × 101 ciclos	2 × 101 ciclos
Productividad de muestras	8 muestras por experimento	16-192 muestras por experimento
Límite de detección	VAF del 5 % para las variantes pequeñas 5 copias por ng de aporte de ARN para fusiones Cambio con factor de multiplicación 2,2 para CNV	VAF del 5 % para las variantes pequeñas 5 copias por ng de aporte de ARN para fusiones (aporte de 80 ng) Cambio con factor de multiplicación 2,2 para CNV
Sensibilidad del análisis	>96 % (para todos los tipos de variante con una VAF del 5 %)	>96 % (para todos los tipos de variante con una VAF del 5 %)
Especificidad del análisis	99,9998 %	99,9998 %



Figura 2: Flujo de trabajo de TruSight Oncology 500. TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput se integran en los flujos de trabajo de laboratorio actuales, desde los ácidos nucleicos hasta las llamadas de variantes en cuatro días. Local Run Manager está disponible solo con TruSight Oncology 500.

- a. Los kits de TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput están disponibles en versiones compatibles con la automatización.
- b. Próximamente estará disponible el software de análisis TruSight Oncology 500 de DRAGEN en el propio centro y basado en la nube.
- c. Local Run Manager está disponible solo en el NextSeq 550 System.

***NTRK1, NTRK2, NTRK3* (todos los cánceres) | *MSI* (todos los cánceres) | *TMB* (todos los cánceres)**

 <b>Pulmón</b>	 <b>Melanoma</b>	 <b>Colon</b>	 <b>Ovárico</b>	 <b>Mama</b>	 <b>Gástrico</b>	 <b>Vejiga</b>	 <b>Sarcoma</b>
<i>AKT1</i> <i>ALK</i> <i>BRAF</i> <i>DDR2</i> <i>EGFR</i> <i>ERBB2</i> <i>FGFR1</i> <i>FGFR3</i> <i>KRAS</i> <i>MAP2K1</i> <i>MET</i> <i>NRAS</i> <i>PIK3CA</i> <i>PTEN</i> <i>RET</i> <i>TP53</i>	<i>BRAF</i> <i>CTNNB1</i> <i>GNA11</i> <i>GNAQ</i> <i>KIT</i> <i>MAP2K1</i> <i>NF1</i> <i>NRAS</i> <i>PDGFRA</i> <i>PIK3CA</i> <i>PTEN</i> <i>TP53</i>	<i>AKT1</i> <i>BRAF</i> <i>HRAS</i> <i>KRAS</i> <i>MET</i> <i>MLH1</i> <i>MSH2</i> <i>MSH6</i> <i>NRAS</i> <i>PIK3CA</i> <i>PMS2</i> <i>PTEN</i> <i>SMAD4</i> <i>TP53</i>	<i>BRAF</i> <i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i> <i>KRAS</i> <i>PDGFRA</i> <i>FOXL2</i> <i>TP53</i>	<i>AKT1</i> <i>AR</i> <i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i> <i>ERBB2</i> <i>FGFR1</i> <i>FGFR2</i> <i>PIK3CA</i> <i>PTEN</i>	<i>BRAF</i> <i>KIT</i> <i>KRAS</i> <i>MET</i> <i>MLH1</i> <i>PDGFRA</i> <i>TP53</i>	<i>MSH6</i> <i>PMS2</i> <i>TSC1</i>	<i>ALK</i> <i>APC</i> <i>BRAF</i> <i>CDK4</i> <i>CTNNB1</i> <i>ETV6</i> <i>EWSR1</i> <i>FOXO1</i> <i>GLI1</i> <i>KIT</i> <i>MDM2</i> <i>MYOD1</i> <i>NAB2</i> <i>NF1</i> <i>PAX3</i> <i>PAX7</i> <i>PDGFRA</i> <i>PDGFRB</i> <i>SDHB</i> <i>SDHC</i> <i>SMARCB1</i> <i>TFE3</i> <i>WT1</i>

Figura 3: Biomarcadores de creación de perfiles genómicos de tumores para varios tipos de cáncer. TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput incluyen biomarcadores de las directrices clave para varios tipos de cáncer, así como biomarcadores de todos los cánceres tales como MSI, *NTRK1-3* y TMB.

Tabla 2: contenido de ADN incluido en TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput

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	BMPRI1A	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	CRLF2	ERCC1	FGF7	HIST1H1C	INSR	MAPK3	NOTCH1	PIK3R2	RARA	SMC3	TOP1
AKT3	BRCA2	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	ERRFI1	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	PRKARIA	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	ZFXH3
AXL	CDK12	DOT1L	FANCG	GATA6	IGF1R	KRAS	MUTYH	PBRM1	PTEN	SDHB	SYK	ZNF217
B2M	CDK4	E2F3	FANCI	GEN1	IGF2	LAMP1	MYB	PDCD1	PTPN11	SDHC	TAF1	ZNF703
BAP1	CDK6	EED	FANCL	GID4	IKBKE	LATS1	MYC	PDCD1LG2	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	INHBA	LYN	MYOD1	PDPK1	RAB35	SH2B3	TERC	
BCL2L1	CDKN2B	EIF4E	FGF8	GNAS	HRAS	LZTR1	NAB2	PGR	RAC1	SH2D1A	TERT	
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	

El contenido sombreado en gris se analiza para la detección de CNV

Tabla 3: contenido de ARN en los paneles de TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput

<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>MLLT3</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>

Todos los genes enumerados se evalúan con relación a las fusiones conocidas y nuevas; el contenido sombreado en gris se analiza con relación a las variantes alternativas de corte y empalme

Tabla 4: análisis simultáneo de varios biomarcadores de cáncer pulmonar utilizando ADN y ARN en la misma muestra

Biomarcador	Contenido de ADN	Contenido de ARN
MSI	✓	
TMB	✓	
Genes biomarcadores	Variantes pequeñas	Fusiones
<i>AKT1</i>	✓	
<i>ALK</i>	✓	✓
<i>BRAF</i>	✓	✓
<i>DDR2</i>	✓	
<i>EGFR</i>	✓	✓
<i>ERBB2</i>	✓	✓
<i>FGFR1</i>	✓	✓
<i>FGFR3</i>	✓	✓
<i>KRAS</i>	✓	
<i>MAP2K1</i>	✓	
<i>MET</i>	✓	✓
<i>NRAS</i>	✓	
<i>NTRK1</i>	✓	✓
<i>NTRK2</i>	✓	✓
<i>NTRK3</i>	✓	✓
<i>PIK3Ca</i>	✓	✓
<i>PTEN</i>	✓	
<i>RET</i>	✓	✓
<i>TP53</i>	✓	

## Diseño de contenido exhaustivo

Ilumina se ha aliado con autoridades reconocidas en la comunidad oncológica para diseñar el contenido de TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput. Los paneles obtenidos como resultado de esta alianza ofrecen una cobertura exhaustiva de los biomarcadores que normalmente mutan en numerosos tipos de cáncer (figura 3), lo que incluye 523 genes para las variantes de nucleótido único (SNV, single nucleotide variant), inserciones/deleciones (indels), variantes en el número de copias (CNV, copy number variations); y 55 genes de fusiones nuevas y conocidas y variantes alternativas de corte y empalme (tabla 2, tabla 3). El contenido se compone de genes enumerados en las directrices actuales con una cobertura importante de las directrices fundamentales relativas a varios tipos de tumores (figura 4) y genes estudiados en más de 1000 ensayos clínicos. Asimismo, los paneles de TruSight Oncology 500 incluyen el biomarcador de inestabilidad de microsatélites (MSI, microsatellite instability), con correlaciones conocidas con las respuestas,<sup>7-9</sup> y el biomarcador carga mutacional del tumor (TMB, tumor mutational burden) (tabla 4).<sup>10</sup>

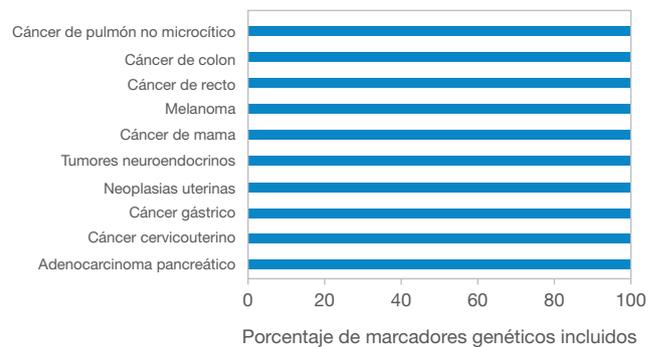


Figura 4: adecuación del contenido de TruSight Oncology 500 con respecto a las directrices esenciales por tipo de cáncer. El gráfico ofrece ejemplos de adecuación del contenido; no pretende ser exhaustivo.

## Flujo de trabajo integrado

Con la disponibilidad de un flujo de trabajo optimizado y exhaustivo que abarca desde la entrada de muestras hasta el informe final, se simplifica la implementación de la creación interna de perfiles genómicos completos (CGP, comprehensive genomic profiling) (figura 2). El uso de kits y métodos automáticos de preparación de bibliotecas, herramientas de llamada de variantes y software de interpretación y generación de informes posibilita un flujo de trabajo fluido que se puede completar en tan solo cuatro días.

### Empiece con ADN o ARN

En los ensayos TruSight Oncology 500 se puede utilizar ADN o ARN extraído de la misma muestra como material de entrada. Si se utiliza ADN, la preparación de muestras empieza por recortar el ADN genómico (ADNg). Si se empieza con ARN, el primer paso será la transcripción inversa de la muestra para obtener el ADN complementario (ADNc). Las bibliotecas listas para la secuenciación se preparan a partir de ADNg y ADNc simultáneamente.

### Automatización para conseguir eficiencia

TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput ofrecen opciones manuales y automatizadas para respaldar una preparación de bibliotecas flexible. Illumina se ha aliado con Hamilton y Beckman Coulter Life Sciences, principales fabricantes de sistemas de manipulación de líquidos, para producir flujos de trabajo totalmente automatizados para los ensayos TruSight Oncology 500, que admiten diversos niveles de necesidad de productividad. Con estos flujos de trabajo automatizados se consiguen resultados de una calidad tan alta como los obtenidos con los protocolos manuales, a la vez que se reduce el tiempo de participación activa en cerca del 50 %, con el consiguiente ahorro en el coste laboral de laboratorio y el aumento de la eficiencia.

### Añadir etiquetas para la especificidad analítica

Durante la preparación de bibliotecas, se añaden identificadores moleculares únicos (UMI, unique molecular identifiers)<sup>11</sup> a los fragmentos de ADNg o ADNc. Estos UMI permiten la detección de variantes con una baja frecuencia alélica de variantes (VAF, variant allele frequency) a la vez que suprimen errores, lo que proporciona una alta especificidad analítica.

### Enriquecer bibliotecas para centrar los esfuerzos

La preparación de las bibliotecas se basa en un reconocido proceso químico de captura híbrida mediante sondas biotiniladas y bolas magnéticas recubiertas con

estreptavidina, para purificar objetivos seleccionados de las bibliotecas de ADN y de ARN. Las regiones de interés se hibridan con las sondas biotiniladas, se extraen por medios magnéticos y se eluyen para enriquecer la agrupación de bibliotecas. El enriquecimiento basado en hibridación es una estrategia útil para analizar variantes genéticas específicas en una muestra determinada y permite realizar una secuenciación fiable de exomas o de un gran número de genes (p. ej., >50 genes). Esto proporciona resultados fiables para un amplio abanico de tipos y cantidades de entradas. El proceso químico de captura híbrida ofrece varias ventajas respecto a la secuenciación de amplicones, entre las que se incluyen la obtención de datos con menos artefactos y una menor pérdida de muestra. Además, el proceso químico de captura híbrida es independiente de la fusión, lo que permite detectar y caracterizar fusiones conocidas y nuevas. A diferencia de las técnicas basadas en amplicones, que requieren pruebas de confirmación porque pueden darse falsos positivos, el método de captura híbrida es muy sensible y puede caracterizar con precisión fusiones génicas tanto conocidas como nuevas.

### Secuenciación de 8 a 192 muestras

TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput siguen el mismo flujo de trabajo de preparación de muestras y bibliotecas. La diferencia principal entre los ensayos es la escala. TruSight Oncology 500 se ejecuta en NextSeq™ 500 o NextSeq 550Dx\* Systems, en los que se pueden agrupar hasta ocho muestras a la vez. TruSight Oncology 500 High-Throughput proporciona flexibilidad para una mayor productividad de muestras. Cuando se utiliza en el NovaSeq™ 6000 System, los clientes pueden agrupar de 16 a 192 muestras. Esta flexibilidad es posible gracias a la disponibilidad de 192 índices únicos para TruSight Oncology 500 High-Throughput y a las celdas de flujo de NovaSeq, que admiten diferentes niveles de productividad (tabla 5). Todos y cada uno de los índices de muestra presentan un rendimiento coherente para generar criterios de medición de la secuenciación que superan las expectativas de control de calidad.

Tabla 5: solución flexible

Ensayo	TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 High-Throughput			
Instrumento	NextSeq 550 System o NextSeq 550Dx <sup>a</sup> System	NovaSeq 6000 System			
Celda de flujo	Alto rendimiento	SP	S1	S2	S4
N.º de muestras	8	16	32	72	192

a. Instrumento NextSeq 550Dx en el modo de investigación

\* Instrumento NextSeq 550Dx en el modo de investigación

## Análisis de datos

Hoy en día, para la llamada de variantes para TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput se utiliza una aplicación local en un servidor local.

Próximamente estará disponible una versión DRAGEN™ de la aplicación, que se ejecutará en las instalaciones con DRAGEN Server local o bien como una solución basada en la nube. Ambas aplicaciones aprovechan algoritmos sofisticados y exclusivos que eliminan los errores, los artefactos y las variantes germinales. El resultado es un rendimiento de llamadas de variantes muy preciso con una especificidad analítica del 99,9998 %. Este nivel de especificidad es especialmente beneficioso cuando es fundamental conocer el número exacto de mutaciones por Mb, como en la evaluación de la TMB con un flujo de trabajo exclusivo del tumor. Los datos de variantes del ADN analizados con TruSight Oncology 500 Local App y TruSight Oncology 500 DRAGEN App muestran resultados concordantes (figura 5C, figura 6C); sin embargo, DRAGEN App completa el análisis de 2 a 4 veces más rápido que la Local App (tabla 6), lo que reduce el tiempo para la obtención de los resultados finales.

Para la interpretación y la generación de informes, los archivos de informes de variantes se pueden cargar en la nube de Clinical Genomics Workspace (CGW) de PierianDx directamente desde el sistema de secuenciación. Clinical Genomics Workspace de PierianDx, respaldado por una exhaustiva base de conocimientos genómicos que se actualiza continuamente y que contiene datos cuidadosamente seleccionados por expertos<sup>12</sup>, realiza la anotación y el filtrado de las variantes para una interpretación y generación de informes fluidas. A partir de miles de variantes del genoma, Clinical Genomics Workspace de PierianDx filtra y da prioridad a las variantes biológicamente pertinentes para el informe genómico final, que es automatizado y personalizable.

Tabla 6: análisis más rápido con TruSight Oncology 500 DRAGEN App<sup>a</sup>

N.º de muestras de biopsias de tejido	Tiempo medio para finalizar el análisis <sup>b</sup>	
	Local App <sup>c</sup>	DRAGEN App <sup>d</sup>
8	5,5 horas	2 horas
16	12 horas	3 horas
32	18 horas	5 horas
72	24 horas	10 horas

- Próximamente estará disponible el software de análisis TruSight Oncology 500 de DRAGEN en el propio centro y basado en la nube
- Los tiempos de análisis se basan en experimentos reales y variarán entre experimentos
- Especificaciones del servidor local: Amazon EC2, c5.9xlarge instance (36 vCPU, memoria de 72 GiB); el tiempo de análisis variará según las especificaciones del servidor
- DRAGEN App utilizada en DRAGEN Server v3

## Resultados demostrados y fiables

Aunque TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput se diseñaron para ejecutarse en plataformas de secuenciación independientes con diferentes opciones de productividad, los ensayos tienen el mismo contenido genómico y expectativas de rendimiento para la llamada de variantes. Ambos ensayos demuestran una alta concordancia cuando detectan la MSI, la TMB, las CNV, variantes pequeñas y fusiones.

### Evaluación precisa de la TMB y la MSI

TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput son ideales para analizar la MSI y la TMB, que dependen del análisis de varios locus genómicos. El estado de la MSI se ha analizado tradicionalmente mediante PCR (MSI-PCR) e inmunohistoquímica. Mientras que otros métodos ofrecen un resultado cualitativo que describe las muestras como MSI estable o MSI alta, la evaluación basada en NGS con los ensayos TruSight Oncology 500 analiza 130 sitios de marcadores MSI de homopolímeros para calcular una puntuación cuantitativa precisa del estado de MSI (figura 5).<sup>13</sup>

Obtener un valor de TMB preciso y reproducible con niveles de mutación bajos puede ser todo un reto con paneles más pequeños. Los paneles de TruSight Oncology 500 combinan un contenido genómico exhaustivo con algoritmos informáticos sofisticados para ofrecer una estimación precisa de la TMB que concuerda en gran medida con los estudios del exoma completo (figura 6, tabla 7).<sup>13</sup> Al incorporar los UMI durante la preparación de la biblioteca, junto a los procesos informáticos exclusivos de Illumina, se reducen las tasas de error de la secuenciación de 10 a 20 veces.<sup>11</sup> La eliminación de artefactos FFPE (como desaminación u oxidación) permite una sensibilidad analítica con una VAF tan baja como del 5 %, con muestras de ADN de baja calidad.

Tabla 7: alta concordancia entre WES y TruSight Oncology 500 para la clasificación de TMB a 10 mutaciones/Mb

Criterio de medición	Valor
Concordancia porcentual positiva	94,7 %
Concordancia porcentual negativa	96,1 %
Concordancia porcentual general	95,4 %

En función de los valores de TMB de 108 muestras de tejidos FFPE. Se muestra la concordancia porcentual de las clasificaciones con una TMB elevada o reducida, con 10 mutaciones/Mb como valor umbral.

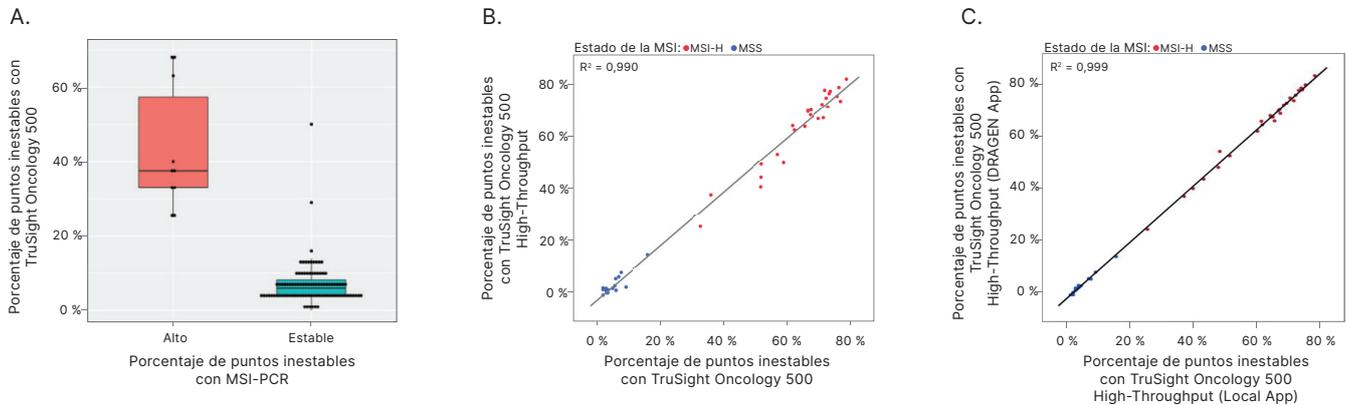


Figura 5: Evaluación precisa del estado de MSI. (A) Las muestras de tejido FFPE analizadas con TruSight Oncology 500 producen una puntuación cuantitativa (eje Y) en comparación con una puntuación cualitativa mediante MSI-PCR (eje X). (B) Alta concordancia del análisis de la MSI entre TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput. (C) Alta concordancia entre los datos de TruSight Oncology 500 High-Throughput analizados con el uso de TruSight Oncology 500 DRAGEN App y TruSight Oncology 500 Local App. Nota: Próximamente estará disponible el software de análisis TruSight Oncology 500 de DRAGEN en el propio centro y basado en la nube.

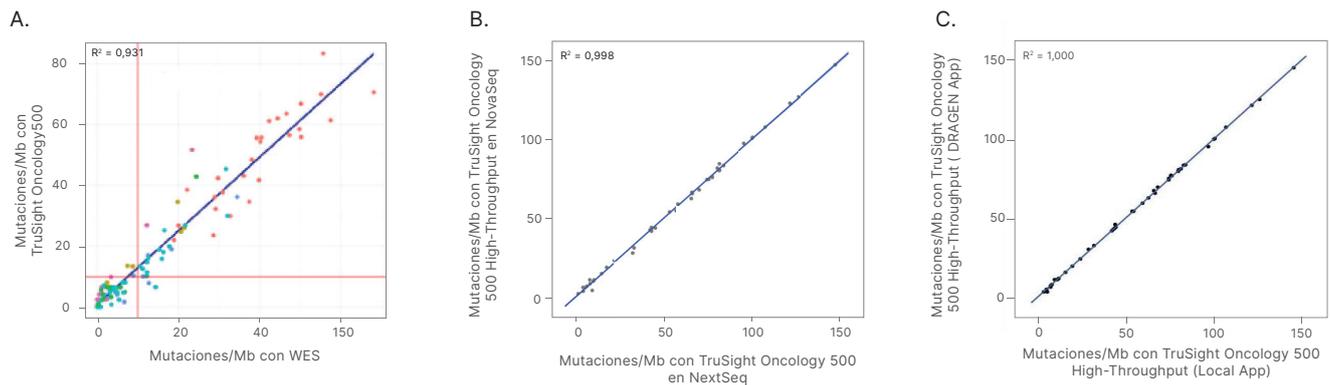


Figura 6: Evaluación precisa del estado de TMB. (A) El análisis de 108 muestras de tejido FFPE muestra una alta concordancia entre las mediciones de la TMB mediante WES y TruSight Oncology 500. La línea roja indica el valor umbral (10 mutaciones/Mb). (B) Alta concordancia en el análisis de TMB mediante TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput. (C) Alta concordancia entre los datos de TruSight Oncology 500 High-Throughput analizados con el uso de TruSight Oncology 500 DRAGEN App y TruSight Oncology 500 Local App. Nota: Próximamente estará disponible el software de análisis TruSight Oncology 500 de DRAGEN en el propio centro y basado en la nube.

### Detección sensible de las CNV

Los cambios en el número de copias en varios genes y tipos de tumores se han asociado a la oncogénesis.<sup>14</sup> Ambos ensayos TruSight Oncology 500 incluyen el análisis de 59 genes asociados a CNV, y pueden realizar llamadas de amplificaciones con un límite de detección que presenta un cambio con factor de multiplicación 2,2 (figura 7, tabla 8).

### Detección de variantes muy sensible a partir de muestras FFPE

Una de las ventajas de la química de enriquecimiento de objetivos es el uso de sondas diseñadas con un tamaño lo suficientemente grande para proporcionar una elevada especificidad en la unión, pero que también permiten la hibridación con objetivos que contienen pequeñas mutaciones. Este mecanismo reduce la retirada de muestras cuando hay tanto variaciones alélicas naturales como artefactos de secuenciación introducidos a partir de muestras de tejidos FFPE. El ensayo puede detectar de forma reproducible variantes en muestras FFPE con una VAF de tan solo un 5 % (figura 8, tabla 9).

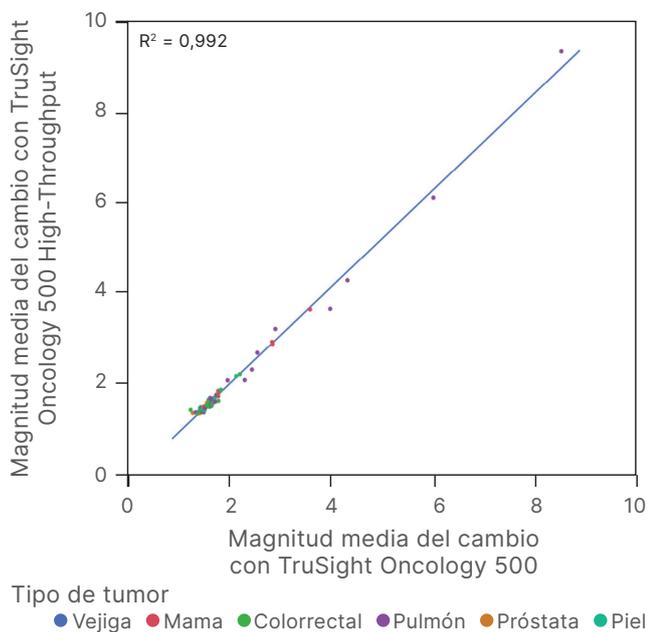


Figura 7: Alta concordancia de detección de CNV entre TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput

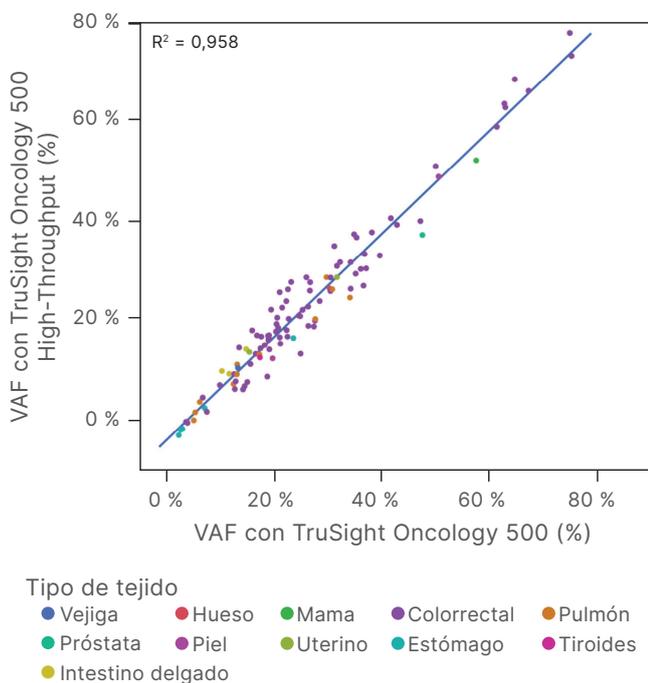


Figura 8: Alta concordancia de VAF entre TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput

Tabla 8: detección de CNV sensible<sup>a</sup>

Gen	Magnitud del cambio			Tejido
	TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 HT	Local App	
			DRAGEN App <sup>b</sup>	
<i>ERBB2</i>	23,43	23,37	23,90	Mama
<i>MDM2</i>	8,50	9,34	10,58	Pulmón
<i>EGFR</i>	6,00	6,12	6,53	Pulmón
<i>EGFR</i>	4,32	4,31	4,31	Pulmón
<i>MET</i>	3,98	3,68	3,90	Pulmón
<i>MYC</i>	3,59	3,67	3,71	Mama
<i>ERBB2</i>	2,86	2,91	2,96	Mama
<i>BRAF</i>	2,31	2,12	2,07	Pulmón
<i>MYC</i>	2,22	2,24	2,25	Colorrectal
<i>CCND1</i>	2,15	2,20	2,15	Piel
<i>KRAS</i>	1,82	1,86	1,87	Mama
<i>MDM4</i>	1,80	1,77	1,85	Mama
<i>CCNE1</i>	1,76	1,79	1,71	Pulmón
<i>FGF19</i>	1,73	1,74	1,70	Piel
<i>AR</i>	1,72	1,68	1,66	Colorrectal
<i>MET</i>	1,69	1,62	1,66	Colorrectal
<i>KRAS</i>	1,64	1,73	1,79	Pulmón
<i>MYCN</i>	1,63	1,66	1,60	Colorrectal
<i>CDK6</i>	1,62	1,60	1,62	Colorrectal
<i>CHEK2</i>	1,58	1,54	1,49	Pulmón
<i>FGF10</i>	1,54	1,51	1,58	Pulmón
<i>BRCA2</i>	1,53	1,53	1,51	Mama
<i>FGF7</i>	1,49	1,50	1,53	Colorrectal
<i>FGFR1</i>	1,39	1,38	1,39	Colorrectal

a. La información de esta tabla muestra ejemplos de concordancia entre TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput; no pretende ser una lista exhaustiva de las CNV detectadas.  
 b. Próximamente estará disponible el software de análisis TruSight Oncology 500 de DRAGEN en el propio centro y basado en la nube

Tabla 9: detección muy sensible de variantes pequeñas de ADN<sup>a</sup>

Gen	Mutación	VAF		
		TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 High-Throughput	
		Local App	DRAGEN App <sup>b</sup>	
Tipo de variante: variante de nucleótido único (SNV, single nucleotide variant)				
<i>AKT1</i>	E17K	20 %	18 %	16 %
<i>BRAF</i>	V600E	19 %	19 %	19 %
<i>CDKN2A</i>	R58	12 %	14 %	14 %
<i>CTNNB1</i>	G34E	16 %	18 %	18 %
<i>EGFR</i>	L858R	18 %	17 %	17 %
<i>EGFR</i>	T790M	13 %	12 %	12 %
<i>FBXW7</i>	R465C	8 %	7 %	7 %
<i>FGFR2</i>	S252W	32 %	32 %	31 %
<i>GNAS</i>	R844C	5 %	5 %	5 %
<i>H3F3B</i>	K37M	31 %	30 %	29 %
<i>IDH2</i>	R140Q	23 %	22 %	22 %
<i>KRAS</i>	G12D	6 %	6 %	6 %
<i>NRAS</i>	Q61K	15 %	18 %	18 %
<i>PIK3CA</i>	E542K	14 %	15 %	15 %
<i>PTCH1</i>	A563V	4 %	4 %	4 %
<i>SMARCA4</i>	R973W	3 %	3 %	3 %
<i>TP53</i>	R248Q	29 %	27 %	27 %
Tipo de variante: variante de nucleótido múltiple (MNV, multiple nucleotide variant)				
<i>RET</i>	A845V	7 %	8 %	8 %
Tipo de variante: inserción				
<i>APC</i>	T1556Nfs*3	21 %	20 %	20 %
Tipo de variante: delección				
<i>ARID1A</i>	D1850Tfs*33	4 %	5 %	5 %
<i>EP300</i>	H2324fs*29	24 %	20 %	20 %
<i>KMT2A (MLL)</i>	K3828Rfs*31	3 %	3 %	3 %
<i>PTEN</i>	K267Rfs*9	21 %	21 %	19 %
<i>RNF43</i>	G659Vfs*41	18 %	18 %	18 %

a. La información de esta tabla muestra ejemplos de concordancia entre TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput; no pretende ser una lista exhaustiva de las SNV e indels detectados.  
 b. Próximamente estará disponible el software de análisis TruSight Oncology 500 de DRAGEN en el propio centro y basado en la nube

## Detección sólida de fusiones

El cáncer puede surgir a partir de cambios epigenéticos, cambios en el nivel de expresión y fusiones de genes que no se pueden detectar mediante una secuenciación estándar.<sup>15,16</sup> Los ensayos TruSight Oncology 500 permiten detectar y caracterizar fusiones que son independientes del otro gen. Para lograr resultados semejantes en el análisis de ARN, en TruSight Oncology 500 se recomienda utilizar 40 ng de ARN, mientras que, en TruSight Oncology 500 High-Throughput, la cantidad recomendada oscila entre 40 y 80 ng de ARN. En los casos en que la cantidad de ARN obtenida de tejidos FFPE sea baja, se podrá utilizar también un aporte de ARN inicial de 40 ng para detectar variantes expresadas en niveles entre medios y altos con TruSight Oncology 500 High-Throughput. No obstante, si se dispone de suficiente ARN, un aporte de 80 ng contribuye a aumentar al máximo la sensibilidad para detectar las fusiones presentes en concentraciones muy bajas (tabla 10).

## Planificación para el futuro

TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput se integran fácilmente en los laboratorios que ya utilizan NGS, lo que les permite ofrecer capacidades de generación de CGP sin necesidad de explorar una tecnología completamente nueva. Al consolidar varios ensayos de biomarcadores independientes y únicos en un ensayo, los laboratorios pueden ahorrar muestra, tiempo y dinero, al tiempo que aumentan las probabilidades de identificar un biomarcador positivo. Asimismo, realizar los ensayos tumorales de forma interna permite a los laboratorios conservar la muestra y los datos brutos, además de convertirse en una parte activa de los comités de tumores moleculares.

## Resumen

TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput son ensayos de captura híbrida basados en NGS que permiten una generación de perfiles genómicos completos mediante el análisis de los biomarcadores esenciales presentes en las directrices y los ensayos clínicos, en un único ensayo con una pequeña cantidad de muestra. Al combinar la captura híbrida de ADN y ARN con soluciones informáticas sofisticadas, se reducen los errores y se obtienen datos de alta calidad, incluso de muestras FFPE. Gracias a TruSight Oncology 500 High-Throughput, los laboratorios pueden aumentar sus tamaños de lote y procesar más muestras a la semana. Aproveche la potencia de TruSight Oncology 500 para mejorar la eficacia de su laboratorio y generar resultados significativos.

Tabla 10: detección sólida de fusiones y variantes alternativas de corte

Fusión de ARN	Cantidad de aporte de ARN			Tejido
	40 ng	60 ng	80 ng	
ALK-EML4	15	21	40	Pulmón
EGFR-RAB3IP	5	9	19	Cerebro
EGFR-METTL1	25	84	71	Cerebro
BRCA1-MPP2	25	28	29	Desconocido
ALK-BRE	75	112	128	Sarcoma
CCDC170-ESR1	122	59	168	Riñón
MYC-MRPL13	27	35	52	Mama
MYC-STK3	11	39	28	Mama
ROS1;GOPC-ENC1	32	53	93	Pulmón
ROS1;GOPC-CD74	104	92	141	Pulmón
ANKUB1; RNF13-ETV5; DGKG	29	45	72	Útero
NTRK3-SEMA6A	7	16	25	Piel
RET-NCOA4	74	78	154	Tiroides
EWSR1-ATF1	19	30	32	Sarcoma
EWSR1-CBY1	44	30	97	Sarcoma
BRCA2-NRXN3	33	60	84	Hueso
FLT3-SMOX	50	72	54	Hueso
FLT3-VWA8	29	51	69	Hueso
FLT3-LCP1	12	32	47	Hueso
<b>Variante alternativa de corte y empalme</b>				
ARv7	26	38	46	Mama
EGFR v3	567	884	937	Cerebro
EGFR v3	1249	1614	2049	Cerebro

- La información de esta tabla muestra ejemplos de concordancia entre TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput; no pretende ser una lista exhaustiva de las SNV e indels detectados.
- Próximamente estará disponible el software de análisis TruSight Oncology 500 de DRAGEN en el propio centro y basado en la nube

## Información adicional

TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput: [www.illumina.com/tso500](http://www.illumina.com/tso500)

## Referencias

- Stransky N, Cerami E, Schalm S, Kim JL, Lengauer C. [The landscape of kinase fusions in cancer. Nat Commun. 2014;5:4846.](#)
- 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.](#)
- Massard C, Michiels S, Ferté 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.](#)
- 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.](#)
- 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.](#)
- 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.](#)
- 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.](#)
- 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.](#)
- U.S. Food & Drug Administration. [FDA Approves First-Line Immunotherapy for Patients with MSI-H/bMMR Metastatic Colorectal Cancer.](#) Consultado el 1 de mayo de 2021.
- U.S. Food & Drug Administration. [FDA approves pembrolizumab for adults and children with TMB-H solid tumors.](#) Consultado el 1 de mayo de 2021.
- Illumina (2017) [TruSight Oncology UMI Reagents technical note.](#)
- PierianDx - [Genomic Knowledgebase.](#) Consultado el 1 de mayo de 2021.
- Illumina (2018) [Analysis of TMB and MSI Status with TruSight Oncology 500 application note.](#)
- Beroukhim R1, Mermel CH, Porter D, et al. [The landscape of somatic copy-number alteration across human cancers. Nature. 2010;463\(7283\):899-905.](#)
- Green MR, Vicente-Duenas 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.](#)
- Piskol R, Ramaswami G, Li JB. [Reliable identification of genomic variants from RNA-seq data. Am J Hum Genet. 2013;93\(4\):641-651.](#)

Datos para realizar pedidos TruSight Oncology 500

Tipo de muestra	Preparación de bibliotecas			Llamadas de variantes		
	Producto	N.º de referencia	PierianDx incluido	Producto	N.º de referencia	
Manual		TruSight Oncology 500 DNA Kit <sup>a</sup> (16 indexes, 48 samples)	20028213	Licencias de 1 año		
	ADN	TruSight Oncology 500 DNA Kit, plus PierianDx <sup>a</sup> (16 indexes, 48 samples)	20032624	✓	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 1 (120 DNA or 96 DNA/RNA samples)	Próximamente
		TruSight Oncology 500 DNA Kit, for Use with NextSeq <sup>b</sup> (16 indexes, 48 samples)	20028214		DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 2 (360 DNA or 288 DNA/RNA samples)	Próximamente
		TruSight Oncology 500 DNA Kit, for Use with NextSeq, plus PierianDx <sup>b</sup> (16 indexes, 48 samples)	20032625	✓	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 3 (600 DNA or 480 DNA/RNA samples)	Próximamente
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle <sup>a</sup> (16 indexes, 24 samples)	20028215		DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 4 (925 DNA or 740 DNA/RNA samples)	Próximamente
	ADN/ARN	TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, plus PierianDx <sup>a</sup> (16 indexes, 24 samples)	20032626	✓	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 5 (1850 DNA or 1480 DNA/RNA samples)	Próximamente
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, for Use with NextSeq <sup>b</sup> (16 indexes, 24 samples)	20028216		DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 6 (5550 DNA or 4440 DNA/RNA samples)	Próximamente
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Bundle, for Use with NextSeq, plus PierianDx <sup>b</sup> (16 indexes, 24 samples)	20032627	✓	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 7 (9250 DNA or 7400 DNA/RNA samples)	Próximamente
		TruSight Oncology 500 DNA Automation <sup>a</sup> Kit (16 indexes, 64 samples)	20045504		DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 8 (18,500 DNA or 14,800 DNA/RNA samples)	Próximamente
	Automatizado	ADN	TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, plus PierianDx <sup>a</sup> (16 indexes, 64 samples)	20045506	✓	Hardware (para análisis en las instalaciones)
TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, for Use with NextSeq <sup>b</sup> (16 indexes, 64 samples)			20045505		DRAGEN S3 Server	20040619
TruSight Oncology 500 DNA Automation Kit, for Use with NextSeq, plus PierianDx <sup>b</sup> (16 indexes, 64 samples)			20045507	✓		
TruSight Oncology 500 DNA/RNA <sup>a</sup> Automation Kit (16 indexes, 32 samples)			20045508			
ADN/ARN		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, plus PierianDx <sup>a</sup> (16 indexes, 32 samples)	20045509	✓		
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, for Use with NextSeq <sup>b</sup> (16 indexes, 32 samples)	20045990			
	TruSight Oncology 500 DNA/RNA Automation Kit, for Use with NextSeq, plus PierianDx <sup>b</sup> (16 indexes, 32 samples)	20045991	✓			

a. Incluye reactivos de enriquecimiento y para la preparación de bibliotecas; no incluye los reactivos de secuenciación del NextSeq 550 System  
 b. Incluye reactivos de enriquecimiento y preparación de bibliotecas y el reactivo de secuenciación del NextSeq 550 System

Datos para realizar pedidos: TruSight Oncology 500 y TruSight Oncology 500 High-Throughput

Tipo de muestra	Preparación de bibliotecas			Automatización		
	Producto	N.º de referencia	PierianDx incluido	Producto	N.º de referencia	
Manual	ADN	TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (48 samples)	20040765		Beckman Coulter i-Series	Contacte con el representante de ventas de Illumina
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit, with PierianDx <sup>a</sup> (48 samples)	20040769	✓	Hamilton Microlab STAR	Contacte con el representante de ventas de Illumina
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (144 samples)	20040767			
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput, with PierianDx <sup>a</sup> (144 samples)	20040771	✓		
	ADN/ARN	TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (24 samples)	20040764			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit, with PierianDx <sup>a</sup> (24 samples)	20040768	✓		
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit <sup>a</sup> (72 samples)	20040766			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Kit, with PierianDx <sup>a</sup> (72 samples)	20040770	✓		
Automatizado	ADN	TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (64 samples)	20049283			
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (64 samples) plus PierianDx	20049277	✓		
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (144 samples)	Próximamente			
		TruSight Oncology 500 DNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (144 samples) plus PierianDx	Próximamente	✓		
	ADN/ARN	TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (32 samples)	20049282			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (32 samples) plus PierianDx	20049276	✓		
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (72 samples)	Próximamente			
		TruSight Oncology 500 DNA/RNA High-Throughput Automation Kit <sup>a</sup> (72 samples) plus PierianDx	Próximamente	✓		

a. Incluye reactivos de enriquecimiento y preparación de bibliotecas; no incluye IDT para índices de Illumina ni reactivos de secuenciación del NovaSeq 6000 System

Datos para realizar pedidos: TruSight Oncology 500 High-Throughput

Consumibles			Llamadas de variantes	
Producto		N.º de referencia	Producto	N.º de referencia
Kits de índices			Licencias de 1 año	
Manual	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes Set A, Ligation (96 indexes, 96 samples)	20034701	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 1 (120 DNA or 96 DNA/RNA samples)	Próximamente
	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes Set B, Ligation (96 indexes, 96 samples)	20034702	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 2 (360 DNA or 288 DNA/RNA samples)	Próximamente
Automatizado	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes for Automation Set A, Ligation (96 indexes, 96 samples)	Próximamente	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 3 (600 DNA or 480 DNA/RNA samples)	Próximamente
	IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes for Automation Set B, Ligation (96 indexes, 96 samples)	20063213	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 4 (925 DNA or 740 DNA/RNA samples)	Próximamente
Kits de reactivos de secuenciación			DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 5 (1850 DNA or 1480 DNA/RNA samples)	Próximamente
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (200 cycles)		20040719	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 6 (5550 DNA or 4440 DNA/RNA samples)	Próximamente
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)		20028318	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 7 (9250 DNA or 7400 DNA/RNA samples)	Próximamente
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)		20028315	DRAGEN TruSight Oncology 500 Analysis Software, On-Premise, Level 8 (18,500 DNA or 14,800 DNA/RNA samples)	Próximamente
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)		20028313	Hardware (para análisis en las instalaciones)	
			DRAGEN S3 Server	20040619



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566  
 techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2021 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, visite [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
 M-GL-00173 ESP v2.0