

# Panel completo del cáncer AmpliSeq™ for Illumina

Investigación rápida y precisa de más de 400 genes con asociaciones conocidas con el cáncer.

## Puntos destacados

- **Contenido genético significativo**  
Objetivo: Cobertura de exones completos de 409 genes asociados con el cáncer
- **Flujo de trabajo rápido y optimizado**  
Preparación de bibliotecas listas para la secuenciación en un único día a partir de tan solo 1 ng de ADN de alta calidad o 10 ng de ADN extraído de tejido FFPE
- **Datos precisos**  
Detección de mutaciones somáticas hasta una frecuencia mínima del 5 % mediante el empleo de análisis en el entorno local o basado en la nube

## Introducción

El panel completo del cáncer AmpliSeq for Illumina ofrece una solución de resecuenciación selectiva para el análisis de mutaciones somáticas de 409 genes con asociaciones conocidas con varios tipos de cáncer, como los de pulmón, colon, mama y próstata, así como los ováricos y los melanomas (Tabla 1). El panel completo del cáncer forma parte de un flujo de trabajo optimizado que incluye la preparación de bibliotecas basada en PCR, la química de secuenciación por síntesis (SBS) y la tecnología de secuenciación de próxima generación (NGS) de Illumina, además de análisis automatizados. Tan solo hacen falta 1 ng de ADN de alta calidad o 10 ng de ADN de muestras de baja calidad por grupo, lo que lo hace compatible con diversos tipos de muestras, como las de tejidos fijados en formol y embebidos en parafina (FFPE). El elevado contenido genético del panel y la escasa cantidad de ADN de entrada necesaria propician un único flujo de trabajo optimizado para la evaluación rápida de las variaciones genéticas relacionadas con el cáncer, lo que permite a los investigadores aprovechar un vasto conjunto de datos genómicos de numerosos tipos de tumores.

## Contenido genético significativo

El contenido del panel completo del cáncer AmpliSeq for Illumina, que incluye más del 50 % del censo genético sobre el cáncer del Wellcome Trust Sanger Institute, se seleccionó partiendo de una criba realizada por expertos de la bibliografía científica y de otras bases de datos de alta calidad. Se diseñó para crear perfiles de regiones exónicas de genes conocidos por influir en la aparición de cáncer, dianas de medicamentos, genes de cascadas de señalización, genes de apoptosis, genes de reparación de ADN, reguladores de la transcripción, genes de la respuesta inflamatoria y genes del factor de crecimiento. Gracias a este panel listo para usar, los investigadores ahorran tiempo y esfuerzo en la identificación de objetivos, el diseño de amplicones y la optimización del rendimiento.



Consulte la lista exhaustiva de los genes del panel completo del cáncer AmpliSeq for Illumina en [www.illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/library-prep-kits/ampliseq-comprehensive-cancer-panel.html](http://www.illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/library-prep-kits/ampliseq-comprehensive-cancer-panel.html).

**Tabla 1: Resumen del panel completo del cáncer AmpliSeq for Illumina**

Parámetro	Especificación
N.º de genes	409
Objetivos	Cobertura de exones completos de oncogenes y genes oncosupresores
Tamaño de objetivo acumulativo	1,7 Mb
Tipos de variante	SNV e inserciones/delecciones <sup>a</sup>
Tamaño del amplicón	109 pb de media
N.º de amplicones	15 992
Cantidad necesaria de ADN de entrada	1100 ng (valor recomendado de 10 ng por grupo)
N.º de grupos por panel	4
Tipos de muestras compatibles	Tejido FFPE y sangre
Porcentaje de objetivos cubiertos a un mínimo de 500x al valor de rendimiento recomendado	>95 %
Uniformidad de cobertura (porcentaje de objetivos con una cobertura media superior a 0,2x)	>90 %
Porcentaje de lecturas alineadas en objetivo	>90 %
Duración total del ensayo	6 horas <sup>b</sup>
Tiempo de participación activa	<1,5 horas
Tiempo de conversión de ADN a datos	2,5 días

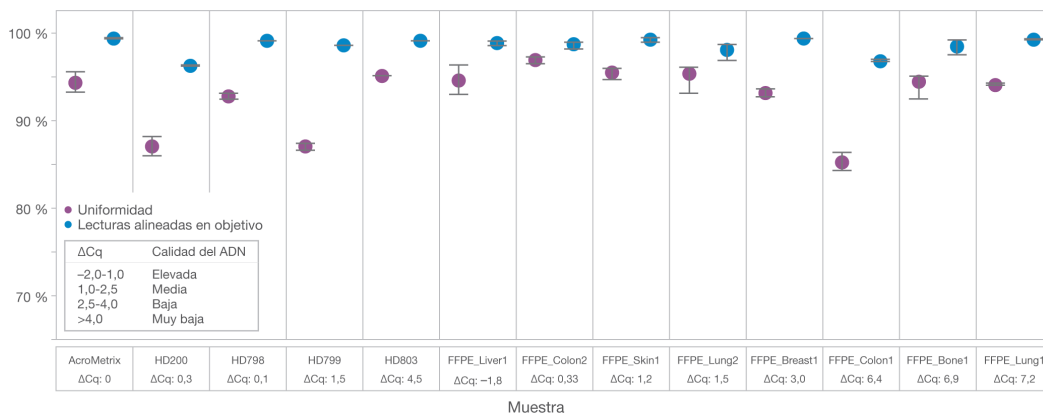
a. SNV: variantes de nucleótido único  
b. El tiempo refleja únicamente la preparación de bibliotecas, sin incluir su cuantificación, normalización o agrupación

Datos en el archivo de Illumina, Inc. (2017)

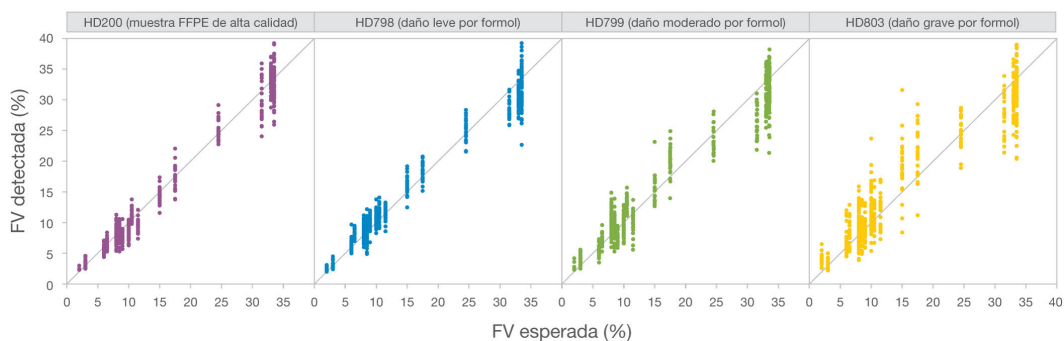
## Flujo de trabajo sencillo y optimizado

El panel completo del cáncer AmpliSeq for Illumina forma parte de una solución de ADN a variante que ofrece un contenido optimizado, una preparación sencilla de bibliotecas, sistemas de secuenciación con solo pulsar un botón y análisis simplificados de los datos.

La preparación de bibliotecas sigue un sencillo protocolo basado en PCR que puede completarse en tan solo seis horas, con un tiempo de participación activa inferior a una hora y media.



**Figura 1: Uniformidad de cobertura y alineación en objetivo altas:** Se preparó ADN extraído de muestras FFPE y de HD de calidad variable mediante el panel completo del cáncer AmpliSeq for Illumina, y se secuenció en NextSeq System. Las barras de error indican la variabilidad de los duplicados técnicos. El valor ΔCq es un indicador de la calidad del ADN aislado a partir de tejidos FFPE.



**Figura 2: Alto grado de concordancia entre la frecuencia de variantes esperada y la detectada:** Se preparó ADN obtenido de muestras de HD utilizando el panel completo del cáncer AmpliSeq for Illumina, y se secuenció en NextSeq System. Los resultados revelaron la detección del 100 % de las SNV esperadas. Los valores ΔCq quedan reflejados en la Figura 1.

Las bibliotecas resultantes pueden normalizarse, agruparse y, posteriormente, cargarse en una celda de flujo para su secuenciación. Esta última se efectúa en NextSeq™ System (Tabla 2).

Los datos resultantes pueden analizarse de forma local con Local Run Manager o transmitirse con facilidad a BaseSpace™ Sequence Hub. BaseSpace Sequence Hub y Local Run Manager pueden acceder al flujo de trabajo de análisis de amplicones de ADN para la alineación y la llamada de variantes. BaseSpace Sequence Hub, por su parte, puede acceder a BaseSpace Variant Interpreter, que asiste en la conversión de los datos de las llamadas de variantes en resultados anotados.

**Tabla 2: Sistemas de secuenciación de Illumina que se recomienda utilizar con el panel completo del cáncer AmpliSeq for Illumina**

Instrumento	Muestras por experimento	Duración del experimento
NextSeq System (rendimiento medio)	4	26 horas
NextSeq System (rendimiento elevado)	12	29 horas

## Datos precisos

Con capacidad para evaluar cientos de genes por cada muestra, el panel completo del cáncer AmpliSeq for Illumina ofrece un alto grado de multiplexado de muestras, a la par que mantiene una especificidad y uniformidad excelentes. Para demostrar las capacidades del ensayo, se evaluaron una muestra de control de AcroMetrix, muestras de Horizon Discovery (HD) y muestras FFPE utilizando tanto el panel completo del cáncer AmpliSeq for Illumina como NextSeq™ System. Los resultados revelaron una uniformidad de cobertura y un porcentaje en objetivo de lecturas alineadas elevados, incluso con una calidad de las muestras y tipos de tejido variables (Figura 1). Asimismo, se evaluaron muestras de HD de calidad variable para valorar la precisión de las llamadas de variantes. Los datos pusieron de manifiesto un alto grado de concordancia entre la frecuencia de variantes (FV) esperada y la detectada (Figura 2).

## Datos para realizar pedidos

Puede solicitar en línea los productos AmpliSeq for Illumina en la página [www.illumina.com](http://www.illumina.com).

Producto	N.º de catálogo
Panel completo del cáncer AmpliSeq for Illumina (24 reacciones)	20019160
AmpliSeq for Illumina Library PLUS (24 reacciones)	20019101
AmpliSeq for Illumina Library PLUS (96 reacciones)	20019102
AmpliSeq for Illumina Library PLUS (384 reacciones)	20019103
Juego A de índices AmpliSeq for Illumina CD (96 índices, 96 muestras)	20019105
Panel de ID de muestra AmpliSeq for Illumina	20019162
ADN de FFPE directo AmpliSeq for Illumina	20023378

## Información adicional

Obtenga más información acerca del panel AmpliSeq for Illumina Comprehensive Cancer en [www.illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/library-prep-kits/ampliseq-comprehensive-cancer-panel.html](http://www.illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/library-prep-kits/ampliseq-comprehensive-cancer-panel.html).

Obtenga más información acerca de la solución de resecuenciación selectiva AmpliSeq for Illumina en [www.illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/datasheets/ampliseq-for-illumina-targeted-resequencing-solution-data-sheet-770-2017-022.pdf](http://www.illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/datasheets/ampliseq-for-illumina-targeted-resequencing-solution-data-sheet-770-2017-022.pdf).

Illumina, Inc. • 1.800.809.4566 (llamada gratuita, EE. UU.) • Tel.: +1.858.202.4566 • [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com) • [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

© 2018 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). N.º de pub. 770-2017-023-C ESP QB 5484

