



Portafoglio TruSight™ Oncology 500

Il cancro: dall'incertezza a informazioni fruibili

Massimo valore con un campione limitato

L'attuazione di studi oncologici di precisione per favorire potenziali terapie che superino gli odierni standard di cura richiede una visione completa del panorama genomico alla base di un cancro.

Un metodo che mira a raggiungere questo obiettivo è la mappatura genomica completa (CGP, Comprehensive Genomic Profiling), un approccio di sequenziamento di nuova generazione (NGS, Next-Generation Sequencing) che:

Valuta

oltre 500 geni contemporaneamente in un unico saggio, preservando il campione

Aumenta

la capacità di **individuare biomarcatori rilevanti per il cancro** rispetto ai test a singolo gene o ai pannelli multigene¹⁻⁵

Consolida

i test, **facendo risparmiare tempo prezioso** per le fasi successive⁶

Genera

un solo report di analisi esaustivo per semplificare la consultazione

Identifica le alterazioni genetiche nel **90%** dei campioni

Gli studi su grandi coorti dimostrano che la mappatura genomica completa può identificare alterazioni genetiche rilevanti in una percentuale di campioni che raggiunge il 90%.^{2,7-11}





TruSight Oncology 500

Un solo portafoglio ottimizzato, oltre 500 geni e massimo cinque giorni.¹²⁻¹³

Consente la mappatura genomica completa interna da campioni di biopsia tissutale e liquida

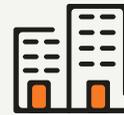
Il portafoglio TruSight Oncology 500 consente:



Uso della CGP

Un unico pannello NGS pan-cancro include:

- Tutte le principali classi di varianti
- Linee guida chiave¹⁴⁻¹⁶
- Trial clinici
- Biomarcatori IO: TMB, MSI, più la firma genomica HRD*



Implementazione interna

Introduzione dell'oncologia di precisione nel proprio istituto:

- Conservazione interna di dati e campioni
- Risultati ottenuti in un periodo di tempo adeguato per supportare il processo decisionale
- Utilizzo di un saggio dal contenuto pan-tumorale completo, progettato pensando al futuro



Semplificazione del flusso di lavoro

Implementazione semplificata:

- Flussi di lavoro integrati che consentono di ottenere un report dal campione in soli 5 giorni o meno
- Tipi di input flessibili (FFPE o cfDNA da sangue)
- Dimensioni adattabili dei batch grazie all'automazione
- Opzioni bioinformatiche in locale o sul cloud



Risultati affidabili

Qualità coerente in tutti e tre i saggi:

- 99,999% di specificità analitica¹⁷
- Sensibilità analitica superiore al 95%¹⁷
- Efficace chimica di cattura ibrida
- Sequenziamento SBS comprovato
- Bioinformatica sofisticata

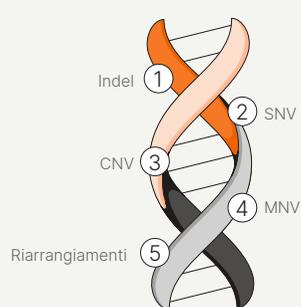
* HRD è disponibile solo con l'aggiunta del kit TruSight Oncology 500 HRD a TruSight Oncology 500.

cfDNA (cell-free DNA), DNA libero da cellule; FFPE (Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded), fissato in formalina e incluso in paraffina; GIS (Genomic Instability Score), punteggio di instabilità genomica; HRD (Homologous Recombination Deficiency), deficit di ricombinazione omologa; IO, immuno-oncologia; MSI (Microsatellite Instability), instabilità microsatellitare; SBS (Sequencing by Synthesis), sequenziamento mediante sintesi; TMB (Tumor Mutational Burden), carico mutazionale del tumore.

Ampia copertura delle linee guida¹⁴⁻¹⁶

Analisi di più tipi di varianti e biomarcatori chiave in 523 geni rilevanti per il cancro su DNA ed RNA* in un singolo saggio con il portafoglio TruSight Oncology 500 e l'analisi secondaria DRAGEN™.

Tipi di varianti rilevati dalle soluzioni TruSight Oncology 500



Varianti di DNA

- Inserzioni/Delezioni (indel)
- Varianti di singolo nucleotide (SNV)
- Variazioni del numero di copie (CNV)
- Varianti multinucleotidiche (MNV)
- Riarrangiamenti genici



Varianti di RNA*

- Fusioni
- Varianti di splicing



Firme genomiche

- Carico mutazionale del tumore (TMB dal tessuto, bTMB dal sangue)
- Instabilità microsatellitare (MSI)
- Deficit di ricombinazione omologa (HRD, Homologous Recombination Deficiency)[†] misurato mediante GIS[‡]

* Le varianti di RNA sono incluse solo con i saggi basati su tessuto di TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput.

† HRD è disponibile solo con l'aggiunta del kit TruSight Oncology 500 HRD a TruSight Oncology 500.

‡ GIS (Genomic Instability Score), punteggio di instabilità genomica.

Un pannello ampio e completo assicura la copertura estesa dei biomarcatori per molti tipi di tumori solidi*

Pan-cancro:	<i>BRAF NTRK1 NTRK2 NTRK3 RET MSI TMB</i>	
Seno	<i>BRCA1 BRCA2 ERBB2 ESR1 PALB2 PIK3CA</i>	180
Colon-retto	<i>ERBB2 KRAS NRAS</i>	166
Ossa	<i>EGFR ERG ETV1 ETV4 EWSR1 FEV FLI1 FUS H3F3A HEY1 IDH1 MDM2 NCOA2 SMARCB1</i>	140
Polmone	<i>ALK EGFR ERBB2 KRAS MET NUTM1 ROS1</i>	223
Melanoma	<i>KIT NRAS ROS1</i>	172
Ovaie	<i>BRCA1 BRCA2 FOXL2</i>	149
SNC†	<i>APC ATRX CDKN2A CDKN2B EGFR H3F3A HIST1H3B HIST1H3C IDH1 IDH2 MYCN PTCH1 RELA TERT TP53</i>	140
Prostata	<i>AR ATM BARD1 BRCA1 BRCA2 BRIP1 CDK12 CHEK1 CHEK2 FANCL FGFR2 FGFR3 PALB2 PTEN RAD51B</i>	151
Tiroide	<i>HRAS KRAS NRAS TERT</i>	165
Utero e cervice	<i>BRCA2 EPC1 ERBB2 ESR1 FOXO1 GREB1 JAZF1 NCOA2 NCOA3 NUTM2A NUTM2B PAX3 PAX7 PHF1 POLE SMARCA4 SUZ12 TP53 YWHAE</i>	138
Altri tumori solidi	<i>ALK APC ARID1A ASPSCR1 ATF1 ATIC BAP1 BCOR BRCA1 BRCA2 CAMTA1 CARS CCNB3 CDK4 CDKN2A CIC CITED2 CLTC COL1A1 COL6A3 CREB1 CREB3L1 CREB3L2 CSF1 CTNNB1 DDIT3 DDX3X DNAJB1 DUX4 EED EGFR ERBB2 ERG ETV1 ETV4 ETV6 EWSR1 FEV FGFR2 FGFR3 FLI1 FOXL2 FOXO1 FOXO4 FUS GLI1 HEY1 HGF HMGA2 IDH1 KRAS LEUTX MAML3 MDM2 MYB MYOD1 NAB2 NCOA2 NF1 NFATC2 NFIB NR4A3 NRAS NUTM1 NUTM2A NUTM2B PALB2 PATZ1 PAX3 PAX7 PDGFB PDGFRA PRKACA PRKD1 RANBP2 ROS1 SDHA SDHB SDHC SDHD SMARCB1 SS18 SSS1 SSS2 SSS4 STAT6 SUZ12 TAF15 TCF12 TERT TFE3 TFE8 TFG TP53 TPM3 TPM4 TRAF7 TSPAN31 VGLL2 WT1 WWTR1 YAP1 YWHAE ZC3H7B</i>	152

Geni con biomarcatori di potenziale significatività clinica†



Consultare l'elenco di tutti i 523 geni inclusi nel portafoglio TruSight Oncology 500.

Un sottoinsieme di biomarcatori genomici per la mappatura di diversi tipi di cancro. Analisi del contenuto fornita da Velsera in base alla Knowledge Base v8.5 del software IVD (febbraio 2023). * I geni elencati contengono biomarcatori di significatività nota collegati alle linee guida o alle etichette dei farmaci. † I numeri indicano ulteriori geni inclusi nel pannello TruSight Oncology 500 che contengono biomarcatori di significatività potenziale in base alla loro presenza in trial clinici. ‡ SNC, sistema nervoso centrale.



Flusso di lavoro integrato per risultati tempestivi

Il portafoglio TruSight Oncology 500 offre un flusso di lavoro ottimizzato basato sulla comprovata tecnologia NGS, che consente la CGP rapida e affidabile.

Informazioni

Estrazione di informazioni rilevanti dai dati genomici con le soluzioni software TruSight Oncology 500, disponibili in locale o sul cloud

Scalabilità

Possibilità di scegliere tra più piattaforme per accogliere da 8 a 960 campioni per corsa per il tessuto e da 4 a 48 campioni per corsa per il ctDNA

Utilizzo di doppie celle a flusso e di parametri indipendenti della corsa su NovaSeq™ X Series per il sequenziamento simultaneo dei campioni di tessuto e di biopsia liquida

Flessibilità

Utilizzo di campioni FFPE o di DNA tumorale circolante (ctDNA) minimamente invasivo da biopsia liquida a corredo degli studi sui tessuti o se non è prontamente disponibile una quantità sufficiente di tessuto

Coerenza

Errori ridotti al minimo grazie alle opzioni di automazione e interventi manuali ridotti del 50% circa¹⁷

Mappatura genomica completa

	Campione	Estrazione	Preparazione delle librerie	Sequenziamento	Identificazione di varianti	Approfondimenti e reportistica
Flusso di lavoro di 4-5 giorni						
TruSight Oncology 500 CGP da biopsia tissutale	 FFPE	 Kit di estrazione di DNA/RNA	 TruSight Oncology 500	 NextSeq™ 550 System o NextSeq 550Dx* System fino a 8 campioni	 Analisi con DRAGEN TruSight Oncology 500 su server DRAGEN locale o Connected Analytics basato sul cloud	 Più opzioni commerciali: Illumina Connected Insights** o Velsera CGW††
TruSight Oncology 500 High-Throughput CGP a elevata processività da biopsia tissutale	 FFPE	 Kit di estrazione di DNA/RNA	 TruSight Oncology 500 High-Throughput‡	 NextSeq 1000 e 2000† 8-36 campioni NovaSeq 6000 o NovaSeq 6000Dx* System† 16-192 campioni NovaSeq X Series† 32-960 campioni	 Analisi con DRAGEN TruSight Oncology 500 su server DRAGEN locale o Connected Analytics basato sul cloud	 Più opzioni commerciali: Illumina Connected Insights** o Velsera CGW††
Flusso di lavoro di 3-4 giorni						
TruSight Oncology 500 ctDNA v2 CGP da biopsia liquida	 Sangue	 Kit di estrazione del cfDNA	 TruSight Oncology 500 ctDNA v2	 NovaSeq 6000 System† 8-48 campioni NovaSeq X Series†§ 4-48 campioni	 Analisi con DRAGEN TruSight Oncology 500 su server DRAGEN locale o Connected Analytics basato sul cloud	 Più opzioni commerciali: Illumina Connected Insights** o Velsera CGW††

* NextSeq 550Dx Instrument o NovaSeq 6000Dx Instrument solo in modalità di ricerca.
 † Per l'analisi secondaria locale, occorre un server DRAGEN separato e indipendente.
 ‡ TruSight Oncology 500 High-Throughput è compatibile anche con NextSeq 550 System e NextSeq 550Dx Instrument (in modalità di ricerca) per un massimo di 8 campioni.
 § Ai fini della compatibilità, si richiede DRAGEN TruSight Oncology 500 ctDNA v2.6+.
 ** Non disponibile in tutti i Paesi. Illumina Connected Insights supporta l'analisi terziaria definita dall'utente grazie alle chiamate API a fonti di contenuti di terze parti.
 †† CGW, Clinical Genomics Workspace.

Interventi manuali ridotti del 50% con l'automazione¹⁷

I kit di automazione per la preparazione delle librerie con TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput sono stati specificamente formulati per l'uso con robot per la gestione dei liquidi e forniscono pertanto volumi ottimizzati per la massima efficienza del laboratorio.*

- Errori e sprechi di reagente ridotti al minimo
- Maggiore adattabilità
- Risultati più coerenti¹⁸
- Ottimizzazione delle risorse del laboratorio

*Illumina ha preferito collaborare con Beckman Coulter Life Sciences e Hamilton per sviluppare script specifici per l'uso con il portafoglio TruSight Oncology 500.

Script di automazione

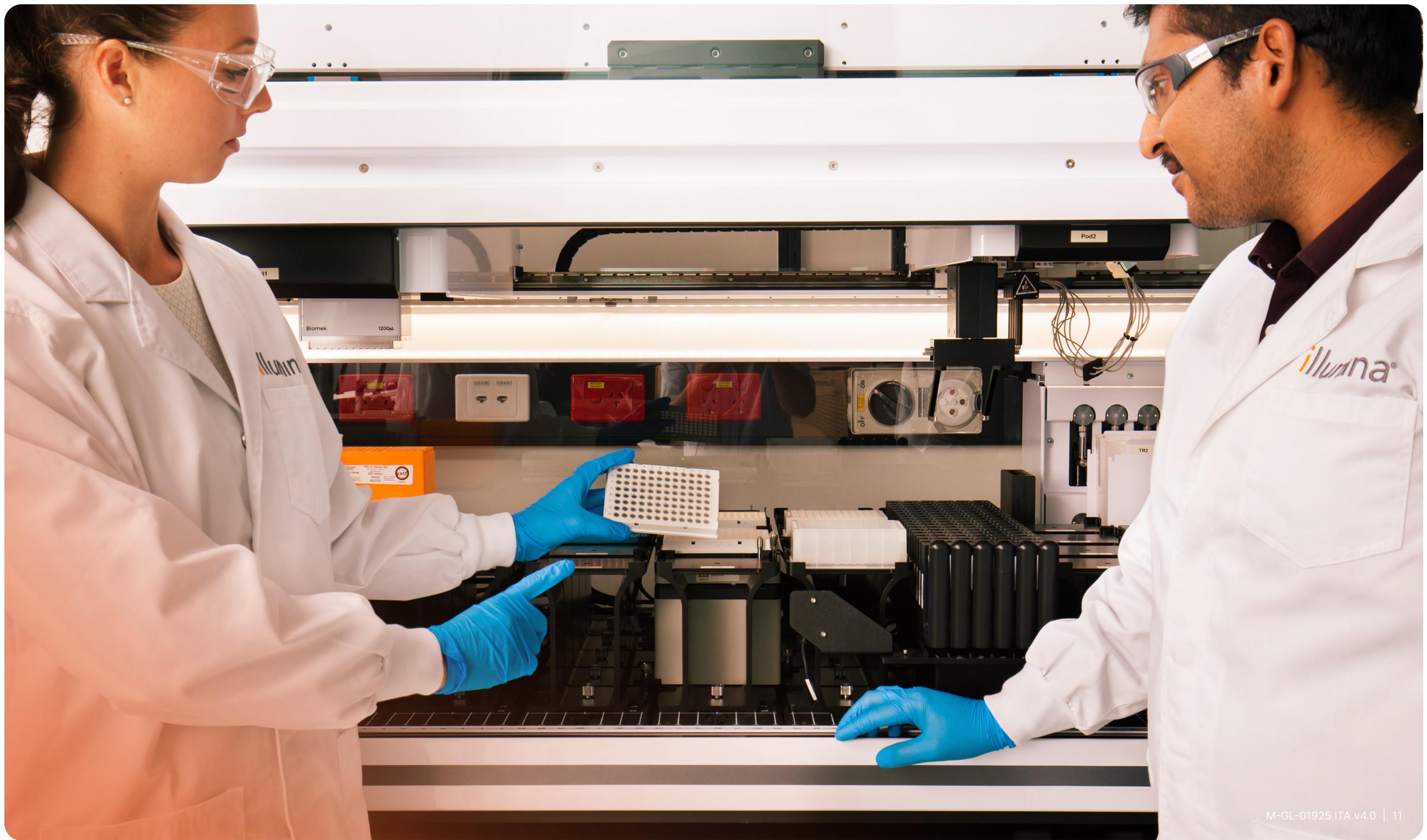
	TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 High-Throughput	TruSight Oncology 500 ctDNA v2
Beckman Coulter Life Sciences Biomek i7	Qualificato Illumina	Qualificato Illumina	Disponibile nel 2025
Beckman Coulter Life Sciences Biomek NGenius	Qualificato Illumina	N/A	N/A
Hamilton NGS STAR	Qualificato Illumina	N/A	N/A
Hamilton NGS STAR MOA	Qualificato Illumina	Qualificato Illumina	Qualificato Illumina

I metodi qualificati Illumina sono sviluppati dal fornitore con il contributo di Illumina. Il fornitore è responsabile del collaudo del metodo e i dati prodotti vengono esaminati da Illumina. L'apparecchiatura viene fornita e installata dal fornitore. Illumina è disponibile per prestare assistenza secondaria al fornitore.

I metodi sviluppati dal fornitore sono messi a punto e testati dal fornitore stesso. L'apparecchiatura viene fornita e installata dal fornitore.

N/A, non applicabile

[Ulteriori informazioni sulle opzioni di automazione](#)



Innovativa preparazione delle librerie

I kit di preparazione delle librerie mettono a disposizione contenuti condivisi a prova di futuro, offrendo al contempo flessibilità a livello di tipo di campione di input e processività.



TruSight Oncology 500

Possibilità di eseguire gli studi CGP internamente con un saggio ottimizzato a media processività

- Ricerca delle varianti di DNA ed RNA in 523 geni rilevanti per il cancro, più MSI e TMB
- Risultati in 4-5 giorni

[Maggiori informazioni](#)



Aggiunta della valutazione HRD

Informazioni su CGP e HRD ricavate da un solo campione e con un unico flusso di lavoro

- Possibilità di includere TruSight Oncology 500 HRD come componente aggiuntivo di TruSight Oncology 500 per una valutazione completa dell'HRD*
- Misurazione di LOH, TAI ed LST insieme in un solo GIS[†] basato sulla tecnologia Myriad Genetics

[Maggiori informazioni](#)



TruSight Oncology 500 High-Throughput

Aumento della produttività grazie alla possibilità di raggruppare in batch fino a 960 campioni di tumori solidi per gli studi CGP

- Utilizzo dello stesso contenuto comprovato di TruSight Oncology 500
- Scelta di un'opzione di automazione per ampliare la portata riducendo del 50% gli interventi manuali¹⁷

[Maggiori informazioni](#)



TruSight Oncology 500 ctDNA v2

Utilizzo di campioni di sangue minimamente invasivi per valutare il DNA tumorale circolante (ctDNA, circulating tumor DNA)

- Ricerca delle varianti di DNA in 523 geni rilevanti per il cancro, più MSI e TMB
- Risultati in 3-4 giorni
- Utilizzo di flussi di lavoro manuali o automatizzati per batch di varie dimensioni (4-48 campioni)

[Maggiori informazioni](#)

* TruSight Oncology 500 HRD non è disponibile per la vendita in Giappone.

† GIS (Genomic Instability Score), punteggio di instabilità genomica; LOH (Loss of Heterozygosity), perdita di eterozigotà; LST (Large-Scale State Transitions), transizioni di stato su larga scala; TAI (Telomeric Allelic Imbalance), squilibrio allelico telomerico.



	TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 High-Throughput	TruSight Oncology 500 ctDNA v2
Contenuto rilevato			
Piccole varianti del DNA (indel, MNV, SNV)	✓	✓	✓
Varianti del numero di copie (CNV, Copy Number Variant)	✓	✓	✓
Fusioni (DNA, RNA) ^a	✓	✓	✓
Varianti di splicing (RNA)	✓	✓	✗
Biomarcatori immuno-oncologici: TMB/bTMB, MSI	✓	✓	✓
HRD (instabilità genomica e geni causali)	✓ Richiede TruSight Oncology 500 HRD	✗ ^b	✗
Informazioni specifiche per il saggio			
Sistema	NextSeq 550 System o NextSeq 550Dx Instrument (modalità di ricerca)	NextSeq 1000 System e NextSeq 2000 System ^c NovaSeq 6000 System o NovaSeq 6000Dx Instrument (modalità di ricerca) ^c NovaSeq X Series ^c	NovaSeq 6000 System o NovaSeq 6000Dx Instrument (modalità di ricerca) ^c NovaSeq X Series ^c
Automazione disponibile	✓	✓	✓
Tipi di campioni	Tessuto (FFPE)	Tessuto (FFPE)	ctDNA dal sangue
N. di campioni per corsa	8	NextSeq 1000/2000: 8-36 NovaSeq 6000/6000Dx: 16-192 NovaSeq X Series: 32-960	4-48
Dimensioni del pannello	1,94 Mb di DNA, 358 kb di RNA	1,94 Mb di DNA, 358 kb di RNA	1,94 Mb di DNA
Input di DNA richiesto	40 ng	40 ng	20 ng di cfDNA
Input di RNA richiesto	40 ng	40-80 ng	N/A
Durata totale del saggio (dall'acido nucleico al report delle varianti)	4-5 giorni	4-5 giorni	3-4 giorni

a. Fusioni rilevate solo con l'RNA utilizzando TruSight Oncology 500 o TruSight Oncology 500 High-Throughput.
b. Per informazioni sulle opzioni, contattare il rappresentante Illumina di zona.
c. Per l'analisi secondaria con un server in locale, occorre un server DRAGEN separato e indipendente.

Potenza di sequenziamento riconosciuta

Basati sulla comprovata tecnologia NGS e sulla chimica SBS o XLEAP-SBS™,* i sistemi di sequenziamento Illumina costituiscono il nucleo di un flusso di lavoro integrato, dal campione alla risposta.



NextSeq 550 Sequencing System e NextSeq 550Dx[†] Sequencing System

- Sistema da banco a media processività
- Comandi semplici
- Reagenti "carica e vai"
- Bioinformatica semplificata

NextSeq 550Dx Instrument è una versione per diagnostica *in vitro* (IVD, *In vitro* Diagnostics), regolamentata dalla FDA e con marchio CE, di NextSeq 550 System.[†]



NovaSeq X Series

- Processività superiore a qualsiasi piattaforma di sequenziamento Illumina
- Suddivisione flessibile dei campioni in batch, con funzione di doppia cella a flusso e parametri indipendenti della corsa
- Miglioramenti innovativi a livello di sostenibilità
- Economia trasformativa e maggiore produttività



NextSeq 1000 System e NextSeq 2000 System

- Sistemi da banco utilizzabili per un'ampia gamma di applicazioni, dai pannelli mirati al sequenziamento dell'intero genoma
- La chimica XLEAP-SBS consente un sequenziamento più rapido, più economico e di qualità superiore
- Più celle a flusso disponibili per la massima flessibilità



NovaSeq 6000 Sequencing System e NovaSeq 6000Dx[†] Sequencing System

- Sistema su scala di produzione adottato dai principali laboratori ospedalieri, commerciali e accademici
- Adattabile a diverse esigenze
- Flessibilità del flusso di lavoro di sequenziamento per applicazioni avanzate

NovaSeq 6000Dx Instrument è una versione per IVD, regolamentata dalla FDA e con marchio CE, di NovaSeq 6000 System.[†]

* La chimica XLEAP-SBS è una chimica SBS più veloce, di qualità superiore e più efficace disponibile sui sistemi NovaSeq X Series.

† Per uso diagnostico *in vitro*. Non disponibile in tutti i Paesi e le aree geografiche. Utilizzo in modalità RUO con le soluzioni TruSight Oncology 500.



Sistema	NextSeq 550 Sequencing System o NextSeq 550Dx Instrument (modalità RUO) ^{ab}	NextSeq 1000 System e NextSeq 2000 System			NovaSeq 6000 Sequencing System o NovaSeq 6000Dx Instrument (modalità RUO) ^{ac}				NovaSeq X Series ^c					
Compatibilità dei saggi	TruSight Oncology 500 TruSight Oncology 500 HRD	TruSight Oncology 500 High-Throughput			TruSight Oncology 500 High-Throughput TruSight Oncology 500 ctDNA v2 TruSight Oncology 500 HRD (solo cella a flusso SP)				TruSight Oncology 500 High-Throughput TruSight Oncology 500 ctDNA v2					
Cella a flusso	Output elevato	P2	P3	P4	SP	S1	S2	S4	1.5B	10B	25B			
Celle a flusso elaborate per corsa	1	1	1	1	1 o 2	1 o 2	1 o 2	1 o 2	1 o 2	1 o 2	1 o 2			
Durata della corsa	24 ore	19 ore	31 ore	34 ore	19 ore	19 ore	25-36 ore	36-45 ore	TruSight Oncology 500 High-Throughput					
									18,5 ore	20 ore	33 ore			
									TruSight Oncology 500 ctDNA v2					
		22 ore	25 ore											
Cluster che attraversano il filtro (PF) per cella a flusso	Fino a 400 milioni	Fino a 400 milioni	Fino a 1,2 miliardi	Fino a 1,8 miliardi	Fino a 800 milioni	Fino a 1,6 miliardi	Fino a 4,1 miliardi	Fino a 10 miliardi	Fino a 1,6 miliardi	Fino a 10 miliardi	Fino a 26 miliardi			
Lunghezza di lettura del saggio	TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 HRD	TruSight Oncology 500 High-Throughput			TruSight Oncology 500 High-Throughput e TruSight Oncology 500 HRD	TruSight Oncology 500 High-Throughput			TruSight Oncology 500 High-Throughput					
						2 × 101 bp	2 × 101 bp	2 × 101 bp	2 × 101 bp	2 × 101 bp	2 × 101 bp	2 × 101 bp	2 × 101 bp	2 × 101 bp
						TruSight Oncology 500 ctDNA v2			TruSight Oncology 500 ctDNA v2					
	2 × 101 bp	2 × 101 bp	2 × 101 bp	2 × 101 bp			2 × 151 bp	2 × 151 bp	2 × 151 bp	2 × 151 bp				
N. di campioni per cella a flusso ^d														
TruSight Oncology 500	8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-			
TruSight Oncology 500 HRD	8	-	-	-	16	-	-	-	-	-	-			
TruSight Oncology 500 High-Throughput	-	8	24	36	16	32	72	192	32	192	480			
TruSight Oncology 500 ctDNA	-	-	-	-	-	-	8	24	4	24	-			

a. Per uso diagnostico *in vitro*. Non disponibile in tutti i Paesi e le aree geografiche.

b. Le specifiche di installazione si basano sulla libreria del campione di controllo PhiX Illumina a densità dei cluster supportate (tra 129 e 165 k/mm² di cluster che attraversano il filtro). Gli effettivi parametri delle prestazioni possono variare in base al tipo di campione, alla qualità del campione e ai cluster che attraversano il filtro. La percentuale di basi con punteggio qualitativo superiore a Q30 rappresenta la media dell'intera corsa.

c. Le specifiche relative a numero di letture e output sono basate su una singola cella a flusso che utilizza la libreria del campione di controllo PhiX di Illumina alle densità dei cluster supportate; NovaSeq 6000 System può eseguire una o due celle a flusso alla volta.

d. I campioni per corsa elencati per NovaSeq 6000 System e NovaSeq X Series sono indicati per una singola corsa della cella a flusso. Possibilità di corse con doppie celle a flusso per raddoppiare l'output con TruSight Oncology 500 High-Throughput e TruSight Oncology 500 ctDNA v2.

Analisi accurata e di facile utilizzo che riduce i punti di contatto e accelera il recupero di informazioni

Illumina Connected Software aiuta a ottimizzare i flussi di lavoro di genomica e a ridurre le complessità della bioinformatica, per ottenere dati affidabili più rapidamente.

Flessibilità

L'analisi locale e basata sul cloud consente ai laboratori di scegliere l'opzione che meglio si addice alle loro esigenze.

Sicurezza e conformità

La gestione fluida dei dati e il flusso di lavoro che consente di non intervenire soddisfano i requisiti di sicurezza più rigorosi; la sicurezza e la governance della condivisione dei dati, gli audit trail e la crittografia garantiscono la protezione dei dati.

Scalabilità

L'analisi basata sul cloud consente l'adattamento della soluzione senza investimenti hardware aggiuntivi.

Utilizzo semplice

L'interfaccia intuitiva, insieme all'automazione del trasferimento dei dati e dell'avvio dell'analisi, riduce i punti di contatto per rendere il software accessibile sia ai professionisti di bioinformatica sia agli altri utenti.

Illumina Connected Software

Laboratorio

Clarity LIMS

Corsa

Software strumento

Analisi

Analisi secondaria DRAGEN

Informazioni

Illumina Connected Insights
Velsera CGW o altre opzioni commerciali



Ottimizzazione semplificata del laboratorio

Software Clarity LIMS™

- I flussi di lavoro preconfigurati semplificano il monitoraggio dei campioni e la gestione dei flussi di lavoro.
- Calcoli automatizzati del volume di reagenti e campioni, transizioni per fasi, posizionamento dei campioni e controllo qualità consentono di ridurre le tempistiche di configurazione del flusso di lavoro e creazione di script.

Maggiori informazioni

Pianificazione semplificata della corsa Strumenti locali e basati sul cloud

- Il software intuitivo consente la configurazione della corsa di sequenziamento e delle fasi di analisi.
- Il trasferimento e l'analisi automatizzati dei dati eliminano o riducono la necessità di interagire con il flusso di lavoro fino al completamento dell'analisi.
- È possibile scegliere tra BaseSpace™ Run Planner e un numero crescente di app integrate sullo strumento.

* Disponibile come funzionalità beta con TruSight Oncology 500 HRD.

† L'algoritmo GIS basato sulla tecnologia Myriad Genetics è accessibile solo con TruSight Oncology 500 HRD. Non disponibile in Giappone.

‡ Varianti di RNA non incluse con TruSight Oncology 500 ctDNA.

§ Non disponibile in tutti i Paesi. Illumina Connected Insights supporta l'analisi terziaria definita dall'utente grazie alle chiamate API a fonti di contenuti di terze parti.

** AMP, Association of Molecular Pathology; CAP, College of American Pathologists; ASCO, American Society of Clinical Oncology; ACMG, American College of Medical Genetics.

Analisi secondaria accurata

Analisi secondaria DRAGEN

- Precisione pluripremiata¹⁹ e supporto completo di molteplici tipi di varianti
- Identificazione delle varianti di DNA (SNV, indel, CNV, CNV assolute,* LOH,* purezza* e ploidia* del tumore, MSI, TMB e GIS†) e delle varianti di RNA (fusioni e giunzioni)‡
- Analisi da 2 a 10 volte più veloce rispetto ad altre pipeline,¹⁷ il che è fondamentale per le applicazioni a elevata processività

Le pipeline di analisi del tessuto e del ctDNA di DRAGEN TruSight Oncology 500 sono disponibili localmente tramite un'app integrata sullo strumento e un server DRAGEN in locale, oppure sul cloud tramite Illumina Connected Analytics.

Maggiori informazioni

Informazioni efficaci

Illumina Connected Insights®

- Consente ai laboratori di implementare e automatizzare le fasi specifiche del processo, dall'assegnazione della priorità alle varianti alla generazione di report.
- Semplifica l'interpretazione delle varianti per affrontare le complessità e far avanzare la medicina di precisione.
- Sfrutta oltre 45 fonti di conoscenza esterne per identificare biomarcatori rilevanti, trial clinici, etichette dei farmaci e linee guida.

Maggiori informazioni

Velsera Clinical Genomics Workspace (CGW)

- Consente di classificare le varianti in base al livello di rilevanza clinica facendo riferimento alla letteratura, alle linee guida, alle etichette dei farmaci e alle informazioni sui trial clinici più recenti.
- Genera un report di interpretazione finale basato sulle evidenze con risultati chiari, visivi e conformi alle linee guida per i report AMP, CAP, ASCO e ACMG.**



Attributi avanzati del prodotto

Per rendere ancora più efficienti i laboratori, i prodotti TruSight Oncology 500 presentano le seguenti caratteristiche:*

Certificato di analisi

Ogni prodotto TruSight Oncology 500 viene rilasciato con un certificato di analisi (CoA, Certificate of Analysis) emesso dal reparto Quality Assurance di Illumina, il quale attesta che il prodotto soddisfa le specifiche e i requisiti di qualità stabiliti per il suo rilascio.

Maggiore durata di conservazione

La durata di conservazione minima garantita per i reagenti TruSight Oncology 500 è estesa a sei mesi, il che riduce il rischio di scadenza e consente ai laboratori di utilizzare i reagenti in base alle reali esigenze di analisi.

Notifica precoce in caso di modifiche

Illumina informa i laboratori sei mesi prima che vengano apportate modifiche significative a un prodotto del portafoglio TruSight Oncology 500.

*Per i pacchetti TruSight Oncology 500 su NextSeq 550Dx Instrument, le funzioni avanzate si applicano solo ai kit di preparazione delle librerie e non ai materiali di consumo principali. Sono ora disponibili le spedizioni in singoli lotti per i kit manuali TruSight Oncology 500 ctDNA v2. Le spedizioni in singoli lotti per i kit di automazione TruSight Oncology 500 ctDNA v2 saranno disponibili nel 2024.

Il mondo dell'assistenza Illumina

Il servizio e l'assistenza di Illumina iniziano con la consegna dello strumento. I nostri tecnici e i nostri ingegneri forniscono assistenza per l'installazione dello strumento e la configurazione del laboratorio. Oltre all'assistenza in sede, offriamo corsi per formare gli utenti sui diversi flussi di lavoro. I tecnici Illumina sono disponibili in tutto il mondo, 24 ore su 24, cinque giorni alla settimana, per rispondere alle domande in ogni fase del processo.

Servizio di valutazione e verifica Illumina

Strumenti e protocolli pensati per aiutare gli utenti ad adeguarsi ai più recenti standard CAP, AMP ed europei consentono di accelerare la valutazione analitica.*

Formazione Illumina

Grazie ai corsi pratici con istruttore e alle proposte di formazione sul web, è possibile sfruttare la tecnologia Illumina per ottenere risultati di alta qualità in modo ancora più veloce.

Contatti Illumina

Per tutti i dettagli sulle nostre soluzioni, contattare il rappresentante locale Illumina.

Recapiti

* Disponibile solo per TruSight Oncology 500 su NextSeq 550 System o NextSeq 550Dx System.

Bibliografia

1. Dilon A, Wang L, Arcila ME, et al. Broad, Hybrid Capture-Based Next-Generation Sequencing Identifies Actionable Genomic Alterations in Lung Adenocarcinomas Otherwise Negative for Such Alterations by Other Genomic Testing Approaches. *Clin Cancer Res.* 2015;21(16):3631-3639. doi:10.1158/1078-0432.CCR-14-2683
2. Zehir A, Benayed R, Shah RH, et al. Mutational landscape of metastatic cancer revealed from prospective clinical sequencing of 10,000 patients [correzione pubblicata in Nat Med. 2017 Aug 4;23 (8):1004]. *Nat Med.* 2017;23(6):703-713. doi:10.1038/nm.4333
3. Reitsma M, Fox J, Borre PV, et al. Effect of a Collaboration Between a Health Plan, Oncology Practice, and Comprehensive Genomic Profiling Company from the Payer Perspective. *J Manag Care Spec Pharm.* 2019;25(5):601-611. doi:10.18553/jmcp.2019.18309
4. Kopetz S, Mills Shaw KR, Lee JJ, et al. Use of a Targeted Exome Next-Generation Sequencing Panel Offers Therapeutic Opportunity and Clinical Benefit in a Subset of Patients With Advanced Cancers. *JCO Precis Oncol.* 2019;3:PO.18.00213. Pubblicato l'8 marzo 2019. doi:10.1200/PO.18.00213.
5. Ali SM, Hensing T, Schrock AB, et al. Comprehensive Genomic Profiling Identifies a Subset of Crizotinib-Responsive ALK-Rearranged Non-Small Cell Lung Cancer Not Detected by Fluorescence In Situ Hybridization. *Oncologist.* 2016;21(6):762-770. doi:10.1634/theoncologist.2015-0497
6. Piening BD, Dowdell AK, Weerasinghe R, et al. Comprehensive Genomic Profiling in Patients with Advanced Cancer in a Large US Healthcare System. Poster presentato presso: Association for Molecular Pathology (AMP) 2020; 16-20 novembre 2020; riunione virtuale.
7. 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.
8. 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
9. Massard C, Michiels S, Ferte 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.
10. 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
11. 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
12. Illumina. Scheda tecnica di TruSight Oncology 500 e TruSight Oncology 500 High-Throughput. <https://www.illumina.com/products/by-type/clinical-research-products/trusight-oncology-500.html>. Consultata il 30 agosto 2023.
13. Illumina. Scheda tecnica di TruSight Oncology 500 ctDNA v2. <https://www.illumina.com/products/by-type/clinical-research-products/trusight-oncology-500-ctdna-v2.html>. Consultata il 30 agosto 2023.
14. Velsera. IVD software Knowledge Base v8.5. Consultato a febbraio 2023.
15. Mosele F, Remon J, Mateo J, et al. Recommendations for the use of next-generation sequencing (NGS) for patients with metastatic cancers: a report from the ESMO Precision Medicine Working Group. *Ann Oncol.* 2020;31(11):1491-1505. doi:10.1016/j.annonc.2020.07.014
16. Ettinger DS, Wood DE, Aisner DL, et al. NCCN Guidelines Insights: Non-Small Cell Lung Cancer, Version 2.2021. *J Natl Compr Canc Netw.* 2021;19(3):254-266. Pubblicato il 2 marzo 2021. doi:10.6004/jnccn.2021.0013
17. Dati in archivio. Illumina, Inc. 2021.
18. Socea JN, Stone VN, Qian X, Gibbs PL, Levinson KJ. Implementing laboratory automation for next-generation sequencing: benefits and challenges for library preparation. *Front Public Health.* 2023;11:1195581. Pubblicato il 13 luglio 2023. doi:10.3389/fpubh.2023.1195581
19. PrecisionFDA. Truth Challenge V2: Calling Variants from Short and Long Reads in Difficult-to-Map Regions. <https://precision.fda.gov/challenges/10/results>. Consultato il 14 agosto 2023.

Il cancro: dall'incertezza a informazioni fruibili

La CGP rappresenta un metodo ottimizzato e più veloce per ottenere informazioni relative alle basi genomiche del cancro. Grazie a soluzioni collaudate e all'assistenza all'avanguardia, il portafoglio TruSight Oncology 500 di Illumina è pronto per consentire ai laboratori di lavorare con la CGP. Illumina si impegna a investire nel portafoglio TruSight Oncology 500 per contribuire al progresso della ricerca oncologica.

Insieme, possiamo approfondire la conoscenza del genoma e aiutare la medicina di precisione a compiere grandi passi in avanti.

Per maggiori dettagli, visitare www.illumina.com/tso500 o contattarci oggi stesso.



Siamo sempre disponibili per domande, approfondimenti e colloqui.

[Visitare il sito illumina.com.](http://www.illumina.com)

Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566

techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitare la pagina web www.illumina.com/company/legal.html.

Solo a uso di ricerca. Non usare in procedimenti diagnostici.