

# TruSight™ Oncology 500 HRD

使用支持 CGP 和 HRD 的  
一体化解决方案揭示癌症  
基因组信息

- 使用由 Myriad Genetics 提供的专有算法评估基因组不稳定性
- 检测 500 多个基因的生物标志物，包括 HRR 致病变异和基因组特征，如 HRD、TMB 和 MSI
- 通过内部引进高度准确的组合解决方案来进行 CGP 和 HRD，提高检测效率

分析支持

Myriad  
genetics

illumina®

## 简介

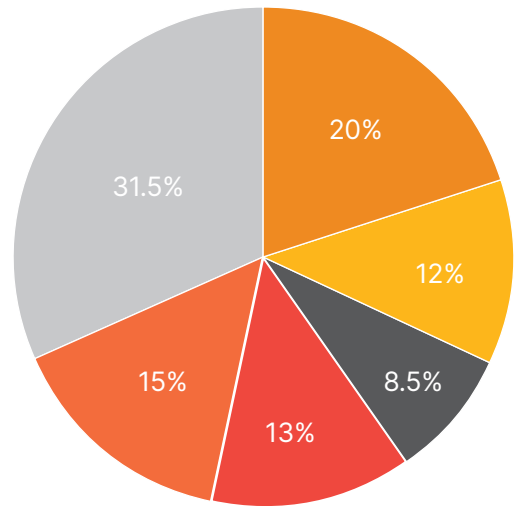
随着研究人员不断探索癌症的潜在基因组学，他们正在揭示多种癌症类型中存在的更多分子特征。同源重组修复缺陷（HRD）是其中的一种特征，越来越多的研究表明其在卵巢癌、乳腺癌、胰腺癌和前列腺癌的肿瘤生物学分析中发挥着重要的作用<sup>1</sup>。但是对于这些肿瘤类型而言，只进行 HRD 评估还远远不够。其他已知和未知的遗传因素也可能会促进肿瘤生长。例如，在卵巢癌中，仅有大约 20% 的高级别浆液性卵巢癌（HGSOC）病例存在 *BRCA1* 和 *BRCA2* 突变（图 1）<sup>2</sup>。可能存在其他基因突变，包括基因变异和分子特征，如肿瘤突变负荷（TMB）和微卫星不稳定性（MSI）。如果能够发现其他可能导致肿瘤生长的因素，我们就可以为研究人员提供有价值的信息。

为了全面了解肿瘤遗传学，我们还需要其他信息。我们可以使用迭代式单基因检测或小型多基因 Panel 来获取信息，然而这些检测方法每次生成的信息较少，并且需要更多样本和时间。除了这些方法以外，我们也可通过全景变异分析（CGP）来了解肿瘤的遗传基础。CGP 是一种基于新一代测序（NGS）的方法，可在一次检测中同时评估一个样本中的数百个生物标志物，能够大大提高发现相关变异的能力。

TruSight Oncology 500 HRD 是一种基于 NGS 的研究检测方法，它利用成熟的因美纳 NGS 技术和 Myriad Genetics GIS 算法来同时进行 CGP 和 HRD 评估。仅需一个样本和一个工作流程，内部 TruSight Oncology 500 HRD 检测（表 1、表 2）即可为实验室提供关于 500 多个基因和基因组特征的准确、灵敏信息，有助于揭示肿瘤的基因组性质，获取有用的信息。

## 关于 HRD

HRD 是一种复杂的基因组特征，是由于细胞无法使用同源重组修复（HRR）通路来修复双链 DNA 断裂而导致的。



- BRCA 突变
- HRR 基因启动子甲基化
- 其他 HRR 基因突变
- 可能存在 HRD
- HR 有效 / 完整
- 其他

图 1: 肿瘤有可能存在除 *BRCA* 突变和基因组不稳定性以外的遗传变异——尽管大约 50% 的 HGSOC 样本为 HRD 阳性，但仍有多种肿瘤是由 *BRCA* 突变和基因组瘢痕以外的因素引起的<sup>2</sup>。

修复 DNA 损伤的能力对于维持基因组稳定性和细胞功能、确保染色体完整性和细胞活力至关重要。HRR 通路由多个基因介导，其中，*BRCA1* 和 *BRCA2* 发挥关键作用（表 3）<sup>2-6</sup>。如果 HRR 通路受损，细胞要么无法修复双链断裂，要么使用易出错的非同源末端连接（NHEJ）通路进行修复。这些替代方案可能导致以基因组瘢痕形式存在的基因组不稳定性，从而导致肿瘤形成<sup>7</sup>。

## 基因组瘢痕和 GIS

基因组瘢痕是指导致染色体结构变化的畸变。最主要的基因组瘢痕包括杂合性缺失（LOH）<sup>8</sup>、端粒等位基因失衡（TAI）<sup>9</sup> 和大片段迁移（LST）<sup>10</sup>（表 4）。同时测量这三种基因组瘢痕即可得到基因组不稳定性评分（GIS），可作为一项 HRD 状态指标。

表 1: TruSight Oncology 500 HRD: CGP+HRD 内容

特点	说明
支持 CGP	
基因计数	DNA: 523, RNA: 55
Panel 规格	1.94 Mb DNA, 358 kb RNA
指南覆盖范围	多种实体瘤类型的主要指南
临床试验覆盖范围	> 1000
免疫肿瘤学生物标志物	TMB、MSI
泛癌生物标志物	<i>NTRK1</i> 、 <i>NTRK2</i> 、 <i>NTRK3</i>
分析软件	DRAGEN TruSight Oncology 500 v2.5.2
<b>HRD 状态</b>	
探针数量	约 25K
跨种族覆盖范围	EAS、EUR、AFR、AMR、SAS <sup>a</sup>
<i>BRCA1/BRCA2</i> 覆盖范围	小变异和大规模重组变异
基因组瘢痕评估	LOH、TAI、LST
GIS	分数 (满分为 100)
GIS 算法	由 Myriad Genetics 提供
分析软件	DRAGEN TruSight Oncology 500 v2.5.2
<b>GIS 算法组件——DRAGEN TruSight Oncology 500 v2.5.2+ 附带的测试版功能<sup>b</sup></b>	
肿瘤分数	
肿瘤倍性	
绝对拷贝数	
LOH	

a. AFR: 非洲人; AMR: 混血美洲人; EAS: 东亚人; EUR: 欧洲人; SAS: 南亚人。  
b. 测试版功能尚未经过因美纳验证。更多详细信息, 请参阅 v2.5+ 的客户发布说明。

表 2: TruSight Oncology 500 HRD: 检测详情

特点	说明
	DNA: 40 ng
起始量要求	RNA: 40 ng
	FFPE: 建议至少使用 2 mm <sup>3</sup> FFPE 组织样本
样本通量 (TruSight Oncology 500 + TruSight Oncology 500 HRD)	每次运行 8 个样本 (NextSeq 550 基因测序仪或 NextSeq 550Dx 基因测序仪 (研究模式)) 每次运行 16 个样本 (NovaSeq 6000 基因测序仪)
样本配置	最多可将 8 个 DNA 文库 (或 8 个 DNA+RNA 文库) 与 1-8 个 HRD 文库混合 (NextSeq 550 基因测序仪或 NextSeq 550Dx 基因测序仪 (研究模式) 支持此配置)
手动操作时间	约 10.5 小时 (手动)
总实验时间	从核酸到变异报告仅需 4-5 天
测序仪	NextSeq 550 基因测序仪或 NextSeq 550Dx 基因测序仪 (研究模式) 或 NovaSeq 6000 基因测序仪 (SP 流动槽)
测序运行时间	24 小时 (NextSeq 550 High Output Kit) 19 小时 (NovaSeq 6000 SP)
测序运行	2×10 <sup>1</sup> 个循环
	<b>HRD</b> GIS: 32% 肿瘤含量 <sup>a</sup>
	<b>CGP</b> 小变异: 5% VAF 融合: 5 个拷贝 /ng RNA CNV: 扩增为 2.2× 倍数变化 缺失为 0.5× 倍数变化 <i>BRCA</i> 大规模重排 (≥ 3 个外显子): 43% VAF <sup>a</sup> <i>BRCA</i> 大规模重排 (< 3 个外显子): 50% VAF <sup>a</sup>
检测限	
分析灵敏度	TruSight Oncology 500: > 96% (对于所有 VAF 为 5% 的变异类型)
分析特异性	GIS: 100% <sup>b</sup> TruSight Oncology 500: 99.9998% (对于 SNV 检测)

a. FFPE 卵巢样本的内部检测限研究结果。  
b. 正常卵巢样本的内部空白限研究结果。




## 确定 HRD 状态

HRD 状态可以通过评估致病基因 (*BRCA* 和其他 HRR 基因) 是否存在和 / 或基因组瘢痕的影响来确定。目前已有几种检测方法可用于测量 HRD 状态, 每种检测方法都有自己的标准<sup>11</sup>, 而其中一些检测方法仅通过评估 %LOH 来确定基因组不稳定性。越来越多的证据表明, 评估三种基因组瘢痕 (LOH、TAI、LST) 能够尽可能多地识别 HRD 阳性样本<sup>12-14</sup>。TruSight Oncology 500 HRD 与其他商用检测方法不同, 它能够在实验室内部进行 CGP 并对三种基因组瘢痕进行评估。\* 这种方法能够对样本的 HRD 状态和样本中可能存在的其他癌症相关基因组变异进行高度灵敏、可靠的评估。

表 3: HRR 通路涉及的基因<sup>2,6</sup>

<i>ATM</i>	<i>CHEK2</i>	<i>RAD50</i>
<i>ATR</i>	<i>FANCA</i>	<i>RAD51</i>
<i>BARD1</i>	<i>FANCC</i>	<i>RAD51B</i>
<i>BRCA1</i>	<i>FANCI</i>	<i>RAD51C</i>
<i>BRCA2</i>	<i>FANCL</i>	<i>RAD51D</i>
<i>BRIP1</i>	<i>NBN</i>	<i>RAD54L</i>
<i>CDK12</i>	<i>PALB2</i>	<i>TP53</i>
<i>CHEK1</i>	<i>PTEN</i>	

表 4: GIS 中包含的三种基因组瘢痕

基因组瘢痕	说明	
杂合性缺失 (LOH)	一个基因的两个等位基因之一缺失, 产生了一个纯合细胞。如果另一个等位基因不能正常发挥作用, 就可能导致恶性细胞生长。	
端粒等位基因失衡 (TAI)	一对染色体末端 (端粒) 的等位基因比例不匹配。也就是说, 一个染色体中的等位基因数比另一个染色体多。	
大片段迁移 (LST)	染色体区域之间的断点导致染色体对内部出现差异。	

\* TruSight Oncology 500 HRD 中的基因组瘢痕使用 Myriad Genetics 提供的专有算法进行评估。

## 全面的内容

TruSight Oncology 500 的内容由肿瘤学界公认的权威机构设计，覆盖了现有的和新兴的生物标志物，包括关键指南和针对多种肿瘤类型的临床试验中涉及的基因。设计的 panel 探针可捕获已知的和新的基因融合，并纳入了 523 个基因来检测可能在肿瘤发生中起作用的变异。检测的生物标志物包括单核苷酸变异 (SNV)、插入 / 缺失 (indel)、拷贝数变异 (CNV)、基因融合，BRCA 基因大规模重排以及微卫星不稳定性 (MSI) 和肿瘤突变负荷 (TMB) 等复杂的免疫肿瘤学相关基因组特征。

TruSight Oncology 500 HRD 还包括约 25,000 个全基因组探针，专门用于评估多个种族的基因组瘢痕。通过计算机模拟确定 GIS 评估所需的 SNP 数量，并使用来自“千人基因组计划”的数据来选择 SNP。

 请访问 [illumina.com/tso500](https://illumina.com/tso500) 查看基因列表。

## 一体化的工作流程

利用从起始样本到最终变异报告的全面、一体化工作流程简化内部 CGP 和 HRD 评估 (图 2)。为了尽可能提升效率，HRD 检测经过优化，可与标准 TruSight Oncology 500 检测同时运行。无需花费额外的时间。凭借即用型文库制备试剂盒、简明的方法以及准确、快速的变异检出流程，仅需短短四天即可完成整个工作流程。

### 使用 DNA 或 RNA 和 DNA 作为起始材料

使用从同一样本中提取的 DNA 或 DNA 和 RNA 作为起始材料进行 TruSight Oncology 500 HRD 检测。注意：使用 DNA 样本评估 GIS。如果使用 DNA，样本准备将从基因组 DNA (gDNA) 片段化开始。如果使用 DNA 和 RNA 作为起始材料，则第一步是将 RNA 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: 一体化 TruSight Oncology HRD 工作流程——TruSight Oncology 500 HRD 可与现有的实验室工作流程整合，仅需短短四天时间即可完成从核酸到变异检出的整个过程。

a. 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。

## 添加标签，确保分析特异性

在文库制备过程中向 gDNA 片段添加唯一分子标记 (UMI)<sup>15</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。在进行 TruSight Oncology 500 富集的同时在同一块板上使用 HRD 探针进行 DNA 富集。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。这种杂交捕获方法高度灵敏，能够准确地表征与已知和新伴侣之间的基因融合。在测序前将 TruSight Oncology 500 文库与 HRD 文库混合。

## 样本测序

在 NextSeq™ 550、NextSeq 550Dx<sup>†</sup> 或 NovaSeq™ 6000 基因测序仪上对混合后的 TruSight Oncology 500 和 HRD 文库进行测序。NextSeq 基因测序仪每次运行可处理 8 个样本，而 NovaSeq 基因测序仪每次可在 SP 流动槽上处理 16 个样本。<sup>‡</sup> 因为已经在测序之前将 TruSight Oncology 500 与 HRD 文库混合，所以，样本通量保持不变。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。

NextSeq550 和 NextSeq 550Dx 基因测序仪支持灵活的批处理配置，可将 8 个 TruSight Oncology 500 文库 (DNA 或 DNA+RNA) 与 1-8 个 HRD 文库混合。这一功能使研究人员能够充分利用现有资源，大大减少因等待特定类型样本而造成延误的情况。

† 仅限研究模式。

‡ 如要使用 DNA/RNA 试剂盒每次运行处理 16 个样本，需要采用 NovaSeq 6000 Xp 工作流程。

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

## 快速、准确的分析

通过 DRAGEN™ TruSight Oncology 500 v2 分析软件进行 TruSight Oncology 500 HRD 变异检出，该软件使用加速、完全集成的生物信息学算法来确保理想分析性能。v2 版软件不仅能够缩短分析时间，而且还具有高度精密的 HRD 流程，其中包含由 Myriad Genetics 提供的专有 GIS 算法，能够确保结果准确并提供综合 GIS。DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 分析软件还能够检出 BRCA 大规模重排 (LR) 变异。

DRAGEN 分析可在本地 DRAGEN 服务器上运行，也可使用 Illumina Connected Analytics (ICA) 在云端运行。所有版本均利用先进的专有算法来消除错误和杂峰。

这样就能以高于 96% 的分析灵敏度和 99.9998% 以上的分析特异性，检测 500 多个基因中变异等位基因频率 (VAF) 为 5% 的小变异 (表 2 和表 5)。当知道每 Mb 区域的确切突变数量至关重要时，这种水平的特异性特别有用，例如在使用仅含肿瘤样本的工作流程进行 TMB 评估时。使用 TruSight Oncology 500 Local App<sup>§</sup> 和 DRAGEN TruSight Oncology 500 流程分析得到的 DNA 变异数据具有一致性，但是，使用 DRAGEN 流程完成分析的速度是使用 Local App 的 2-4 倍，缩短了获得最终结果所需的时间。

表 5: 准确检出 BRCA 小变异

变异	VAF	检出率
BRCA2:N289H	5%	100%
BRCA2:N991D	5%	100%
BRCA1:S1613G	5%	100%
BRCA1:K1183R	5%	100%
BRCA1:K820E	5%	100%
BRCA1:D435Y	5%	100%

在 BRCA Somatic Multiplex I 参考材料 (Horizon Discovery) 中，六种 BRCA 小变异的 VAF 由 7.5% 稀释为 5%。使用 TruSight Oncology 500 HRD 检测评估检出率。

通过与 Illumina Connected Insights 和其他商业供应商（包括 Velsera Clinical Genomics Workspace (CGW)）的集成，可实现变异解读并获得最终报告。在本地或使用 Illumina Connected Analytics 在云端生成的变异检出文件 (VCF) 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。对于 HRD 状态，可直接报告基因组不稳定性评分，在某些情况下，三级分析工具可通过获取 *BRCA1* 和 *BRCA2* 变异与高或低 GIS 的组合，输出综合 HRD 阳性或阴性结果。

### 可重现、值得信赖的结果

为了证实使用 TruSight Oncology 500 HRD 获得的高质量结果，因美纳通过当前用于 HRD 检测的参考标准测试进行了各种比较研究。将大规模卵巢癌样本队列的数据与使用 TruSight Oncology 500 HRD 检测同样样本得到的数据进行了比较。对于所有样本，数据高度一致，其中，GIS 的  $R^2$  值为 0.98 (图 3、表 6)。

为了确认添加 HRD 检测不会影响变异检出，我们将 TruSight Oncology 500 HRD 检测的结果与使用 TruSight Oncology 500 生成的结果进行了比较。使用各种肿瘤类型和各种变异类型得到的数据具有高度一致性 (图 4、表 7)。

表 6: TruSight Oncology 500 HRD 与参考标准之间的 HRD 状态具有高度一致性

	PPA (%) (95% CI)	NPA (%) (95% CI)	OPA (%) (95% CI)
总体 HRD 状态 (N = 194)	95.2 (89.2-97.9)	96.8 (91.0-98.9)	96.0 (92.2-97.9)
BRCA 分析 (N = 197)	92.9 (83.0-97.2)	98.6 (95.0-99.6)	96.9 (93.5-98.6)
HRD GIS (N = 204)	95.1 (89.1-97.9)	97.1 (91.9-99.0)	96.1 (92.6-98.0)

PPA: 阳性符合率, NPA: 阴性符合率, OPA: 总体符合率。

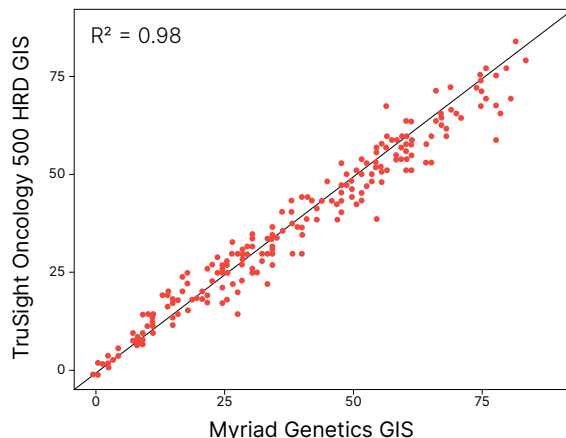


图 3: TruSight Oncology 500 HRD GIS 与 Myriad Genetics GIS 一致——对于 TruSight Oncology 500 HRD, 使用从福尔马林固定石蜡包埋 (FFPE) 卵巢癌样本中提取的 40 ng DNA 作为检测起始材料。对于每个样本, DNA 文库被分成两个杂交反应, 一个使用 TruSight Oncology 500 探针, 另一个使用 HRD 探针。将两个文库混合, 用于测序, 在 NextSeq 550 基因测序仪上每次运行处理 8 个样本。使用 DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 分析软件进行分析。此外, 我们还使用参考检测作为正交测试, 对样本进行了测试。

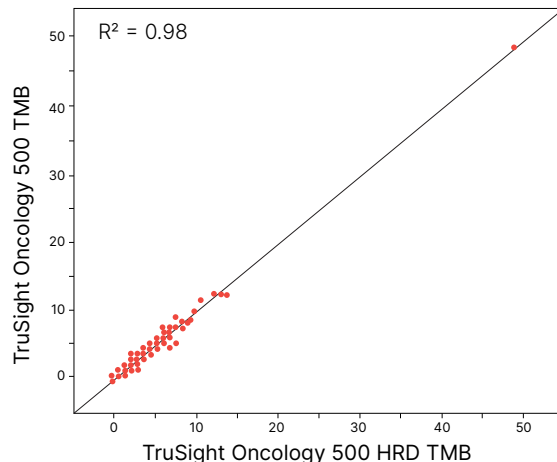


图 4: TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 HRD 得到的高度一致的 TMB 结果——使用 TruSight Oncology 500 检测和 TruSight Oncology 500 HRD 检测对一组 125 个卵巢癌样本进行测序。

表 7: TruSight Oncology 500 和 TruSight Oncology 500 HRD 之间的一致性结果 (按变异类型)

变异类型	一致性
小变异	PPA = 99.43% NPA = 99.99% OPA = 99.99%
CNV	PPA = 96.79% NPA = 99.65% OPA = 99.40%
MSI	OPA = 100%

## 在内部开展 HRD 检测

TruSight Oncology 500 HRD 可轻松集成到正在使用 NGS 的实验室中, 让实验室能够将 CGP 与 HRD 评估相结合, 无需探索全新的工作流程或技术。引进可以在内部使用的肿瘤检测技术让实验室能够保留样本和原始数据, 从而对周转时间和样本协调产生积极影响。将多项独立的检测整合到一项检测中后, 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。

## 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。

¶ 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。

## 总结

TruSight Oncology 500 HRD 为实验室提供了一个准确的内部解决方案, 能够将 CGP 与 HRD 评估相结合。HRD 检测可提供包含三个关键基因组瘢痕的综合 GIS, 其性能与当前的参考标准检测不相上下。但是, HRD 并非影响肿瘤的唯一因素。将 HRD 评估与可报告 500 多个基因的综合检测相结合可以通过高效的一体化工作流程从单个样本中获得更多相关生物标志物和基因组特征的信息。

## 了解更多

[TruSight Oncology 500 HRD](#)

[DRAGEN 二级分析](#)

[Illumina Connected Analytics](#)

[Illumina Connected Insights](#)

### 订购信息

产品	货号
TruSight Oncology 500 HRD <sup>a</sup> (24 样本)	20076480
TruSight Oncology 500	不定 <sup>b</sup>
DRAGEN TruSight Oncology 500 HRD 分析软件, 本地 <sup>a</sup>	20073738

a. 未在日本上市。  
b. 请访问 [illumina.com/tso500](https://www.illumina.com/tso500) 查看完整的 TruSight Oncology 500 试剂盒列表。



## 参考文献

1. Yamamoto H, Hirasawa A. [Homologous Recombination Deficiencies and Hereditary Tumors](#). *Int J Mol Sci*. 2021;23(1):348. Published 2021 Dec 29. doi:10.3390/ijms23010348
2. Konstantinopoulos PA, Ceccaldi R, Shapiro GI, D'Andrea AD. [Homologous Recombination Deficiency: Exploiting the Fundamental Vulnerability of Ovarian Cancer](#). *Cancer Discov*. 2015;5(11):1137-1154. doi:10.1158/2159-8290.CD-15-0714
3. Prakash R, Zhang Y, Feng W, Jasin M. [Homologous recombination and human health: the roles of BRCA1, BRCA2, and associated proteins](#). *Cold Spring Harb Perspect Biol*. 2015;7(4):a016600. Published 2015 Apr 1. doi:10.1101/cshperspect.a016600
4. Moynahan ME, Jasin M. [Mitotic homologous recombination maintains genomic stability and suppresses tumorigenesis](#). *Nat Rev Mol Cell Biol*. 2010;11(3):196-207. doi:10.1038/nrm2851
5. King MC. ["The race" to clone BRCA1](#). *Science*. 2014;343(6178):1462-1465. doi:10.1126/science.1251900
6. da Cunha Colombo Bonadio RR, Fogace RN, Miranda VC, Diz MDPE. [Homologous recombination deficiency in ovarian cancer: a review of its epidemiology and management](#). *Clinics (Sao Paulo)*. 2018;73(suppl 1):e450s. Published 2018 Aug 20. doi:10.6061/clinics/2018/e450s
7. O'Connor MJ. [Targeting the DNA Damage Response in Cancer](#). *Mol Cell*. 2015;60(4):547-560. doi:10.1016/j.molcel.2015.10.040
8. Abkevich V, Timms KM, Hennessy BT, et al. [Patterns of genomic loss of heterozygosity predict homologous recombination repair defects in epithelial ovarian cancer](#). *Br J Cancer*. 2012;107(10):1776-1782. doi:10.1038/bjc.2012.451
9. Birkbak NJ, Wang ZC, Kim JY, et al. [Telomeric allelic imbalance indicates defective DNA repair and sensitivity to DNA-damaging agents](#) [published correction appears in *Cancer Discov*. 2013 Aug;3(8):952]. *Cancer Discov*. 2012;2(4):366-375. doi:10.1158/2159-8290.CD-11-0206
10. Popova T, Manié E, Rieunier G, et al. [Ploidy and large-scale genomic instability consistently identify basal-like breast carcinomas with BRCA1/2 inactivation](#). *Cancer Res*. 2012;72(21):5454-5462. doi:10.1158/0008-5472.CAN-12-1470
11. Stewart MD, Vega DM, Arend RC, et al. [Homologous Recombination Deficiency: Concepts, Definitions, and Assays](#). *The Oncologist*. 2022;27(3):1. doi:10.1093/oncolo/oyab053
12. Timms KM, Abkevich V, Hughes E, et al. [Association of BRCA1/2 defects with genomic scores predictive of DNA damage repair deficiency among breast cancer subtypes](#). *Breast Cancer Res*. 2014;16(6):475. Published 2014 Dec 5. doi:10.1186/s13058-014-0475-x
13. Marquard AM, Eklund AC, Joshi T, et al. [Pan-cancer analysis of genomic scar signatures associated with homologous recombination deficiency suggests novel indications for existing cancer drugs](#). *Biomark Res*. 2015;3(9). doi:10.1186/s40364-015-0033-4
14. Timms KM, Mills GB, Perry M, Gutin A, Lanchbury J, Brown R. [Comparison of genomic instability test scores used for predicting PARP activity in ovarian cancer](#). *J Clin Onc*. 2020;38(15):1586. Published 2020 May 25. doi: 10.1200/JCO.2020.38.15\_suppl.1586
15. Illumina. TruSight Oncology UMI Reagents technical note. <https://www.illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/datasheets/trusight-oncology-umi-reagents-datasheet-100000050425.pdf>. Published 2018. Accessed December 3, 2023.

## 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-00748 v5.0



因美纳 因美纳讲堂

illumina®