

# Panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq<sup>MC</sup> pour Illumina

Analyse rapide et précise des points chauds de 50 gènes associés au cancer.

## Points forts

- **Contenu génétique pertinent**

Ciblage d'environ 2 800 mutations répertoriées dans COSMIC et touchant 50 oncogènes et gènes suppresseurs de tumeurs

- **Flux de travail rapide et efficace**

Préparation de bibliothèques prêtes au séquençage en seulement une journée à partir d'aussi peu que 1 ng d'ADN de haute qualité ou 10 ng d'ADN provenant de tissus FFPE

- **Données exactes**

Détection des mutations somatiques jusqu'à une fréquence minimale de 5 % avec l'analyse locale ou infonuagique

du séquençage. Les bibliothèques préparées sont séquençées au moyen de la chimie éprouvée SBS dans l'un ou l'autre des systèmes de séquençage compatibles d'Illumina [Tableau 3](#).

Les données obtenues peuvent être analysées localement avec Local Run Manager ou transmises facilement dans BaseSpace<sup>MC</sup> Sequence Hub. Local Run Manager et BaseSpace Sequence Hub peuvent accéder au flux de travail d'analyse d'amplicons d'ADN pour effectuer l'alignement et l'appel de variants. BaseSpace Sequence Hub donne accès à BaseSpace Sequence Hub, ce qui aide à transformer les données sur les appels de variants en résultats annotés.

**Tableau 1: Aperçu du panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq pour Illumina**

| Paramètre  | Caractéristique  |
|--|--|
| Nbre de gènes  | 50   |
| Cibles   | Points chauds des oncogènes et des gènes suppresseurs de tumeurs |
| Taille des cibles cumulées   | 22 kb  |
| Types de variants  | SNV, indels <sup>a</sup>   |
| Taille de l'amplicon   | 106 pb en moyenne  |
| Nbre d'amplicons   | 207  |
| ADN d'entrée requise   | 1 à 100 ng (10 ng recommandés)                                   |
| Nbre de regroupements par panel  | 1  |
| Types d'échantillons compatibles   | Tissus FFPE  |
| Pourcentage de cibles ayant une couverture d'au moins 500x au débit recommandé           | > 95 %   |
| Uniformité de la couverture (pourcentage des cibles ayant une couverture moyenne > 0,2x) | > 95 %   |
| Pourcentage de lectures alignées sur la cible  | > 80 %   |
| Durée totale du test <sup>b</sup>  | 5 heures   |
| Durée de manipulation  | < 1,5 heure  |
| Durée, de l'ADN aux données  | 2,5 jours  |

a. SNV : variants à simple nucléotide; indels : insertions/délétions

b. La durée représente la préparation des bibliothèques uniquement et ne comprend pas leur quantification, leur normalisation ni leur regroupement.

Données internes d'Illumina, Inc. 2017

## Introduction

Le panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq pour Illumina est un test de reséquençage ciblé destiné à la recherche de mutations somatiques dans les points chauds de 50 gènes associés au cancer ([tableau 1](#)). Avec seulement 1 ng d'ADN d'entrée de haute qualité (10 ng sont recommandés pour l'ADN provenant de tissus FFPE), le panel permet l'étude de gènes associés à divers types de cancer, notamment les mélanomes et le cancer du poumon, du côlon, du sein, des ovaires et de la prostate. La faible exigence d'entrée permet l'utilisation du panel avec plusieurs types d'échantillons, notamment les tissus fixés au formol et imprégnés à la paraffine (FFPE).

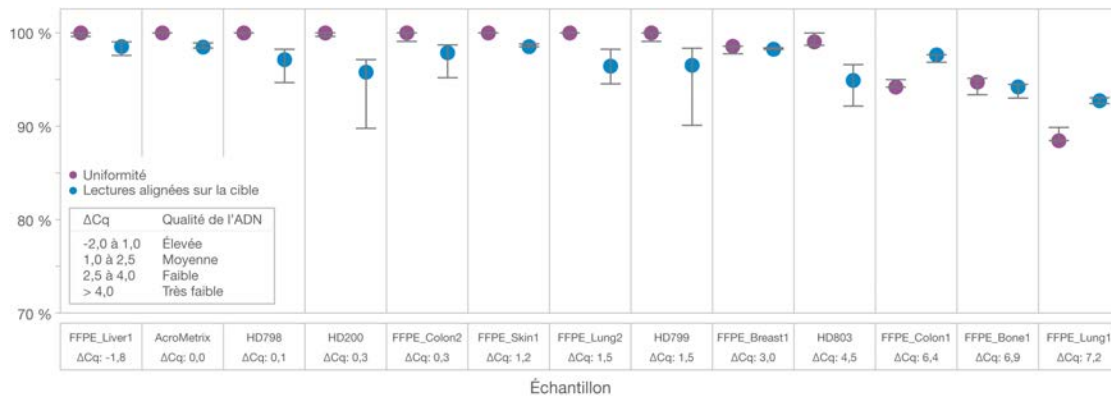
## Contenu génétique pertinent

Le panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq pour Illumina cible environ 2 800 mutations dans les points chauds de 50 oncogènes et gènes suppresseurs de tumeurs, répertoriés dans la base de données Catalogue of Somatic Mutations In Cancer (COSMIC)<sup>1</sup> ([Tableau 2](#)). Ce panel prêt à utiliser permet aux chercheurs d'économiser du temps et de l'énergie pour l'identification des cibles, la conception des amplicons et l'optimisation de la performance.

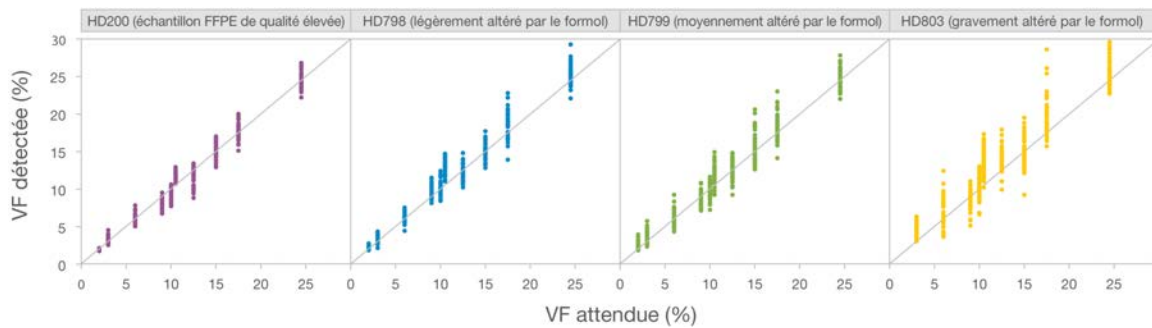
## Flux de travail simple et rationalisé

Le panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq pour Illumina fait partie d'une solution de l'ADN aux variants qui offre un contenu rationalisé, une préparation facile des bibliothèques, des systèmes de séquençage à boutons de commande et une analyse des données simplifiée.

La préparation de bibliothèques suit un protocole simple basé sur la PCR pouvant se faire en seulement 5 heures, nécessitant moins de 1,5 heure de manipulation. Les bibliothèques obtenues peuvent être normalisées, regroupées, puis chargées sur une Flow Cell aux fins



**Figure 1: Grande uniformité de couverture et exactitude de l'alignement :** L'ADN extrait d'échantillons FFPE et HD de qualité variable a été préparé avec le panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq pour Illumina, et séquençé sur l'instrument. Les barres d'erreur indiquent la variabilité des réplicats techniques. La valeur ΔCq est un indicateur de la qualité de l'ADN provenant de tissus FFPE.



**Figure 2: Concordance élevée entre les fréquences de variants attendues et détectées :** L'ADN provenant d'échantillons HD a été préparé avec le panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq pour Illumina et séquençé sur l'instrument. Les résultats démontrent que 100 % des SNV attendus ont été détectés. Les valeurs ΔCq sont présentées à la figure 1.

**Tableau 2: Gènes du panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq pour Illumina**

|               |              |              |               |                |
|---------------|--------------|--------------|---------------|----------------|
| <i>ABL1</i>   | <i>EGFR</i>  | <i>GNAS</i>  | <i>KRAS</i>   | <i>PTPN11</i>  |
| <i>AKT1</i>   | <i>ERBB2</i> | <i>GNAQ</i>  | <i>MET</i>    | <i>RB1</i>     |
| <i>ALK</i>    | <i>ERBB4</i> | <i>HNF1A</i> | <i>MLH1</i>   | <i>RET</i>     |
| <i>APC</i>    | <i>EZH2</i>  | <i>HRAS</i>  | <i>MPL</i>    | <i>SMAD4</i>   |
| <i>ATM</i>    | <i>FBXW7</i> | <i>IDH1</i>  | <i>NOTCH1</i> | <i>SMARCB1</i> |
| <i>BRAF</i>   | <i>FGFR1</i> | <i>JAK2</i>  | <i>NPM1</i>   | <i>SMO</i>     |
| <i>CDH1</i>   | <i>FGFR2</i> | <i>JAK3</i>  | <i>NRAS</i>   | <i>SRC</i>     |
| <i>CDKN2A</i> | <i>FGFR3</i> | <i>IDH2</i>  | <i>PDGFRA</i> | <i>STK11</i>   |
| <i>CSF1R</i>  | <i>FLT3</i>  | <i>KDR</i>   | <i>PIK3CA</i> | <i>TP53</i>    |
| <i>CTNNB1</i> | <i>GNA11</i> | <i>KIT</i>   | <i>PTEN</i>   | <i>VHL</i>     |

## Données exactes

Afin de démontrer les capacités et la sensibilité du test, des échantillons Horizon Discovery (HD) et FFPE, ainsi qu'un échantillon de contrôle AcroMetrix, ont été évalués avec le panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq pour Illumina dans les systèmes MiniSeq<sup>MC</sup> et MiSeq<sup>MC</sup>. Les résultats ont démontré une grande uniformité de couverture et des lectures alignées atteignant le pourcentage cible, même avec des échantillons de tissus de qualité variable et de types différents (figure 1). De plus, la précision de la définition des variants a été évaluée pour des échantillons HD de différents niveaux de qualité.

Les données obtenues montrent une concordance élevée entre les SNV attendus et détectés (figure 2).

**Tableau 3: Systèmes de séquençage Illumina recommandés pour utilisation avec le panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq pour Illumina**

| Instrument                                    | Nbre d'échantillons par analyse | Durée de l'analyse |
|---|---------------------------------|--------------------|
| Système iSeq <sup>MC</sup> 100                | 16                              | 17 heures          |
| Système MiniSeq <sup>MC</sup> (débit moyen)   | 32                              | 17 heures          |
| Système MiniSeq (débit élevé)                 | 96                              | 24 heures          |
| Système MiSeq <sup>MC</sup> (Nano, chimie v2) | 4                               | 17 heures          |
| Système MiSeq (Micro, chimie v2)              | 16                              | 19 heures          |
| Système MiSeq (chimie v2)                     | 60                              | 24 heures          |
| Système MiSeq (chimie v3)                     | 96                              | 32 heures          |

## En savoir plus

En savoir plus sur le [panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq pour Illumina](#).

En savoir plus sur la [solution de séquençage ciblé AmpliSeq pour Illumina](#).

## Renseignements relatifs à la commande

Commandez en ligne les produits AmpliSeq pour Illumina sur le site [www.illumina.com](http://www.illumina.com).

| Produit  | N° de référence |
|--|-----------------|
| Panel des points chauds oncogènes v2 AmpliSeq pour Illumina (24 réactions)                 | 20019161        |
| Librairie PLUS AmpliSeq pour Illumina (24 réactions)                                       | 20019101        |
| Librairie PLUS AmpliSeq pour Illumina (96 réactions)                                       | 20019102        |
| Librairie PLUS AmpliSeq pour Illumina (384 réactions)                                      | 20019103        |
| Index doubles combinatoires AmpliSeq pour Illumina, ensemble A (96 index, 96 échantillons) | 20019105        |
| Panel de l'identifiant de l'échantillon AmpliSeq pour Illumina                             | 20019162        |
| ADN de tissus FFPE direct AmpliSeq pour Illumina   | 20023378        |
| Librairie Equalizer AmpliSeq pour Illumina   | 20019171        |

## Références

1. Catalogue of Somatic Mutations in Cancer – Page d'accueil  
<http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>. Consulté le 25 octobre 2017.