

TruSight™ Oncology 500 v2

향상된 민감도와
HRD 분석을 기반으로
더 빠르고 간소한
CGP 연구 지원



하나의 assay로 주요 변이 클래스,
IO signature 및 HRD 연구



수동 또는 자동 옵션을 선택해
샘플 준비에서 결과 보고까지
3~4일 안에 완료



FFPE 샘플로 민감도 높은
프로파일링 결과 확보

소개

포괄적인 유전체 프로파일링(Comprehensive genomic profiling, CGP)은 다양한 질환, 특히 암의 유전체 지형(genomic landscape)에 대한 광범위한 분석 결과를 제공하는 연구 랩의 필수 도구로 부상했습니다.¹ CGP는 수백 개의 유전자를 동시에 분석하여 돌연변이(mutation), 유전자 복제수 변이(copy number variation, CNV), 유전자 융합(gene fusion) 및 기타 유전체 변이를 파악함으로써 질병의 분자 드라이버(molecular driver)를 전체적으로 파악할 수 있는 관점을 제공합니다.

Illumina가 2018년 처음 출시한 TruSight Oncology 500은 DNA 및 RNA 변이 타입, 현미부수체 불안정성(microsatellite instability, MSI), 종양 변이 부담(tumor mutational burden, TMB) 등 전체 고형암 바이오마커(pan-cancer biomarker) 연구를 지원하는 차세대 시퀀싱(next-generation sequencing, NGS) assay입니다. 지금까지 TruSight Oncology 500은 전 세계 연구 랩에 성공적으로 도입되어, 신뢰할 수 있는 대규모 유전체 프로파일링 연구에 활용되고 있습니다.²⁻⁵

Illumina는 이러한 TruSight Oncology 500의 성공을 토대로 TruSight Oncology 500 v2를 출시했습니다. 이 연구용 assay는 한 번의 하이브리드화 인리치먼트(hybridization enrichment) 단계를 포함하는 워크플로우를 적용하여 기존 TruSight Oncology 500보다 업그레이드된 성능을 제공하며, 수작업 시간과 전반적으로 결과 도출까지 소요되는 시간을 단축했습니다(표 1 및 표 2). TruSight Oncology 500 v2에는 완전히 통합된 상동 재조합 결핍(homologous recombination deficiency, HRD) 패널이 포함되어 있습니다. HRD는 세포가 이중 가닥(double-stranded) DNA 손상을 제대로 복구할 수 없을 때 발생하며, 암 발생의 주요 원인인 유전체 불안정성을 유발합니다.⁶

포괄적인 콘텐츠 설계

DNA와 RNA에서 발생하는 핵심 유전자 변이의 수가 늘어남에 따라 하나의 워크플로우를 통해 DNA와 RNA를 모두 분석하는 종합적인 assay의 중요성이 대두되고 있습니다.⁷ TruSight Oncology 500 v2 assay에는 다양한 변이 타입과 바이오마커가 포함되어 있으며, HRD 검사가 완전히 통합되어 있습니다(그림 1).

Illumina는 종양학 분야의 우수한 기관들과 TruSight Oncology 500 v2 콘텐츠를 공동 설계했습니다. 이렇게 개발된 패널은 포괄적인 종양 바이오마커 프로파일링을 지원하며 암에서 가장 자주 변이가 발생하는 523개의 유전자에 대한 커버리지를 제공합니다. DNA에서 검출되는 바이오마커에는 단일 염기서열 변이(single nucleotide variant, SNV), 삽입/결실(insertion/deletion, Indel), CNV 그리고 TMB, MSI, HRD와 같은 gene signature가 포함되며⁸⁻¹⁰ RNA에서 검출되는 바이오마커로는 55개의 유전자에서 발생하는 이미 알려져 있거나 새로운 fusion 및 splice 변이가 있습니다(부록).

이 패널의 콘텐츠는 다양한 종류의 암에 대한 대부분의 주요 가이드라인(그림 2)을 비롯한 최신 가이드라인에 명시된 유전자와 1,000건이 넘는 임상 시험에 참여한 유전자로 구성되어 있습니다.

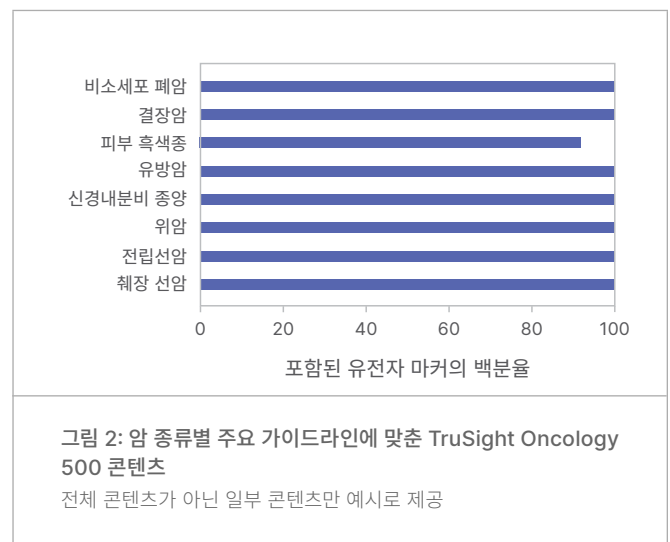
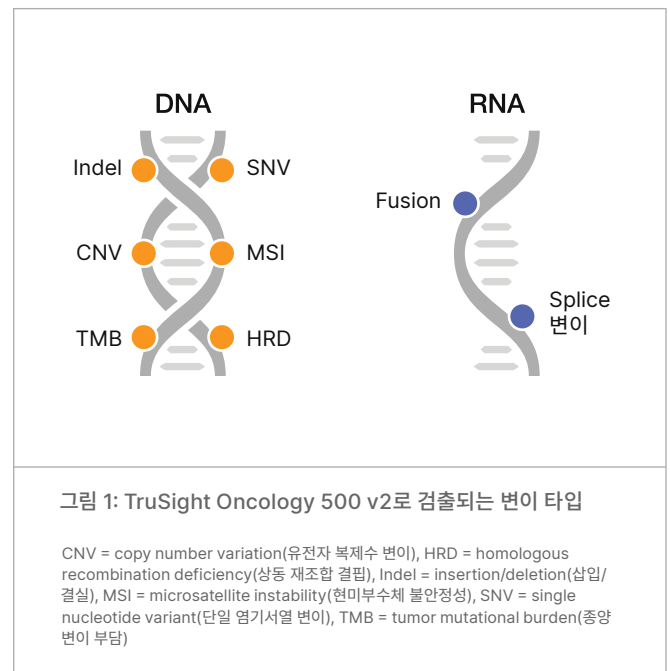


표 1: TruSight Oncology 500 v2의 사양^a

파라미터	TruSight Oncology 500 v2			
시퀀싱 시스템	NextSeq™ 550 또는 550Dx ^b 시스템	NextSeq 1000 또는 2000 시스템	NovaSeq™ 6000 또는 6000Dx ^b 시스템	NovaSeq X 시리즈
샘플 처리량	플로우 셀당 샘플 8개	플로우 셀당 샘플 8~36개	플로우 셀당 샘플 16~192개	플로우 셀당 샘플 32~480개
시퀀싱 런 타임 (플로우 셀 종류)	24시간	19시간(P2 플로우 셀) 31시간(P3 플로우 셀) 34시간(P4 플로우 셀)	19시간(SP 및 S1 플로우 셀) 25시간(S2 플로우 셀) 36시간(S4 플로우 셀)	20시간(1.5B 플로우 셀) 22시간(10B 플로우 셀) 38시간(25B 플로우 셀)
요구되는 DNA 사용량	30 ng 사용 권장(최소 10 ng)			
요구되는 RNA 사용량	40 ng 사용 권장(최소 20 ng)			
패널 크기	1.94 Mb DNA, 358 kb RNA, 약 25,000개의 SNP를 포함하는 HRD 패널			
요구되는 FFPE 사용량	FFPE 조직 샘플에서 최소 2 mm ³ 사용 권장			
총 assay 시간	핵산 추출에서 결과 보고까지 3~4일 소요			
시퀀싱 런 길이	2 × 101사이클			
소프트웨어 버전	DRAGEN™ TruSight Oncology 500 v2.6.2 이상, Illumina Connected Insights v5.1.1 이상			
분석 민감도(sensitivity)	검출 한계(Limit of detection, LOD)에서 모든 변이 타입에 대해 최소 95%			
검출 한계(LOD)	<ul style="list-style-type: none"> 작은 변이: 5% VAF Fusion: 뒷받침하는 리드 17 Splice 변이: 뒷받침하는 리드 21 CNV: <ul style="list-style-type: none"> 유전자 증폭: 1.8배 변화^c 유전자 결실: 0.5배 변화 BRCA 거대 재배열(엑손 3개 이상): 25% VAF BRCA 거대 재배열(엑손 3개 미만): 41% VAF HRD GIS: 23% 종양 함량 MSI-H: 20% 종양 함량 			
분석 특이도(specificity) ^d	<ul style="list-style-type: none"> 작은 변이: 99.9998% Fusion: 98% Splice 변이: 99% CNV: <ul style="list-style-type: none"> 유전자 증폭: 99.9% 유전자 결실: 99.98% BRCA 거대 재배열: 99% HRD GIS: 100% 			

a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음

b. Research Mode로 사용 시

c. CNV 검출에 최적화된 프로브 커버리지를 기반으로 한 유전자 분석 결과에 근거함

d. 내부 공시험(blank study) 한계 결과

CNV = copy number variation(유전자 복제수 변이), FFPE = formalin-fixed, paraffin-embedded(포르말린 고정, 파라핀 포매), GIS = genomic instability score(유전체 불안정성 스코어), HRD = homologous recombination deficiency(상동 재조합 결핍), MSI-H = microsatellite instability-high(현미부수체 불안정성-높음), VAF = variant allele frequency(대립유전자 빈도)

표 2: TruSight Oncology 500 v2의 향상된 성능

장점	TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 v2
Assay 소요 시간	핵산 추출에서 변이 보고까지 4~5일 소요	핵산 추출에서 변이 보고까지 3~4일 소요
샘플 사용량	40 ng DNA 40~80 ng RNA	30 ng DNA 사용 권장(최소 10 ng) 40 ng RNA 사용 권장(최소 20 ng)
패널 구성	DNA 유전자 523개, RNA 유전자 55개	DNA 유전자 523개, RNA 유전자 55개, HRD 패널
HRD 지원 여부	애드온 키트로 HRD 패널 별도 구매 가능	선택적 검사에 필요한 HRD 프로브 세트 포함 GIS는 샘플별로 보고 가능
인덱스 수	UDI 16~192개	Illumina UDI 384개
자동화 지원 여부	배치 사이즈 고정; 키트당 여러 개의 튜브 포함 Illumina는 Hamilton STAR MOA(1차) 및 Biomek i7 Beckman Coulter(1차) 지원	유연한 배치 구성(4~96개의 샘플) 지원 밤사이(Overnight) 처리 선택 가능 대부분의 시약을 1개의 튜브에 제공 균일하지 않은 DNA, RNA 및 HRD 라이브러리의 처리 지원 키트당 최대 6회 사용 가능 신속한 시약 플레이팅 Illumina는 Hamilton STAR MOA(1차) 및 Biomek i7 Beckman Coulter(1차) 지원
키트 구성품 특징	키트당 여러 개의 튜브 및 상자 포함	포장재 사용 절감(약 50% 절감) 시약별 튜브 1개 사용(약 70% 절감) 색깔로 구분된 튜브와 이름이 표기된 튜브 뚜껑 제공

GIS = genomic instability score(유전체 불안정성 스코어), HRD = homologous recombination deficiency(상동 재조합 결핍), UDI = unique dual index(고유한 듀얼 인덱스)

신속한 통합 워크플로우

TruSight Oncology 500 v2는 하나의 assay에 검사를 통합함으로써 FFPE 조직과 같이 양이 제한적인 샘플을 보존할 수 있도록 해주며, 반복적인 검사의 필요성도 줄여줍니다.

TruSight Oncology 500 v2는 샘플 준비부터 최종 보고까지 전 단계를 아우르는 완전히 통합된 CGP 워크플로우의 한 구성 요소입니다(그림 3). TruSight Oncology 500 v2는 자동화된 라이브러리 프렙 키트 및 라이브러리 준비 방법, 변이 검출 도구 그리고 데이터 해석 및 보고 소프트웨어를 활용하여 짧게는 3.5일 안에 원활하게 완료되는 워크플로우를 지원합니다(표 3).



표 3: 배치 사이즈별 엔드투엔드 워크플로우 소요 시간

구 성				런 타임				
배치 사이즈	시퀀싱 시스템	플로우 셀	라이브러리 준비 워크플로우	라이브러리 준비	시퀀싱	DRAGEN: 2차 분석	Connected Insights: 케이스 보고	총 런 타임
8	NextSeq 550	High Output	수동	12시간	22시간	2시간	10분	약 3.5일
8	NextSeq 2000	P2	수동	12시간	19시간	2시간	10분	약 3.5일
16	NovaSeq 6000	SP	수동	13시간	19시간	4.5시간	30분	약 3.5일
32	NovaSeq X	1.5B	수동	13시간	20시간	6.5시간	1시간	약 3.5일

HRD 검사의 완전히 통합

TruSight Oncology 500 v2를 사용하면 이제 모든 샘플에 HRD 검사를 포함할 수 있습니다. 이는 암 바이오마커로서 커지는 HRD의 중요성을 반영한 것입니다.⁶ 상동 재조합 복구(Homologous recombination repair, HRR)는 유전체 안정성을 유지해 주며, HRR 결함은 유전체 불안정성과 종양 형성(tumorigenesis)으로 이어질 수 있습니다.¹¹ *BRCA1*, *BRCA2* 및 기타 HRR 관련 유전자의 변이는 HRD의 주요 드라이버입니다(표 4).

표 4: HRR 경로에 관여하는 유전자^{12,13}

<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>	

HRR = homologous recombination repair(상동 재조합 복구)

염색체의 구조적 변화를 야기하는 이상(aberration), 또는 이형접합성 소실(loss of heterozygosity, LOH),¹⁴ 텔로미어 대립유전자 불균형(telomeric-allelic imbalance, TAI),¹⁵ 대규모 상태 전이(large-scale state transition, LST)¹⁶와 같은 “유전체 상처(genomic scar)”는 세포가 DNA 손상을 복구할 수 없는 상태를 나타내는 지표입니다. 이러한 추가적인 HRD 바이오마커를 정량한 후 합하면 유전체 불안정성 스코어(genomic instability score, GIS)를 얻을 수 있습니다(표 5).

이제 HRD 검사를 모든 샘플에 포함할 수 있어, GIS뿐만 아니라 다음과 같은 중요한 유전체 메트릭스(metrics)도 확인할 수 있습니다.

- **CNV absolute copy number*** — 유전자 결실 및 증폭(amplification)에 대한 해석을 지원하며 배수 변화(fold-change) 기반의 CNV보다 사용이 용이함
- **Tumor fraction** — 특정 종양 샘플 내 암세포의 분율을 추정하여 샘플 품질에 대한 정보를 제공함
- **Tumor ploidy** — 한 세포 안에 들어 있는 염색체 세트의 수로 정의되며, 데이터 해석에 사용됨
- **Gene-level LOH[†]** — 패널 유전자와 중첩되는 LOH 이벤트를 검출하여 추가적으로 CNV 해석을 지원함¹⁷

* CNV absolute copy number는 베타 기능으로, Illumina의 완전한 검증을 거치지 않음

† Gene-level LOH는 베타 기능으로, Illumina의 완전한 검증을 거치지 않음

표 5: GIS에 포함되는 세 가지 유전체 상처

유전체 상처	설명	
이형접합성 소실(LOH)	유전자 쌍에서 두 대립유전자 중 하나가 소실되어 동형접합 영역(homozygous region)이 생성되는 경우 남은 대립유전자가 제대로 기능하지 못하면 악성 세포의 성장으로 이어질 수 있음	
텔로미어 대립유전자 불균형(TAI)	염색체 말단(텔로미어)에서 대립유전자 비율이 일치하지 않아 하나의 염색체가 다른 염색체보다 더 많은 수의 대립유전자를 갖게 됨	
대규모 상태 전이(LST)	염색체 쌍 내 구조적 절단점(structural breakpoint)으로 인해 상응하는 영역 간 불일치를 초래함	

HRD 상태 확인

현재 HRD 상태를 측정하는 데 사용되는 assay가 몇 가지 있는데, assay마다 기준에 차이가 있습니다.¹⁸ 일부 assay는 LOH만을 측정하여 유전체 불안정성을 확인합니다. 세 가지 유전체 상치(LOH, TAI, LST)를 모두 확인함으로써 HRD 양성 샘플의 검출력을 높일 수 있다는 증거가 점차 늘어나고 있습니다.¹⁹⁻²¹ HRD 상태는 GIS를 결합한 병원성(pathogenic) *BRCA1/2* 변이의 검출로도 정의할 수 있습니다. TruSight Oncology 500 v2 HRD 솔루션은 다른 상용 assay와는 달리 랩에서 자체적으로 CGP 연구를 수행하고 *BRCA1/2* 변이를 검출하며 GIS 상태를 확인할 수 있도록 해 줍니다. 이를 통해 HRD 상태와 기타 암 관련 유전체 변이에 대한 신뢰할 수 있는 민감도 높은 측정이 가능합니다. TruSight Oncology 500 v2는 Myriad Genetics의 사유 알고리즘을 사용하여 HRD 상태를 확인합니다.

샘플 준비에서 결과까지

DNA 또는 RNA로 시작

TruSight Oncology 500 v2 assay에는 동일한 샘플에서 추출한 DNA 또는 RNA를 사용할 수 있습니다. DNA를 사용하는 경우 샘플 준비 단계는 유전체 DNA(genomic DNA, gDNA)의 절단(shearing)으로 시작됩니다. RNA를 사용하는 경우 먼저 샘플을 cDNA로 역전사(reverse transcription)해야 합니다. 절단된 gDNA와 cDNA를 가지고 바로 시퀀싱이 가능한 라이브러리를 동시에 준비합니다.

효율성 향상을 위한 자동화 지원

Illumina는 다양한 처리량 요구사항을 충족하는 완전히 자동화된 워크플로우를 제공하기 위해 업계 선두의 리퀴드 핸들링(liquid handling) 솔루션 제조 업체인 Beckman Coulter Life Sciences 및 Hamilton과 협력 관계를 맺었습니다. 이렇게 자동화된 워크플로우는 수동 프로토콜과 동일한 고품질의 결과를 제공할 뿐만 아니라 작업자의 수작업 시간을 단축해 주므로 랩에서는 인건비를 절감하고 효율성도 향상할 수 있습니다.

연구 중 분석 특이도를 위한 태그 추가

종목 단계 전 고유한 분자 식별자(unique molecular identifier, UMI)²²가 gDNA 또는 cDNA 절편(fragment)에 추가됩니다. 이렇게 추가된 UMI는 오류율을 낮추는 동시에 낮은 대립유전자 빈도(low variant allele frequency, VAF)를 가진 변이의 검출을 가능하게 합니다.

중점적 분석을 위한 라이브러리 인리치먼트

하이브리드 캡처(Hybrid-capture) chemistry는 라이브러리 준비 중 표적 인리치먼트를 진행하는 입증된 방법으로, DNA 및 RNA 기반 라이브러리에서 선택하는 영역을 정제(purification)해 줍니다. 이 방법을 사용하면, 관심 영역이 바이오틴화된 프로브(biotinylated probe)에 하이브리드화된 후

스트렙타비딘이 코팅된 마그네틱 비드(streptavidin-coated magnetic bead)를 이용해 포획된 다음 라이브러리 풀(library pool)의 인리치먼트를 위해 용출됩니다. 하이브리드화 기반의 인리치먼트 방법은 특정 유전자 변이에 대한 신뢰할 수 있는 분석을 제공하며, 대형 유전자 패널(예: 50개 이상의 유전자를 포함하는 패널)의 시퀀싱을 지원합니다.

하이브리드 캡처 chemistry는 앰플리콘(amplicon) 기반의 방법과 비교했을 때 적은 artifact 및 dropout 수, 다양한 유형 및 양의 샘플 지원 등 많은 장점이 있습니다. 또한 하이브리드 캡처는 fusion partner에 대한 정보를 요구하지 않는(즉, fusion agnostic) chemistry이므로 이미 알려진 fusion과 새로운 fusion을 모두 검출하고 그 특성을 파악하는 데 사용할 수 있습니다.

TruSight Oncology 500 v2는 더 향상된 하이브리드 캡처 chemistry를 적용하여 워크플로우를 간소화함으로써 하이브리드화 단계를 두 단계에서 한 단계로 줄이고 라이브러리 준비 시간을 1~2일로 단축했습니다.

8~960개의 샘플 시퀀싱


TruSight Oncology 500 v2는 하나의 assay로 최소 8개에서 최대 960개의 샘플을 처리하는 유연한 배치(batch) 사이즈 구성을 제공합니다. 384개의 고유한 인덱스와 다양한 처리량을 지원하는 플로우 셀(flow cell) 옵션이 유연한 배치 구성을 실현합니다. 각 샘플 인덱스는 품질 관리(quality control, QC) 기대치를 상회하는 시퀀싱 메트릭스를 생성하는 일관적인 성능을 보여줍니다.

데이터 분석

TruSight Oncology 500 v2는 클라우드 환경에서 Illumina Connected Analytics(ICA)를 통해 DRAGEN Secondary Analysis로 변이를 검출하며, 현재 데이터 스트리밍 및 자동 실행 기능도 지원합니다. 또한 데이터는 로컬 DRAGEN Server를 사용하여 랩 내에서 자체적으로도 분석이 가능합니다. DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 Secondary Analysis는 사용이 용이하며 변이 해석 솔루션과 간편하게 통합됩니다. 완전히 자동화된 분석 워크플로우를 구성하여 데이터를 수동으로 전송하지 않고도 2차 및 3차 분석을 실행할 수 있습니다.

Illumina의 DRAGEN Secondary Analysis 파이프라인은 오류, artifact, 생식세포(germline) 변이를 제거하는 정교한 사유 알고리즘을 사용하여 분석 특이도가 99.9995%가 넘는 매우 정확한 변이 검출 성능을 제공합니다.[§] 높은 분석 특이도는 종양 전용(tumor-only) 워크플로우를 통한 TMB 측정 시 Mb당 변이 수를 정확히 파악해야 할 때 특히 유용합니다.

§ Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음

 DRAGEN Secondary Analysis의 변이 검출 기능에 대한 자세한 정보는 [DRAGEN Secondary Analysis Data Sheet](#)를 참조하시기 바랍니다.

변이 해석

TruSight Oncology 500 v2는 다양한 상용 변이 해석 솔루션과 함께 사용할 수 있습니다. Illumina Connected Insights는 DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 데이터 해석 시 최상의 통합된 경험을 제공하며, 수동 데이터 전송이 필요 없는 완전히 자동화된 분석 워크플로우를 지원합니다.

Connected Insights 소프트웨어는 Genomenon의 [Cancer Knowledgebase](#)(CKB), Memorial Sloan Kettering Cancer Center의 [OncoKB](#) 등 55개가 넘는 지식 소스를 통합하여 변이 해석을 지원합니다. 또한 랩에서 기존의 변이 분류(classification)를 큐레이션(curation)하고 재사용할 수 있도록 해 줍니다. 지원되는 데이터 시각화 도구는 TruSight Oncology 500 v2 데이터에 최적화되어 있으며, 이러한 도구에는 DNA 및 RNA 커버리지 그래프([그림 4](#)), HRD 패널 데이터 활용을 위한 B 대립유전자 비율(B-allele ratio)을 포함하는 유전체 정보([그림 5](#)) 그리고 QC 및 해석에 필요한 주요 매트릭스(예: breakpoint, reading frame, protein domain, supporting reads)를 표시하는 fusion 플롯([그림 6](#))이 있습니다.

신뢰할 수 있는 검증된 결과

TruSight Oncology 500의 신뢰할 수 있는 성능을 기반으로 하는 TruSight Oncology 500 v2는 동일한 분석적 엄밀성을 유지하면서 확장된 콘텐츠와 향상된 기능을 통해 더 심층적인 유전체 정보를 제공합니다. TruSight Oncology 500 v2는 reference standard와 높은 일치성을 보이며, MSI, TMB, CNV, 작은 변이, fusion과 같은 주요 변이 타입에 걸쳐 TruSight Oncology 500과 동일한 수준의 높은 성능 기대치를 충족합니다. 나아가 TruSight Oncology 500 v2는 향상된 DNA 커버리지, 분석이 어려운 유전체 영역에 대해 강화된 검출력, 향상된 GC 함량 및 AT 함량이 높은 영역(GC-rich region & AT-rich region) 커버리지, 확장된 CNV 그리고 FFPE 샘플에서 추출한 적은 양의 DNA 및 RNA 사용 시 높은 분석 민감도를 제공합니다.

확장된 패널 커버리지

TruSight Oncology 500 v2는 기존의 TruSight Oncology 500보다 확장된 DNA 커버리지 및 엑손(exon) 커버리지를 제공합니다([그림 7](#)).

GC 및 AT 함량이 높은 영역 커버리지

TruSight Oncology 500 v2는 PCR 증폭이 어려운 유전체 영역에 대해 향상된 커버리지를 제공합니다. 여기에는 *TERT* 프로모터(promoter)와 같은 관심 영역이 포함됩니다([그림 8](#)).

포괄적인 CNV 검출

일부 유전자와 종양 유형에서 관찰된 복제수 변화는 종양 형성과 연관성이 있습니다. TruSight Oncology 500 v2는 500개가 넘는 CNV와 연관성이 있는 유전자의 분석을 포함하며, 1.8배 변화의 검출 한계로 증폭을 검출할 수 있습니다([표 6](#)).

높은 민감도로 FFPE 샘플 내 변이 검출

표적 인리치먼트 chemistry의 한 가지 장점은 높은 결합 특이도(binding specificity)를 보이면서도 작은 변이를 포함하는 표적에 하이브리드화가 가능할 정도로 크게 설계된 프로브를 사용한다는 것입니다. 이 메커니즘은 FFPE 조직 샘플에서 발생한 자연적인 대립유전자 변이와 시퀀스 artifact가 모두 존재할 때 샘플 dropout을 줄여 줍니다. 이 assay는 FFPE 샘플에서 낮게는 5% VAF 수준으로 변이를 재현성 있게 검출할 수 있습니다([표 7](#)).

강력한 Fusion 및 Splice 변이 검출력

암은 일반적인 시퀀싱으로는 발견이 불가능한 후성유전학적 변화(epigenetic change), 유전자 발현 수준에서의 변화 또는 fusion으로 인해 발생할 수 있습니다.^{23,24} TruSight Oncology 500 v2는 파트너 유전자(partner gene)의 fusion을 검출하고 그 특성을 찾아냅니다. TruSight Oncology 500 v2에는 40 ng의 RNA를 사용하는 것이 권장됩니다. 그러나 적게는 20 ng의 RNA만을 사용해도 fusion 및 splice 변이를 검출하는 것이 가능합니다([표 8](#)).

BRCA 거대 재배열 검출

DRAGEN TruSight Oncology 500 v2 분석 워크플로우에 포함된 BRCA 거대 재배열(large rearrangement, LR) 분석 단계는 엑손 수준에서 *BRCA1* 및 *BRCA2* 유전자의 CNV를 검출할 수 있습니다([표 9](#)).



그림 4: Illumina Connected Insights로 확인된 DNA 및 RNA에 대한 유전자 및 엑손 커버리지
표적 유전자 및 엑손 커버리지를 보여주므로 변이 검출 및 해석에 영향을 줄 수 있는 갭 확인 가능



그림 5: 유전체 전체에 걸친 구조적 변이, 복제수 변화 및 대립유전자 불균형의 시각화
Illumina Connected Insights에 통합되어 있는 Genome View를 통해 하이라이트된 대규모 변이(large-scale alteration) 및 유전체 불안정성 데이터 확인 가능

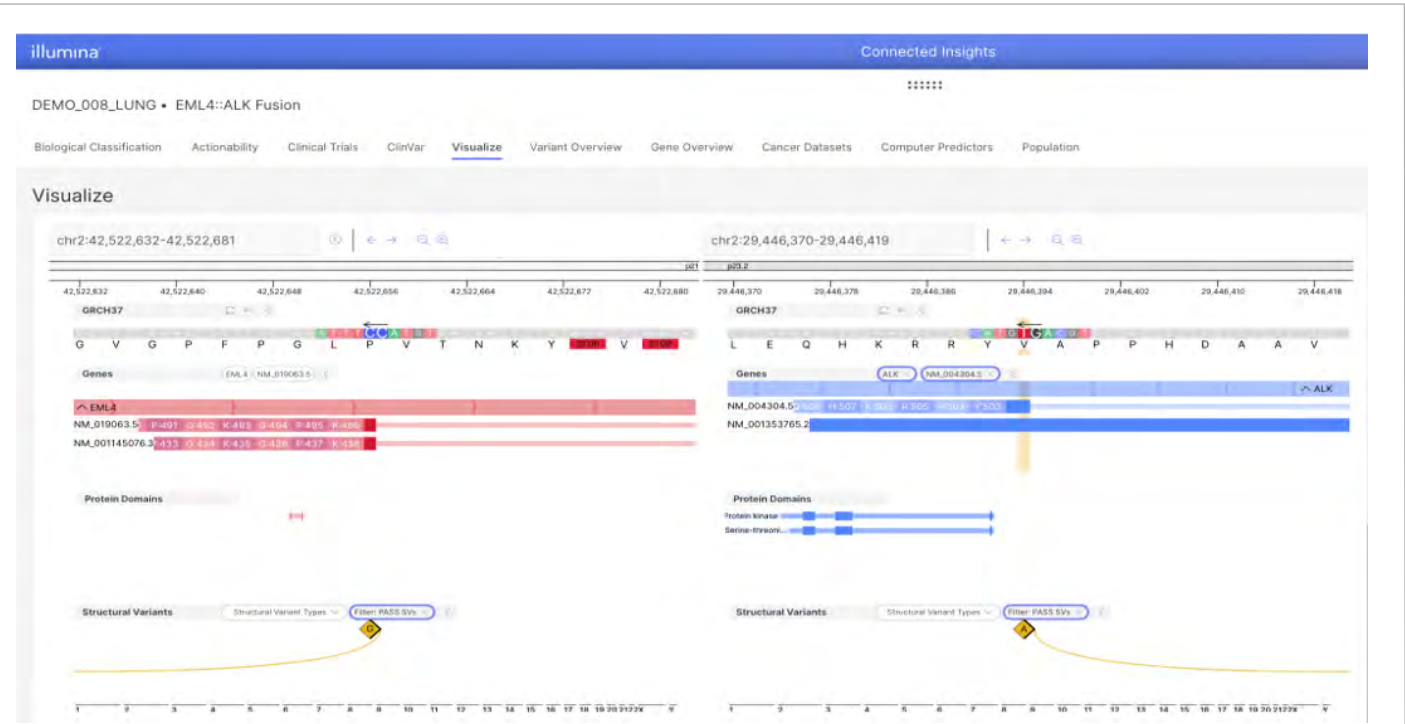


그림 6: Illumina Connected Insights에서 시각화된 fusion 데이터
QC 및 해석에 활용 가능한 fusion partner, 절단점 및 fusion을 뒷받침하는 리드(supporting read) 근거가 표시됨

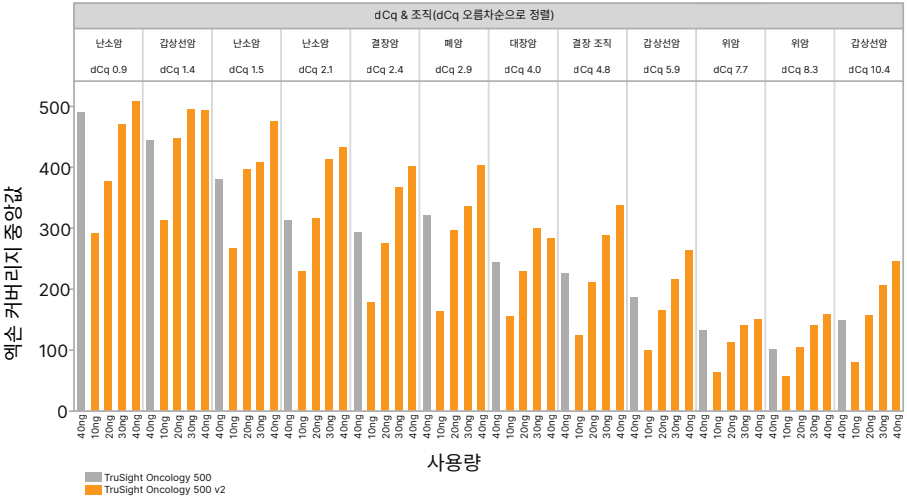


그림 7: 다양한 조직 유형 및 사용량에 걸쳐 확인된 TruSight Oncology 500 v2의 향상된 엑손 커버리지^a
TruSight Oncology 500과 TruSight Oncology 500 v2로 10 ng~40 ng의 샘플을 사용하여 13가지 조직 암에 대한 시퀀싱 템스(depth) 증량값을 구한 후 dCq 옴차순으로 정렬한 결과, TruSight Oncology 500 v2는 대부분의 조건에서, 특히 샘플 사용량이 적을 때 일관적으로 향상된 엑손 커버리지를 보여줌

a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음
dCq = differential quantification cycle(정량 사이클 차이)

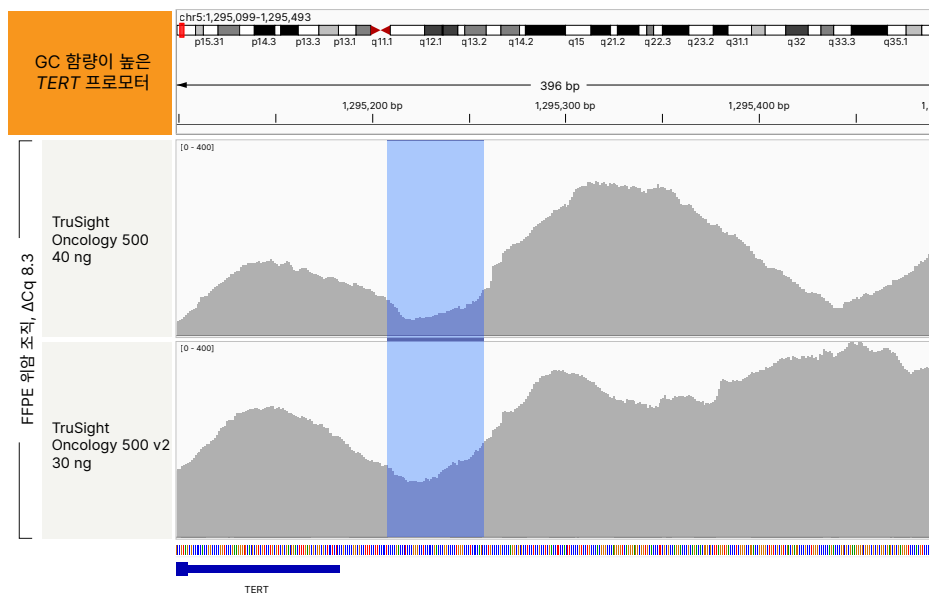


그림 8: TruSight Oncology 500 v2의 향상된 *TERT* 프로모터 영역 시퀀싱 커버리지
GC 함량이 높은 영역에서 신뢰할 수 있는 커버리지를 보여주는 *TERT* 프로모터 위치의 리드 덱스

표 6: 유전자별 CNV 검출 결과(평균 배수 변화)^a

유전자 ^b	FFPE DNA dCq	TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 HT	TruSight Oncology 500 v2			
		40 ng	40 ng	10 ng	20 ng	30 ng	40 ng
<i>ALK</i>	1.5	1.7	1.5	1.4	1.7	1.7	1.7
<i>ALK</i>	2.1	1.9	1.7	1.5	1.6	1.6	1.7
<i>AKT2</i>	10.4	1.6	1.6	1.5	1.5	1.5	1.5
<i>AKT2</i>	1.5	4.0	4.3	4.4	4.3	4.2	4.2
<i>BRAF</i>	0.9	1.6	1.7	1.5	1.5	1.5	1.6
<i>CCND</i>	0.9	1.6	1.7	1.7	1.6	1.6	1.6
<i>CCNE1</i>	1.5	3.7	3.9	3.9	3.9	4.0	3.0
<i>CCNE1</i>	2.1	4.1	4.4	4.6	4.6	4.4	4.5
<i>ERBB2</i>	2.1	17.5	17.4	17.4	17.5	17.4	17.5
<i>JAK2</i>	0.9	1.6	1.6	1.6	1.6	1.6	1.6
<i>FGF9</i>	≤ 0.9	3.6	3.6	4.0	3.8	3.8	3.8
<i>KRAS</i>	7.7	2.1	2.0	2.0 ^c	2.0	2.1	2.1
<i>KRAS</i>	8.3	3.5	3.6	3.8 ^c	3.9	3.9	4.0
<i>KRAS</i>	1.5	5.0	4.9	4.9	4.9	5.0	4.9
<i>MET</i>	≤ 9.0	1.6	1.5	1.5	1.6	1.6	1.6
<i>MYCL</i>	0.9	1.6	1.6	1.5	1.5	1.5	1.6
<i>MYCN</i>	2.1	1.6	1.6	1.7	1.7	1.7	1.7
<i>PIK3CA</i>	0.9	1.6	1.4	1.4	1.5	1.6	1.5
<i>RPS6KB1</i>	2.1	2.5	2.8	2.8	2.8	2.8	2.7

a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음

b. 일부 유전자의 경우 여러 샘플의 검사가 진행됨

c. CNV QC에 실패한 라이브러리

표 7: 다양한 FFPE 샘플 사용량 및 시약 Lot 조건에서의 SNV, MNV, Indel 변이 검출 결과^a

FFPE 샘플 유형	변이	변이 타입	C95		
			Lot 1	Lot 2	Max
결장 조직	<i>BRAF</i> V600E	SNV	1.9%	3.7%	3.7%
폐 조직	<i>CDKN2A</i> H83Y	SNV	1.0%	2.6%	2.6%
폐 조직	<i>EGFR</i> L858R	SNV	1.9%	2.1%	2.1%
세포주	<i>EGFR</i> T790M	SNV	0.7%	1.1%	1.1%
세포주	<i>KRAS</i> A146T	SNV	4.8%	4.0%	4.8%
폐 조직	<i>KRAS</i> G12V	SNV	1.6%	3.8%	3.8%
세포주	<i>KRAS</i> G13D	SNV	2.5%	3.7%	3.7%
세포주	<i>NRAS</i> G12V	SNV	1.5%	1.2%	1.5%
결장 조직	<i>PIK3CA</i> E542K	SNV	3.6%	4.6%	4.6%
결장 조직	<i>PIK3CA</i> H1047R	SNV	4.2%	4.3%	4.3%
결장 조직	<i>KRAS</i> G13V (c.38_39delinsTT)	MNV	5.8%	6.8%	6.8%
폐 조직	<i>AXIN2</i> G665Afs24	결실	7.8%	10.0%	10.0%
결장 조직	<i>CREBBP</i> S1680del	결실	3.3%	3.1%	3.3%
세포주	<i>EGFR</i> ΔE746-A750	결실	0.7%	1.3%	1.3%
결장 조직	<i>TP53</i> P191del	결실	3.5%	3.6%	3.6%
유방 조직	<i>NF1</i> Y580Lfs8	삽입	6.4%	7.2%	7.2%
<p>a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음</p> <p>테스트를 위해 관심 변이가 포함된 FFPE 조직 및 세포주 샘플을 1~5레벨로 희석함. 레벨별로 30 ng의 샘플과 2개의 시약 Lot를 사용하여 10번 관찰한 데이터를 생성함. C95는 Lot별로 95% 이상의 검출력을 보인 가장 낮은 평균 VAF를 의미함. C95 Max 값은 2개의 Lot 중 더 높은 C95 값(즉, 더 보수적인 값)을 나타냄</p> <p>FFPE = formalin-fixed, paraffin-embedded(포름알린 고정, 파라핀 포매), MNV = multinucleotide variant(다중 염기서열 변이), SNV = single nucleotide variant(단일 염기서열 변이), VAF = variant allele frequency(대립유전자 빈도)</p>					

표 8: 다양한 RNA 사용량 조건에서의 fusion 및 splice 변이 검출 결과^a

Assay		뒷받침하는 리드				
		TruSight Oncology 500	TruSight Oncology 500 v2			
RNA 사용량		40 ng	20 ng	40 ng	60 ng	80 ng
조직	RNA fusion					
지방육종	<i>TPM3-NTRK1</i>	37	54	105	150	197
폐암	<i>KIF5B-RET</i>	19	17	50	67	197
폐암	<i>EML4-ALK</i>	11	29	56	67	197
섬유육종	<i>ETV6-NTRK3</i>	431	1,184	1,790	1,859	2,117
폐암	<i>FGFR3-TACC3</i>	170	534	820	960	1,173
유방암	<i>PVT1-MYC</i>	17	35	77	75	93
폐암	<i>EML4-ALK</i>	15	18	32	51	67
유방암	<i>AR</i>	41	19	38	58	68
<p>a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음</p>						

표 9: BRCA 거대 재배열 검출 결과^a

검출된 BRCA 1/2 거대 재배열	TruSight Oncology 500 HRD VAF	TruSight Oncology 500 v2 VAF		
DNA 사용량	40 ng	10 ng	20 ng	30 ng
BRCA1 13~23번 엑손 손실	51.8%	47.0%	48.6%	50.7%
BRCA1 20~23번 엑손 손실	84.7%	82.2%	85.2%	86.2%
BRCA1 2~3번 엑손 손실	45.7%	39.3%	40.4%	46.8%
BRCA1 2~22번 엑손 손실	70.5%	64.3%	65.7%	67.0%
BRCA1 2~3번 엑손 손실	86.0%	86.8%	86.2%	86.0%
BRCA1 2번 엑손 손실	82.8%	79.8%	93.5%	89.6%
BRCA2 25~27번 엑손 손실	30.9%	검출되지 않음	32.9%	38.7%

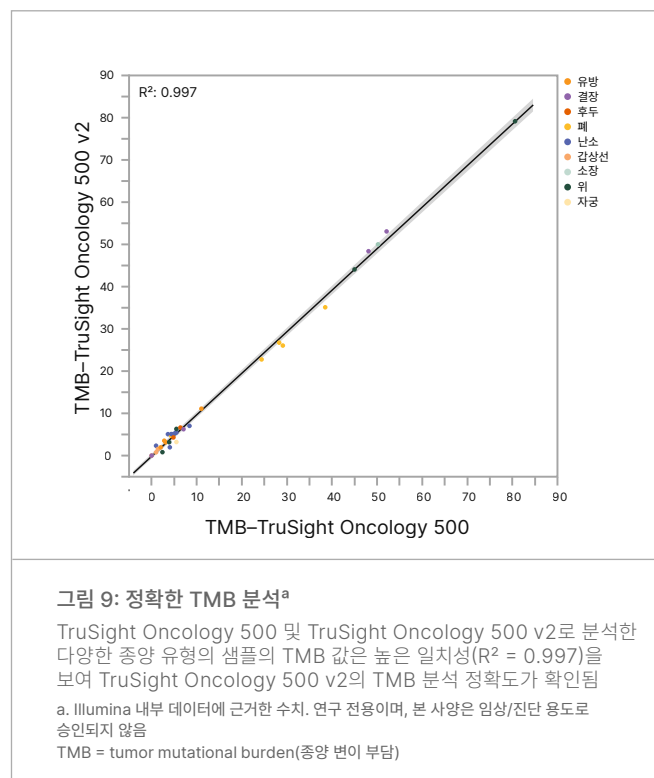
a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음
VAF = variant allele frequency(대립유전자 빈도)

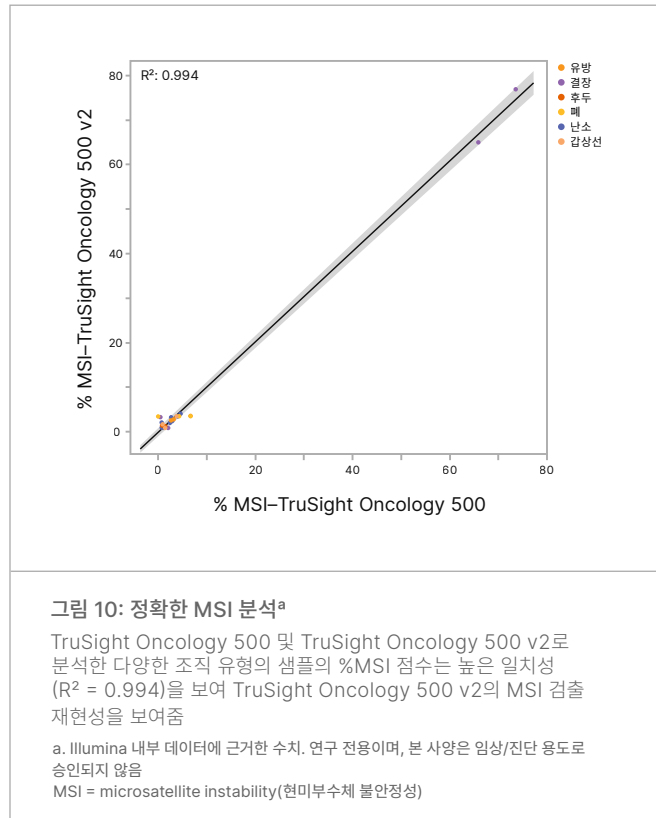
IO gene signature: TMB 및 MSI

TruSight Oncology 500 v2는 여러 유전체 좌위(locus)의 분석을 요구하는 면역항암제(immuno-oncology, IO) signature인 TMB와 MSI의 연구에 적합합니다.

소형 패널로는 낮은 변이 레벨에서 정밀하고 재현 가능한 TMB 값을 얻기 어려울 수 있습니다. TruSight Oncology 500 v2 패널은 TruSight Oncology 500의 분석 결과와 일치성이 높은 정확한 TMB 값을 추정하기 위해 포괄적인 유전체 콘텐츠와 정교한 인포매틱스(informatics, 정보학) 알고리즘을 결합했습니다(그림 9). 라이브러리 준비 단계에서 UMI를 추가하고 Illumina의 사유 인포매틱스를 함께 사용하여 시퀀싱 오류율을 10~20배 낮춰 줍니다.²² 또한 탈아미노화(deamination), 산화(oxidation)와 같은 FFPE artifact를 제거해 주므로 저품질의 DNA 샘플로도 낮게는 5% VAF의 분석 민감도를 확보할 수 있습니다.

통상적으로 MSI 상태는 PCR(MSI-PCR)과 면역조직화학(immunohistochemistry) 검사를 통해 분석되어 왔습니다. 이와 같은 연구 방법은 단순히 샘플을 MSI-stable 또는 MSI-high로 기술하는 정성적 결과를 제공하는 반면, TruSight Oncology 500 v2를 사용하는 NGS 기반의 방법은 MSI 상태에 대한 정확한 정량적 점수를 계산하기 위해 130개의 동중중합체(homopolymer) MSI 마커의 위치를 연구합니다.²⁵ TruSight Oncology 500 v2를 사용한 MSI 연구 결과는 TruSight Oncology 500으로 확인한 MSI 결과와 높은 일치성을 보입니다(그림 10).





포괄적인 HRD 상태 분석

TruSight Oncology 500 v2로 분석한 HRD 상태 결과를 현재 HRD 검출 reference standard와 비교했습니다(표 10). TruSight Oncology 500 v2로 확인한 FFPE 샘플 102개의 GIS 결과는 reference assay로 확인한 결과와 높은 일치성을 보였습니다(그림 11).

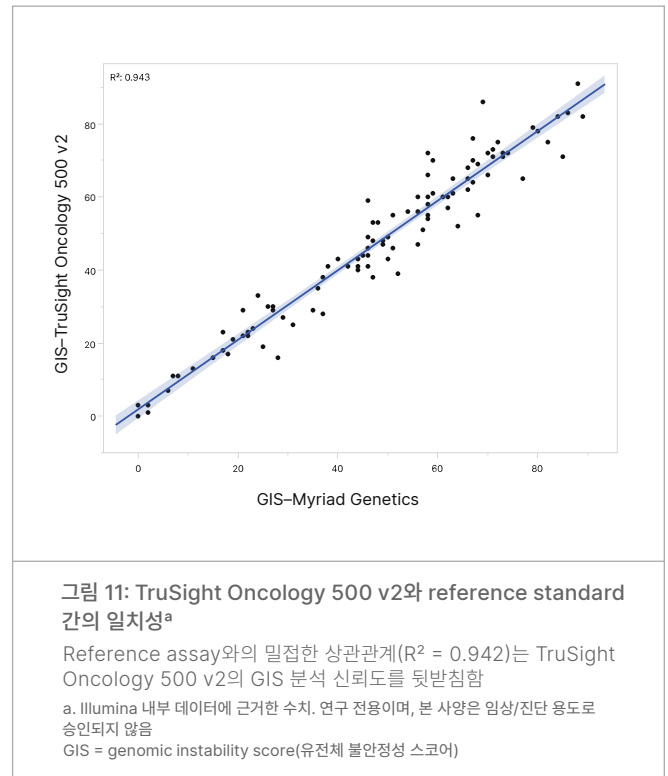


표 10: TruSight Oncology 500 v2와 reference standard 간 높은 HRD 결과 일치성^a

상태(N = 102)	PPA	NPA	OPA
전반적인 HRD 상태	97.1(66/68) 95% CI: 89.9~99.2	88.2(30/34) 95% CI: 73.4~95.3	94.1(96/102) 95% CI: 87.8~97.3
BRCA 분석	95.2(40/42) 95% CI: 84.2~98.7	93.3(56/60) 95% CI: 84.1~97.4	94.1(96/102) 95% CI: 87.8~97.3
GIS	91.0(61/67) 95% CI: 81.8~95.8	97.1(34/35) 95% CI: 85.5~99.5	93.1(95/102) 95% CI: 86.5~96.6

a. Illumina 내부 데이터에 근거한 수치. 연구 전용이며, 본 사양은 임상/진단 용도로 승인되지 않음
 HRD 상태는 BRCA-positive 또는 GIS-positive로 정의됨. 결과가 불일치한 6건의 케이스는 GIS 결과가 컷오프(cutoff)에 근접한 3건과 검출 한계(LOD) 미만의 BRCA 거대 재배열(LR) 위양성 3건을 포함함
 CI = confidence interval(신뢰 구간), GIS = genomic instability score(유전체 불안정성 스코어), HRD = homologous recombination deficiency(상동 재조합 결핍), NPA = negative percent agreement(음성 일치율), OPA = overall percent agreement(전체 일치율), PPA = positive percent agreement(양성 일치율)

미래를 위한 계획

이미 NGS를 활용 중인 랩이라면 손쉽게 TruSight Oncology 500 v2를 통합할 수 있으므로 완전히 새로운 기술을 배우지 않아도 CGP 기능을 사용할 수 있습니다. 또한 자체적인 중앙 assay 역량이 갖춰지면 랩에서 직접 샘플과 raw data를 보관할 수 있게 됩니다. 랩은 다양한 독립적인 단일 바이오마커 assay를 단 하나의 assay로 통합함으로써 샘플, 시간, 비용을 모두 절약하는 동시에 양성 바이오마커를 발견할 확률을 높일 수 있습니다. TruSight Oncology 500 v2의 검출력을 더욱 강화하기 위해 지속적으로 콘텐츠를 확대하고 있으며 2026년에는 추가적으로 바이오마커를 포함할 예정입니다.²⁶

강화된 제품 특성

Illumina는 랩의 원활한 운영을 돕기 위해 높은 수준의 서비스와 지원을 제공하고 있습니다. TruSight Oncology 500 제품 라인은 효율성을 한층 더 높여 줄 다음과 같은 기능을 제공합니다.

- **사전 제품 변경 고지** – TruSight Oncology 500 포트폴리오에 포함된 제품에 중요한 변경 사항이 있을 경우, Illumina에서 변경 6개월 전에 미리 랩에 알립니다.
- **Certificate of Analysis** – 모든 TruSight Oncology 500 제품에는 제품이 사전 설정된 출시 사양과 품질을 충족했음을 알리는 certificate of analysis(CoA)가 포함되어 있습니다.
- **길어진 유통 기한** – TruSight Oncology 500 v2 시약의 최소한 보장되는 유통 기한은 3개월이며, 제품의 유통 기한 만료 위험을 줄이고 유연한 검사 일정을 지원하기 위해 보장되는 유통 기한을 6개월로 연장할 계획입니다.

요약

TruSight Oncology 500 v2는 총 소요 시간과 요구되는 샘플 사용량은 줄이면서 분석 민감도를 향상시키는 새롭게 최적화된 워크플로우를 통해 주요 암 바이오마커의 검출 과정을 간소화해 줍니다. 이제 HRD 검출 기능이 통합된 이 assay는 광범위한 유전체 커버리지를 지원하고 한 번의 검사로 다양한 변이 타입을 포착할 수 있습니다. 또한 TruSight Oncology 500 v2는 실험 규모 조정이 가능하도록 설계되어 있어, 여러 Illumina 시퀀싱 플랫폼에 걸쳐 유연한 배치 구성과 자동화된 워크플로우를 사용할 수 있게 해 줍니다. TruSight Oncology 500 v2는 높은 정확도로 신속하게 변이를 검출함으로써 암 연구 시 CGP의 효율성과 접근성을 높여 줍니다.

상세 정보

[TruSight Oncology 500 v2](#)

[DRAGEN Secondary Analysis](#)

[Illumina Connected Analytics](#)

[Illumina Connected Insights](#)

부록 - TruSight Oncology 500 v2에 포함된 DNA 및 RNA 콘텐츠

ABL1	BCR	CHEK1	EPHA7	FGF8	GSK3B	IDH2	MAP3K1	NF2	PIK3CA	RAD51D	SMAD4	TGFBR2
ABL2	BIRC3	CHEK2	EPHB1	FGF9	H3F3A	IFNGR1	MAP3K13	NFE2L2	PIK3CB	RAD52	SMARCA4	TMEM127
ACVR1	BLM	CIC	ERBB2	FGF10	H3F3B	INHBA	MAP3K14	NFKBIA	PIK3CD	RAD54L	SMARCB1	TMPPRSS2
ACVR1B	BMPRI1A	CREBBP	ERBB3	FGF14	H3F3C	INPP4A	MAP3K4	NKX2-1	PIK3CG	RAF1	SMARCD1	TNFAIP3
AKT1	BRAF	CRKL	ERBB4	FGF19	HGF	INPP4B	MAPK1	NKX3-1	PIK3R1	RANBP2	SMC1A	TNFRSF14
AKT2	BRCA1 ^a	CRLF2	ERCC1	FGF23	HIST1H1C	INSR	MAPK3	NOTCH1	PIK3R2	RARA	SMC3	TOP1
AKT3	BRCA2 ^a	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	SOC3	TP63
ANKRD11	BTG1	CTCF	ERCC5	FGFR4	HIST1H3C	IRS2	MDM2	NPM1	PLK2	RECQL4	SOX10	TRAF2
ANKRD26	BTB	CTLA4	ERG	FH	HIST1H3D	JAK1	MDM4	NRAS	PMAIP1	REL	SOX17	TRAF7
APC	C11orf30	CTNNA1	ERRF1	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	C8FB	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	PRKAR1A	RUNX1	STAT5B	YAP1
AURKA	CD79A	DNAJB1	FANCC	GATA1	HNF1A	KLHL6	MSH6	PAX3	PRKCI	RUNX1T1	STK11	YES1
AURKB	CD79B	DNMT1	FANCD2	GATA2	HNRNP1K	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	INHA	LYN	MYOD1	PDPK1	RAB35	SH2B3	TERC	
BCL2L1	CDKN2B	EIF4E	FGF2	GNAS	HRAS	LZTR1	NAB2	PGR	RAC1	SH2D1A	TERT ^b	
BCL2L11	CDKN2C	EML4	FGF3	GPR124	HSD3B1	MAGI2	NBN	PHF6	RAD21	SHQ1	TET1	
BCL2L2	CEBPA	EP300	FGF4	GPS2	HSP90AA1	MALT1	NCOA3	PHOX2B	RAD50	SLIT2	TET2	
BCL6	CENPA	EPCAM	FGF5	GREM1	ICOSLG	MAP2K1	NCOR1	PIK3C2B	RAD51	SLX4	TFE3	
BCOR	CHD2	EPHA3	FGF6	GRIN2A	ID3	MAP2K2	NEGR1	PIK3C2G	RAD51B	SMAD2	TFRC	
BCORL1	CHD4	EPHA5	FGF7	GRM3	IDH1	MAP2K4	NF1	PIK3C3	RAD51C	SMAD3	TGFBR1	

a. BRCA1 및 BRCA2의 경우 거대 재배열(엑손 수준의 CNV) 검출

b. TERT 프로모터 영역만 변이 검출에 포함

주황색 상자는 알려져 있거나 새로운 DNA 및 RNA fusion에 대한 유전자 콘텐츠를 나타냄. 노란색 상자는 알려져 있거나 새로운 DNA 및 RNA fusion과 RNA splice 변이에 대한 유전자 콘텐츠를 나타냄

굵게 표시된 모든 유전자의 코딩 시퀀스(coding sequence)를 최소 97%까지 잡아내도록 프로브가 설계됨

CNV 검출 기능은 모든 유전자에 적용 가능하나, DNAJB1, FANCF, FOXL2, HIST1H3A, HIST1H3C, HIST1H3D, HIST1H3E, HIST1H3F, HIST1H3G, HIST1H3H, HIST1H3I, HIST1H3J, HIST2H3A, HIST2H3C, HIST2H3D, HLA-A, HLA-B, HLA-C, KMT2B, KMT2C, KMT2D, TERC, TERT는 제외됨

제품 목록

제품	카탈로그 번호
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Kit (24 samples)	20130527
TruSight Oncology 500 v2 DNA Kit (48 samples)	20130528
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit (32 samples)	20130529
TruSight Oncology 500 v2 DNA Automation Kit (64 samples)	20130530
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit (96 samples)	20130532
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Kit plus Illumina Connected Insights (24 samples)	20138695
TruSight Oncology 500 v2 DNA Kit plus Illumina Connected Insights (48 samples)	20138696
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Kit plus Velsera (24 samples)	20138680
TruSight Oncology 500 v2 DNA Kit plus Velsera (48 samples)	20138681
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit plus Illumina Connected Insights (32 samples)	20138698
TruSight Oncology 500 v2 DNA Automation Kit plus Illumina Connected Insights (64 samples)	20138773
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit plus Illumina Connected Insights (96 samples)	20138774
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit plus Velsera (32 samples)	20138682
TruSight Oncology 500 v2 DNA Automation Kit plus Velsera (64 samples)	20138683
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit plus Velsera (96 samples)	20138685
NextSeq 550 시퀀싱 시약 키트	
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Kit, NextSeq 550 (24 samples)	20130536
TruSight Oncology 500 v2 DNA Kit, NextSeq 550 (48 samples)	20130537
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit, NextSeq 550 (32 samples)	20130542
TruSight Oncology 500 v2 DNA Automation Kit, NextSeq 550 (64 samples)	20130543
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Kit plus Illumina Connected Insights, NextSeq 550 (24 samples)	20138775
TruSight Oncology 500 v2 DNA Kit plus Illumina Connected Insights, NextSeq 550 (48 samples)	20138776
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit plus Illumina Connected Insights, NextSeq 550 (32 samples)	20138777
TruSight Oncology 500 v2 DNA Automation Kit plus Illumina Connected Insights, NextSeq 550 (64 samples)	20138778
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Kit plus Velsera, NextSeq 550 (24 samples)	20138686
TruSight Oncology 500 v2 DNA Kit plus Velsera, NextSeq 550 (48 samples)	20138687
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit plus Velsera, NextSeq 550 (32 samples)	20138688
TruSight Oncology 500 v2 DNA Automation Kit plus Velsera, NextSeq 550 (64 samples)	20138689

제품 목록

제품	카탈로그 번호
NextSeq 1000 및 2000 시퀀싱 시약 키트	
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Kit, NextSeq 1000/2000 P2 (24 samples)	20138676
TruSight Oncology 500 v2 DNA Kit, NextSeq 1000/2000 P2 (48 samples)	20138677
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit, NextSeq 1000/2000 P2 (32 samples)	20138678
TruSight Oncology 500 v2 DNA Automation Kit, NextSeq 1000/2000 P2 (64 samples)	20138679
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Kit plus Illumina Connected Insights, NextSeq 1000/2000 P2 (24 samples)	20138779
TruSight Oncology 500 v2 DNA Kit plus Illumina Connected Insights, NextSeq 1000/2000 P2 (48 samples)	20138780
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit plus Illumina Connected Insights, NextSeq 1000/2000 P2 (32 samples)	20138781
TruSight Oncology 500 v2 DNA Automation Kit plus Illumina Connected Insights, NextSeq 1000/2000 P2 (64 samples)	20138782
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Kit plus Velsera, NextSeq 1000/2000 P2 (24 samples)	20138690
TruSight Oncology 500 v2 DNA Kit plus Velsera, NextSeq 1000/2000 P2 (48 samples)	20138692
TruSight Oncology 500 v2 DNA/RNA Automation Kit plus Velsera, NextSeq 1000/2000 P2 (32 samples)	20138693
TruSight Oncology 500 v2 DNA Automation Kit plus Velsera, NextSeq 1000/2000 P2 (64 samples)	20138694
인덱스 키트	
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 Indexes, 96 Samples)	20091654
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 Indexes, 96 Samples)	20091656
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 Indexes, 96 Samples)	20091658
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 Indexes, 96 Samples)	20091660
Illumina DNA/RNA UD Indexes v3, Set A, Auto (96 Indexes 96 samples)	20141196
Illumina DNA/RNA UD Indexes v3, Set B, Auto (96 Indexes 96 samples)	20141197
Illumina DNA/RNA UD Indexes v3, Set C, Auto (96 Indexes 96 samples)	20141198
Illumina DNA/RNA UD Indexes v3, Set D, Auto (96 Indexes 96 samples)	20141199

참고 문헌

- Weinstein JN, Collisson EA, Mills GB, et al. [The Cancer Genome Atlas Pan-Cancer analysis project](#). *Nat Genet*. 2013;45(10):1113-1120. doi:10.1038/ng.2764
- Wallen ZD, Nesline MK, Tierno M, et al. [Genomic profiling of NSCLC tumors with the TruSight oncology 500 assay provides broad coverage of clinically actionable genomic alterations and detection of known and novel associations between genomic alterations, TMB, and PD-L1](#). *Front Oncol*. 2024;14. doi:10.3389/fonc.2024.1473327
- Ball M, Romanovsky E, Schnecko F, et al. [Clinical implementation of a high-throughput automated comprehensive genomic profiling test: TruSight Oncology 500 HT](#). *J Mol Diagn*. 2025;27(2):154-162. doi:10.1016/j.jmoldx.2024.11.005
- Vitale A, Mastrantoni L, Russo J, et al. [Impact of comprehensive genome profiling on the management of advanced non-small cell lung cancer: preliminary results from the lung cancer cohort of the FPG500 program](#). *JCO Precis Oncol*. Published online October 2024. doi:10.1200/PO.24.00297
- Esposito Abate R, Pasquale R, Sacco A, et al. [Harmonization of tumor mutation burden testing with comprehensive genomic profiling assays: an IQN Path initiative](#). *J Immunother Cancer*. 2024;12(2):e007800. doi:10.1136/jitc-2023-007800
- Yamamoto H, Hirasawa A. [Homologous recombination deficiencies and hereditary tumors](#). *Int J Mol Sci*. 2021;23(1):348. doi:10.3390/ijms23010348
- 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
- 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. doi:10.1158/2326-6066.CIR-18-0214
- 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. doi:10.1038/s41588-018-0312-8
- U.S. Food and Drug Administration. FDA Approves pembrolizumab for first-line treatment of MSI-H/dMMR colorectal cancer. [fda.gov/drugs/drug-approvals-and-databases/fda-approves-pembrolizumab-first-line-treatment-msi-hdmmr-colorectal-cancer](#). Published 2020. Accessed March 30, 2022.
- 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
- 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
- da Cunha Colombo Bonadio RR, Fogace RN, Miranda VC, Diz M del PE. [Homologous recombination deficiency in ovarian cancer: a review of its epidemiology and management](#). *Clinics (Sao Paulo)*. 2018;73(Suppl 1):e450s. doi:10.6061/clinics/2018/e450s
- 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
- Birkbak NJ, Wang ZC, Kim JY, et al. [Telomeric allelic imbalance indicates defective DNA repair and sensitivity to DNA -damaging agents](#). *Cancer Discov*. 2012;2(4):366-375. doi:10.1158/2159-8290.CD-11-0206
- 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
- Nichols CA, Gibson WJ, Brown MS, et al. [Loss of heterozygosity of essential genes represents a widespread class of potential cancer vulnerabilities](#). *Nat Commun*. 2020;11(1):2517. doi:10.1038/s41467-020-16399-y
- Stewart MD, Merino Vega D, Arend RC, et al. [Homologous recombination deficiency: concepts, definitions, and assays](#). *The Oncologist*. 2022;27(3):167-174. doi:10.1093/oncolo/oyab053
- 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;16:475. doi:10.1186/s13058-014-0475-x
- 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(1):9. doi:10.1186/s40364-015-0033-4
- Timms KM, Mills GB, Perry M, et al. [Comparison of genomic instability test scores used for predicting PARP activity in ovarian cancer](#). *J Clin Oncol*. Published May 25, 2020. Accessed May 19, 2025. doi:10.1200/JCO.2020.38.15_suppl.1586

22. Illumina. TruSight Oncology UMI Reagents technical note. illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/datasheets/trusight-oncology-umi-reagents-datasheet-1000000050425.pdf. Published 2018. Accessed March 30, 2022.
23. Beroukhi R, Mermel CH, Porter D, et al. [The landscape of somatic copy-number alteration across human cancers](#). *Nature*. 2010;463(7283):899-905. doi:10.1038/nature08822
24. Green MR, Vicente-Dueñas 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. doi:10.1038/ncomms4904
25. Illumina. Analysis of TMB and MSI Status with TruSight Oncology 500. illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/appnotes/trusight-oncology-500-tmb-analysis-1170-2018-009.pdf. Published 2018. Accessed March 30, 2022.
26. Illumina. Illumina announces expansion of TruSight Oncology portfolio. illumina.com/company/news-center/press-releases/press-release-details.html?newsid=936a5e7c-0a07-4638-b631-312dcba581fd. Published November 19, 2024. Accessed March 29, 2025.



무료 전화(한국) | 080-234-5300
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. All rights reserved.
모든 상표는 Illumina, Inc. 또는 각 소유주의 자산입니다.
특정 상표 정보는 www.illumina.com/company/legal.html을 참조하십시오.
M-KR-00315 v2.0 KOR