

Lymphoma Solution (LYS) de SOPHiA Genetics

Lymphoma Solution (LYS) de SOPHiA Genetics es una solución de diagnóstico molecular que combina un kit de enriquecimiento por captura con el poder analítico y todas las características avanzadas de la plataforma SOPHiA DDM™.

El panel LYS 54 genes asociados a los linfomas de células B y T como el linfoma B difuso de células grandes, el linfoma folicular, linfoma del manto y el linfoma de Burkitt. El diseño de las sondas está optimizado para garantizar una alta tasa de uniformidad de cobertura incluso en regiones ricas en GC, generando datos reproducibles y de alta calidad. El kit contiene todos los reactivos necesarios para la preparación de librerías compatibles con la secuenciación en secuenciadores Illumina. Los resultados se analizan de forma automatizada con la plataforma SOPHiA DDM™.

Regiones incluidas en el panel

Gen	Región	Gen	Región	Gen	Región	Gen	Región
ARID1A	Todos los exones codificantes	KMT2D	Todos los exones codificantes	ATM	Exones 57-63	FBXW7	Exones 8, 9
B2M		MAL		BCL6	Exones 8, 9	KRAS	Exones 2, 3
BCL2		MEF2B		BIRC3	Exones 3-9	NOTCH1	Exón 34
CCND3		MYC		BRAF	Exón 15	NOTCH2	Exones 26-28, 34
CD58		MYD88		BTK	Exón 15	NRAS	Exones 2, 3
CDKN2A		NFKBIE		CARD11	Exones 4-9	PLCG2	Exones 17-23
CDKN2B		PAX5		CCND1	Exón 1	PTEN	Exón 5
CHD2		PIM1		CD79A	Exones 4, 5	SF3B1	Exones 14, 15
CIITA		POT1		CD79B	Exones 5, 6	STAT6	Exones 9-14
CXCR4		PRDM1		CREBBP	Exones 27-30	TCF3	Exones 17-19
EP300		PTPN11		EZH2	Exones 16, 18	XPO1	Exones 15-18
FOXO1		REL					
GNA13		SOCS1					
ID3		TNFAIP3					
IRF4		TNFRSF14					
KMT2A		TP53					

Wet lab

Día 1: Preparación de librerías individuales

Día 2: Captura y secuenciación de librerías

Tiempo total protocolo: 1,5 días

Recomendaciones

Material de partida: 50 ng ADN genómico

Tipo de muestra: FFPE, sangre y médula ósea

Muestras por Carrera: Dependiente de la plataforma de secuenciación. Recomendado (para >1000x de profundidad de cobertura):

Secuenciador	Flow cell kit	Muestras recomendadas (>1000x)
Illumina MiSeq	v3 (2x300bp)	8
Illumina MiSeq	v2 (2x250bp)	8
Illumina NextSeq 500/550	Mid Output Kit v2 (2x150 bp)	36
Illumina NextSeq 500/550	High Output Kit v2 (2x150 bp)	72

Variantes detectadas y datos de Funcionamiento del kit

Gracias al uso de la plataforma SOPHiA DDM™, esta solución permite analizar datos genómicos complejos de NGS detectando, anotando y pre-clasificando variantes genómicas como SNVs e Indels en todas las regiones del panel y amplificaciones génicas en 47 de ellos, aportando excelentes resultados analíticos en el ámbito clínico.

Ratio medio de On-Target: > 80%

Uniformidad de Cobertura: > 99%

% Medio de regiones on-target > 1000x: 99%

Análisis de resultados en SOPHiA DDM

Los resultados se presentan en SOPHiA DDM™, la plataforma elegida por un gran número de expertos que realizan pruebas genómicas en el diagnóstico de rutina. Su interfaz de usuario intuitiva y sus características avanzadas facilitan la visualización e interpretación de alteraciones genómicas. La protección de los datos clínicos está asegurada gracias a la aplicación de los más altos estándares industriales de encriptación.

Características principales

SOPHiA DDM ofrece varias características que hacen que el análisis de variantes genómicas sea más eficiente y sencilla. Con una clasificación previa variantes y opciones de filtrado personalizadas, los expertos pueden acelerar fácilmente el proceso de interpretación de datos.



SOPHiA DDM integra OncoPortal, una funcionalidad de soporte de decisiones basada en inteligencia de medicina de precisión. Permite a los expertos acceder a información terapéutica, pronóstica y diagnóstica relevante para ayudar a determinar la capacidad de acción y la importancia clínica de las alteraciones genómicas detectadas. Además, el OncoPortal utiliza genes y asociación de enfermedades para maximizar la coincidencia de ensayos clínicos.

Acceso a la Comunidad de SOPHiA

En SOPHiA DDM, expertos de cientos de instituciones de salud interpretan los resultados y señalan el nivel de patogenicidad de las variantes de acuerdo con su conocimiento y experiencia. Esta información altamente valiosa alimenta la base de datos de variantes y se comparte de forma anónima y segura entre los miembros de la comunidad.

Referencias disponibles

Referencias	Descripción	Presentación
SPH-BS0116ILLRSMY05-16	Lymphoma Solution (LYS) by SOPHiA	16 test (4x4)
SPH-BS0116ILLRSMY05-32	Lymphoma Solution (LYS) by SOPHiA	32 test (4x8)
SPH-BS0116ILLRSMY05-48	Lymphoma Solution (LYS) by SOPHiA	48 test (4x12)