

Custom Chronic Lymphocytic Leukaemia v3 Solution by Sophia

Custom Chronic Lymphocytic Leukaemia v3 (CCLL_v3) de SOPHiA Genetics es una solución de diagnóstico molecular que incluye un kit de enriquecimiento basado en captura con el poder analítico de SOPHiA™ combinado con el acceso completo a la plataforma SOPHiA DDM™.

El panel Custom Chronic Lymphocytic Leukaemia v3 Solution by SOPHiA cubre las regiones relevantes de 23 genes asociados a la Leucemia Linfocítica Crónica. Además, este panel incluye sondas adicionales para el estudio de los reordenamientos de las inmunoglobulinas (cromosomas 14 y 22 - hg38) lo que permite determinar el estatus hipermutacional de la cadena pesada de las inmunoglobulinas (IGHV). El diseño de las sondas está optimizado para garantizar una alta tasa de uniformidad de cobertura incluso en regiones ricas en GC. El kit contiene todos los reactivos de preparación de Librerías compatibles con plataformas Illumina. El análisis de las variantes se analiza de forma automatizada con la plataforma Sophia DDM™ y los reordenamientos de las inmunoglobulinas con la plataforma IgCaller Web.

Regiones incluidas en el panel

| Gen | Región | Región Plus | Gen | Región | Gen |
|--------|--|-----------------------|--------|---|------------------------|
| ATF1 | Todos los exones codificantes de todos los transcritos (+/- 5pb de las regiones intrónicas flanqueantes) | Exón 1 no codificante | BTK | Exón 15 (NM_000061.2 y NM_001287344.1) | Genes IGHV IGLV3-21 |
| ATM | | 5'UTR completa | CUL4A | Exones 3-5 (NM_003589.2) Exones 2-5 (NM_001008895.2) Exones 3-5 (NM_001278513.1) Exones 3-5 (NM_001278514.1) | |
| BCL2 | | | | | |
| BIRC3 | | 5'UTR completa | | | |
| CDK4 | | Exón 1 no codificante | CXCR4 | Exón 1 (NM_001008540.2) Exón 3 (NM_001348056.1 y NM_001348059.1) Exón 2 (NM_001348060.1 y NM_003467.1) | |
| EGR2 | | 5'UTR completa | | | |
| FBXW7 | | 5'UTR | | | |
| KLF5 | | | DLEU1 | Todos los exones no codificantes | |
| KRAS | | Exón 1 no codificante | NOTCH1 | Exón 34 y 3'UTR (NM_017617.4) | |
| MYD88 | | 5'UTR completa | PLCG2 | Exones 19-20, 24 (NM_002661.4) | |
| NFKBIE | | 5'UTR completa | SF3B1 | Exones 14-16, 18 (NM_012433.3) | |
| POT1 | | 5'UTR completa | XPO1 | Exones 15-16 (NM_003400.3) | |
| PROZ | | | | | |
| RB1 | | | | | |
| TP53 | | 5'UTR completa | | | |

Recomendaciones

Material de partida: 200 ng ADN genómico

Tipo de muestra: Sangre y Médula Ósea

Muestras por run Depende de plataforma secuenciación. Recomendado (para >1000x de profundidad de cobertura):

| Secuenciador | Flow cell kit | Muestras recomendadas (>1000x) |
|----------------------------|-------------------------------|--------------------------------|
| Illumina MiniSeq | High Output Kit (2x150bp) | 8 |
| Illumina MiniSeq | Mid Output Kit (2x150bp) | 4 |
| Illumina MiSeq | v3 (2x300bp) | 16 |
| Illumina MiSeq | V2 (2x250bp) | 12 |
| Illumina NextSeq 500/550 | Mid Output Kit v2 (2x150 bp) | 76 |
| Illumina NextSeq 500/550 | High Output Kit v2 (2x150 bp) | 96* |
| Illumina NextSeq 1000/2000 | P2 (2x150bp) | 96* |

Wet lab

Día 1: Preparación de Librerías

Día 2: Captura y Secuenciación de librerías de ADN

Tiempo total protocolo: 2 días para ADN.

Variantes Detectadas y Datos de Funcionamiento del Kit

El kit permite analizar datos complejos de NGS mediante la detección, anotación y clasificación previa de alteraciones genómicas como SNV, Indels y CNV en todas las regiones de interés. El exón 15 del gen BTK se excluye del análisis de CNV.

Ratio medio de On-Target: > 87%

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 los 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 sea más eficiente y sencillo. Con una clasificación previa de 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.

Análisis de resultados con IgCaller Web

IgCaller Web (desarrollada por IDIBAPS) es una plataforma web que lleva a cabo automáticamente todos los pasos bioinformáticos necesarios para extraer, a partir de los datos sin procesar (FASTQ), la secuencia de ADN del reordenamiento génico de cadena pesada y los reordenamientos de los genes de cadena ligera que involucran el gen IGLV3-21. Estas secuencias son introducidas posteriormente en la herramienta web IMG2/V-QUEST para obtener la anotación de los genes, la funcionalidad de los reordenamientos (productivo/no productivo), la determinación del estatus mutacional de IGHV y, en su caso, la determinación de la presencia o ausencia de la mutación R110 en el reordenamiento IGLV3-21.

Referencias disponibles

| Referencias | Descripción | Presentación |
|---------------------|----------------------------------|----------------|
| CS2462ILLRSML01- 16 | SOPHiA Custom CCLL_A_v3 23 genes | 16 test (4x4) |
| CS2462ILLRSML01- 32 | SOPHiA Custom CCLL_A_v3 23 genes | 32 test (4x8) |
| CS2462ILLRSML01- 48 | SOPHiA Custom CCLL_A_v3 23 genes | 48 test (4x12) |
| CS2462ILLRSML01- 96 | SOPHiA Custom CCLL_A_v3 23 genes | 96 test (8x12) |