

艾吉泰康® 实体瘤HRD/HRR检测方案 ——助力肿瘤患者精准治疗

HRR, 即同源重组修复 (Homologous Recombination Repair), 是DNA双链损伤的核心修复方式之一。HRR基因包括 *BRCA1/2* 在内的多个基因, 这些基因的突变会引起HRD的发生, 表现为“基因组瘢痕”。HRD, 即同源重组修复缺陷 (Homologous Recombination Deficiency), 与人类癌症高度相关, 存在于13%的恶性肿瘤中, 其中以卵巢癌、膀胱癌、乳腺癌、前列腺癌和胰腺癌最为普遍。国内外众多临床指南指出: HRD作为PARP抑制剂和铂类药物疗效预测的重要标志物, 在肿瘤患者病程管理中起重要参考价值。

艾吉泰康®基于TargetSeq®杂交捕获测序技术, 依托MGI、Illumina两大高通量测序平台, 推出TargetSeq® HRD Panel和TargetSeq® HRR Panel产品。其中, TargetSeq® HRR Panel产品囊括39个HRR核心基因, 用于HRR通路基因突变的检测; TargetSeq® HRD Panel产品囊括37,000个SNP位点, 用于计算LOH (基因组杂合性缺失)、TAI (端粒等位基因不平衡)、LST (大片段迁移) 三种基因组瘢痕指标, 得出HRD score, 评估HRD状态。同时, 艾吉泰康®TargetSeq® HRD Panel和TargetSeq® HRR Panel可以叠加使用, 用于评估HRD状态以及检测HRR基因突变。

检测意义

风险预测

针对高危人群, 提高受检者对乳腺癌、卵巢癌等罹患风险的管控。

用药指导

针对铂类及PARP抑制剂敏感人群, 提供用药指导。

分子分型

针对肿瘤患者进行*BRCA1/2*基因突变、HRR基因突变和HRD状态的评估, 助力筛选铂类及PARP抑制剂敏感人群。

预后监测

判断初治/复发的乳腺癌、卵巢癌等实体瘤患者的预后情况, 为临床优化治疗方案提供参考。

产品优势



全面检测

TargetSeq® HRD Panel根据中国人群遗传背景和疗效数据库设计37,000个SNP位点, 能有效覆盖人的全基因组序列, 用于LOH、TAI、LST的精准计算。TargetSeq® HRR Panel根据最新NCCN指南、肿瘤药物临床试验、顶级科研成果设计并筛选出与HRR通路最相关的39个核心基因。



性能卓越

1500+高标准个性化定制的基因捕获产品设计经验, 为满足客户个性化需求提供多种解决方案。艾吉泰康®自主研发的TargetSeq One® Hyb & Wash Kit v2.0捕获体系, 数据表现稳定、优异, 并可适配MGI、Illumina双测序平台。



灵活定制

可与艾吉泰康®其他Panel (如艾全外®V3人全外显子组) 联合使用; 也可根据客户需求灵活设计补充区域, 定制客户专属的HRD检测Panel。



性价比高

中国质造品牌, 标准自动化制备工艺, 超高性价比。

数据表现

1.数据表现优异

实验方案:投入200 ng gDNA标准品,使用TargetSeq® HRD Panel和TargetSeq® HRR Panel试剂盒进行建库和杂交捕获,Illumina NovaSeq 6000 PE150测序。

表1.TargetSeq® HRD Panel和TargetSeq® HRR Panel标准品数据表现

Panel	Sample	Raw bases (Mb)	Target mean depth	Target reads mapping rate (%)	Target reads capture rate (%)	T 20%X coverage rate (%)
TargetSeq® HRD Panel	Sample1	4043.32	375.13	98.90	81.93	95.11
	Sample2	3483.55	322.58	98.96	81.47	95.43
TargetSeq® HRR Panel	Sample3	279.67	650.55	99.49	71.82	98.31
	Sample4	277.13	665.24	99.59	73.94	98.51

2.HRD score与HRR基因变异情况趋势一致

艾吉泰康使用自研HRD分析流程对140例卵巢癌及乳腺癌临床样本实测数据建立HRD score模型,并确定了HRD阳性阈值。选择6例不同肿瘤组织样本利用该阈值计算HRD score,同时统计HRR基因变异情况。结果显示,HRD score与HRR基因变异情况趋势一致,初步表明HRD评分试剂盒可准确用于HRD的检测。

表2. TargetSeq® HRD Panel和TargetSeq® HRR Panel在不同肿瘤组织样本中的测试结果

Sample	LOH	LST	TAI	HRD score	HRR基因突变
Sample1	8	21	12	41	胚系意义不明
Sample2	3	2	3	8	胚系、体系意义不明
Sample3	9	14	25	48	体系可能有害
Sample4	24	31	27	82	胚系、体系致病
Sample5	4	10	7	21	胚系意义不明
Sample6	33	32	27	92	体系有害

技术指标及参数

技术参数	TargetSeq® HRD Panel	TargetSeq® HRR Panel
目标区域大小	4.0 Mb	177.9 kb
检测技术	杂交捕获+NGS测序	杂交捕获+NGS测序
测序平台	Illumina/MGI	Illumina/MGI
建议有效测序深度	200 X	500 X
检测内容	37,000个SNP位点	39个核心HRR基因
变异检测类型	SNP	SNP、InDel
样本类型	FFPE、组织、癌旁、血液	FFPE、组织
DNA用量	200 ng	200 ng

订购信息

产品名称	规格	货号
TargetSeq® HRD Panel	16 rxn	PT1004581
	96 rxn	PT1004582
TargetSeq® HRR Panel	16 rxn	PT1005061
	96 rxn	PT1005062



网址:www.igenetech.com
邮箱:sales@igenetech.com
电话:010-89146623

公司总部:北京市昌平区中关村生命科学园生命园路8号院一区9号楼A座3层
嘉兴子公司:浙江省嘉兴市嘉善县大云镇宏业路371号2号楼

仅供研究使用,不可用于临床诊断。

版权声明:本手册版权属于艾吉泰康生物科技(北京)有限公司所有,未经本公司书面许可,任何其他个人或组织不得以任何形式将本手册中的各项内容进行复制、拷贝、编辑或翻译成其他语言。本手册中所有商标或标识均属于艾吉泰康生物科技(北京)有限公司及其提供者所有。