

HDx Multiplex標準サンプル

# OncoSpan

152遺伝子386変異 がんNGS解析用精度管理物質

## 概要

HDx Multiplex標準サンプル OncoSpan(以下OncoSpan)は、Horizon Diagnostics(以下HDx)が提供する精度管理用のゲノムサンプルです。がん変異解析において鍵となる152のがん遺伝子上に386の変異を含んでいます。

HDx製品は、バックグラウンド情報が明確な細胞株にゲノム編集によって変異を組み込んだ細胞株から作製しており、プラスミドなどの人工核酸を含みません。そのため患者由来の臨床検体に似た特性を持ち、分子診断分野における精度管理用途に適しています。

OncoSpanはバッチごとにすべての変異についてのNGSデータ (VCFファイル) をご提供します。このデータとご施設での結果を比較することで、アッセイの品質評価・精度管理にご活用いただけます。

また、OncoSpanはがんNGS解析の品質管理用に特化したオンラインツールOncoMaticと合わせてご使用いただけます。OncoMaticは、OncoSpanを購入いただくと無償でご利用になれ、各種がん変異解析やエキソームシーケンシングのバリデーションを簡便かつ包括的に行えます。

## 特徴

- ・ プラスミドなどの人工核酸を含まず臨床検体に似た特性を持つ細胞株由来のゲノムサンプル
- ・ 152のがん遺伝子上に386変異を含有
- ・ 25変異はデジタルPCRでアレル比を確認済
- ・ COSMIC IDを持つ195の変異を含有
- ・ INDELS: 欠失24変異, 挿入6変異を含有 (サイズ: 2-16 bp)
- ・ 各社NGSパネルを幅広くカバー
- ・ バッチごとのNGSデータ (VCFファイル) を提供
- ・ NGS品質管理用オンラインツールOncoMaticをご利用いただくことで、簡便かつ包括的バリデーションが可能



株式会社理研ジェネシス

〒141-0032 東京都品川区大崎 1-2-2  
アートヴィレッジ大崎セントラルタワー 8F

製品詳細、最新情報は

→ [www.rikengenesis.jp](http://www.rikengenesis.jp)

お気軽にお問合せ下さい

→ [hdx@rikengenesis.jp](mailto:hdx@rikengenesis.jp), 03-5759-6042

価格はいずれも税別です。記載事項は予告なく変更される場合があります。  
製品詳細および最新情報は <http://www.rikengenesis.jp> でご確認ください。



本製品は、研究用試薬としてのみご利用いただけます。  
記載の会社名および製品名は、弊社または各社の商標または登録商標です。

解析対象遺伝子一覧

OncoSpan 152遺伝子										
ABL1	AKT1	AKT2	ALK	APC	AR	ARID1A	ATR	ATRX	AXL	BARD1
BCL6	BLM	BMP1A	BRAF	BRCA1	BRCA2	BTK	BUB1B	CARD11	CCND1	CCND3
CCNE1	CD79B	CDH1	CDK12	CDK4	CEP57	CFH	CREBBP	CSF1R	CTNNA1	DDR2
DIS3L2	DNMT3A	EGFR	EML4	EP300	EPCAM	ERBB2	ERBB3	ERCC1	ERCC2	ERCC4
ERCC5	ERG	ETS1	ETV4	EWSR1	EXT1	FANCA	FANCD2	FANCE	FANCG	FANCI
FANCM	FBXW7	FGF10	FGF2	FGF3	FGF6	FGFR1	FGFR3	FLCN	FLI1	FLT1
FLT3	FZR1	GATA2	GATA3	GEN1	GNA11	GNAS	HNF1A	HRAS	IDH1	IDH2
JAK1	JAK2	JAK3	KDR	KIT	KRAS	LDLR	MAG1	MAP2K1	MAP2K2	MAX
MDM4	MED12	MET	MLH1	MLL3	MMAB	MRE11	MSH2	MSH3	MSH6	MTOR
NBN	NF1	NFE2L2	NOTCH1	NOTCH2	NOTCH3	NRAS	NRG1	NTRK1	NTRK3	PDGFRA
PDGFRB	PIK3CA	PIK3CD	PIK3CG	PIK3R1	PMS2	PPARG	PPP2R2A	PRKAR1A	PROC	PTCH1
PTPN11	RAD51B	RAD54L	RAF1	RB1	RBM45	RECQL4	RET	RHBDF2	ROS1	RPS6KB1
SDHB	SF3B1	SF3B2	SLTM	SLX4	SMARCB1	SMO	SMOX	STK11	TERT	TET2
TFRC	TP53	TP53BP1	TSC1	TSC2	WRN	XPA	XPC	ZNF395		

OncoSpanは各社の主要NGSパネルと併用することで、がんゲノム解析を効率的に進められるようデザインされています。すべての変異はサーモフィッシャーサイエンティフィック株式会社、イルミナ株式会社の主要ながんパネルのアンプリコンデザインに対してクロスチェックされています。

検証済みNGSパネル

	サーモフィッシャーサイエンティフィック株式会社			イルミナ株式会社			
	Cancer Hotspot Panel (v2)	Oncomine Colon cfDNA	Oncomine Lung cfDNA	Trusight Tumor 15	Trusight Tumor 26	Trusight Tumor 170	Trusight Cancer
パネルに含まれる遺伝子数	50	14	11	15	26	170	94
OncoSpanがカバーする遺伝子数	12	7	6	9	13	74	36
カバー率(%)	24%	50%	55%	60%	50%	44%	38%

製品仕様

製品番号	HD827
フォーマット	gDNA
DNA量	1 µg
内容量	20 µL/vial
濃度	50 ng/µL
希望小売価格	88,000円
保存条件(貯法)	4°C

OncoMatic NGS品質管理用オンラインツール

オンラインツールOncoMaticは、OncoSpanを用いたNGS解析の品質管理をサポートします。

- ▶ ラボで得られた、OncoSpanのNGSデータ (VCFファイル) をアップロードし、アッセイの評価ができます
- ▶ 変異情報を閲覧できます
- ▶ バッチごとのOncoSpanのNGSデータ (VCFファイル) をWeb経由で取得できます

NGSデータをアップロードすると、OncoMaticは自動的に主要な指標を算出し、シーケンスデータの品質、成績を評価します。

評価項目例:

- エラー率
- 精密度
- 感度

OncoMaticは、精度管理物質を用いた測定のトラッキングに利用でき、効率的で管理しやすい品質管理体制の構築をお手伝いします。

OncoSpanを初回ご購入の際、OncoMaticのアカウントが無償で発行されます。本オンラインツールへのリンクおよびログイン方法に関する説明書は、Eメールにてご案内いたします。

OncoSpan/OncoMatic 要点

すべてのバッチで高カバレッジ (500x) エキソームシーケンシングを実施し、バックグラウンドゲノムの情報を提供

品質管理体制 (ISO9001,ISO17025) の下で取得した、アジレント社 SureSelectXT Human All Exon V6およびイルミナ社プラットフォームを用いた、エキソームシーケンシングのデータを提供

さらに、25の変異はデジタルPCRを用いてアレル比が検証済みであり、NGSデータをサポートする高精度のアレル比情報を提供

デジタルPCRを用いたアレル比検証データ (Lot. 27836の例)

染色体番号	位置情報 (GRCh37/hg19)	遺伝子	Amino Acid change	COSMIC ID/dbSNP	CDS mutation/DNA Strand	変異種	アレル比(予測値)	アレル比(実測値, Lot27836)
chr2	29416025	ALK	N/A	rs10625834	NA;-	Ins	10.0	9.7*
chr5	112175770	APC	p.T1493T	COSM3760869	c.4479G>A;+	SNV	35.0	34.9*
chr7	140453136	BRAF	p.V600E	COSM476	c.1799T>A;-	SNV	10.5	10.0
chr13	32913558	BRCA2	p.K1691fs*15	COSM6048457	c.5067delA;+	Del	32.5	32.9*
chr3	41266101	CTNNA1	p.S33Y	COSM5673	c.98C>A;+	SNV	32.5	32.2*
chr3	41266134	CTNNA1	p.S45del	COSM33668	c.131_133delCTT;+	Del	10.0	9.7*
chr7	55241707	EGFR	p.G719S	COSM6252	c.2155G>A;+	SNV	24.5	25.3
chr7	55249071	EGFR	p.T790M	COSM6240	c.2369C>T;+	SNV	1.0	0.9
chr7	55259515	EGFR	p.L858R	COSM6224	c.2573T>G;+	SNV	3.0	2.9
chr7	55242465	EGFR	p.E76_A750 delELREA	COSM6223	c.2235_2249del15;+	Del	2.0	1.8
chr7	55249063	EGFR	p.Q787Q	COSM1451600	c.2361G>A;+	SNV	15.0	14.5*
chr4	153244156	FBXW7	p.S668fs*39	COSM34018	c.2001delG;-	Del	32.5	32.8*
chr13	28578215	FLT3	p.P986fs*8	COSM1366185	c.2955_2956delTC;-	Del	10.0	10.1*
chr4	55599321	KIT	p.D816V	COSM1314	c.2447A>T;+	SNV	10.0	9.8
chr4	55602765	KIT	p.L862L	COSM1325	c.2586G>C;+	SNV	7.5	7.4*
chr12	25398281	KRAS	p.G13D	COSM1140132	c.38G>A;-	SNV	15.0	14.9
chr12	25398284	KRAS	p.G12D	COSM1135366	c.35G>A;-	SNV	6.0	6.5
chr7	116436022	MET	p.A1357A	COSM150378	c.4071G>A;+	SNV	7.0	7.0*
chr7	116339848	MET	p.L238fs*25	COSM1579080	c.710delT;+	Del	7.0	6.8*
chr9	139409754	NOTCH1	p.P668S	COSM3216060	c.2002C>T;-	SNV	30.0	30.4*
chr1	115256530	NRAS	p.Q61K	COSM580	c.181C>A;-	SNV	12.5	11.8
chr3	178936091	PIK3CA	p.E545K	COSM763	c.1633G>A;+	SNV	9.0	9.2
chr3	178952085	PIK3CA	p.H1047R	COSM775	c.3140A>G;+	SNV	17.5	17.4
chr10	43613843	RET	p.L769L	COSM4418405	c.2307G>T;+	SNV	60.0	63.2*
chr17	7579472	TP53	p.P72R	COSM250061	c.215C>G;-	SNV	92.5	92.8*

\*Not used for Quality Control of Product

## 概要

血中腫瘍マーカーの検出・解析技術の急速な実用化は、がんの診断において近年最も有望な領域のひとつです。Horizon Diagnostics (以下HDx)はこの領域における精度管理物質として「HDx cfDNA標準サンプル」を開発しました。本製品は、ゲノム編集技術により人為的に遺伝子変異を導入したヒト細胞株由来のゲノムDNAを、cfDNAに特徴的な鎖長(平均160-170 bp)になるよう断片化を施し作製しています。

### 新製品 HDx cfDNA標準サンプルセット EGFR Multiplex

EGFRチロシンキナーゼ阻害剤(EGFR-TKI)および抗EGFRモノクローナル抗体への応答性に関連する変異10種のミクスチャー4vialセットです。各ミクスチャーはそれぞれアレル比4段階(5%,1%,0.1%と100%Wildtype)に揃えて調製しています。

製品番号	HD825
フォーマット	cfDNA/Tris-EDTA
断片化サイズ	160 bp
DNA量	350 ng×4種
濃度	20 ng/μL
希望小売価格	88,000円
保存条件(貯法)	4℃

染色体	遺伝子	変異	アレル比
7p12	EGFR	L858R	ミクスチャー 5% 1vial 1% 1vial 0.1% 1vial 100% Wildtype 1vial
7p12	EGFR	ΔE746 - A750	
7p12	EGFR	T790M	
7p12	EGFR	V769 - D770insASV	
7p12	EGFR	L861Q	
7p12	EGFR	G719S	
7p12	EGFR	C797S	
7p12	EGFR	S464L	
7p12	EGFR	G465R	
7p12	EGFR	S768I	

### HDx cfDNA標準サンプルセット Multiplex I

EGFR, KRAS, NRAS, PIK3CAのSNV(一塩基多様性)計8変異のミクスチャー4vialセットです。各ミクスチャーはそれぞれアレル比4段階(5%,1%,0.1%と100%Wildtype)に揃えて調製しています。

製品番号	HD780
フォーマット	cfDNA/Tris-EDTA
断片化サイズ	160 bp
DNA量	350 ng×4種
濃度	20 ng/μL
希望小売価格	88,000円
保存条件(貯法)	4℃

染色体	遺伝子	変異	アレル比
7p12	EGFR	L858R	ミクスチャー 5% 1vial 1% 1vial 0.1% 1vial 100% Wildtype 1vial
7p12	EGFR	ΔE746 - A750	
7p12	EGFR	T790M	
7p12	EGFR	V769 - D770insASV	
12p12.1	KRAS	G12D	
1p13.2	NRAS	Q61K	
1p13.2	NRAS	A59T	
3q26.3	PIK3CA	E545K	

### 新価格 HDx cfDNA標準サンプルセット Synthetic Plasma

Multiplex Iと同じ変異のミクスチャー4vialセットです。各ミクスチャーはそれぞれアレル比4段階(5%,1%,0.1%と100%Wildtype)に揃えて調製しています。バッファに合成血漿を用いており、核酸抽出からのcfDNA解析プロセスを検証可能です。

製品番号	HD817
フォーマット	cfDNA / 合成血漿
断片化サイズ	170 bp
DNA量	400 ng×4種
濃度	400 ng/mL
希望小売価格	100,000円
保存条件(貯法)	4℃

#### ヒト血漿と合成血漿の比較

	ヒト血漿	合成血漿
ロット間差安定性	×	○
不純物が含まれない	×	○
汚染がない	×	○
バクテリアの成長がない	×	○
予測可能性	×	○
保管・輸送・取り扱いの容易さ	×	○

Application Note: Multiplex 1 cfDNA Reference Standard Set in Synthetic Plasma closely mimics cfDNA in Human Plasma. Katarzyna Wilczynska, Alice Herreboudt and Karin Schmitt, Horizon Discovery

### HDx cfDNA標準サンプル Structural Multiplex

GC含有率の異なるSNV、挿入、欠失、RETおよびROS1融合変異、MET、MYC遺伝子のCNV(コピー数多型)など、特徴的な遺伝子変異を含むマルチプレックスサンプルです。

製品番号	HD786
フォーマット	cfDNA/Tris-EDTA
断片化サイズ	160 bp
DNA量	350 ng
濃度	40 ng/μL
希望小売価格	88,000円
保存条件(貯法)	4℃

変異種	染色体	遺伝子	変異	アレル比またはコピー数
SNV High GC	chr.19	GNA11	Q209L	5.6%
SNV High GC	chr.14	AKT1	E17K	5.0%
SNV Low GC	chr.3	PIK3CA	E545K	5.6%
Long Insertion	chr.7	EGFR	V769_D770insASV	5.6%
Long Deletion	chr.7	EGFR	ΔE746-A750	5.3%
Fusion	chr.4:chr.6	ROS1	SLC34A2/ROS1 fusion	5.6%
Fusion	chr.10	RET	CCDC6/RET fusion	5.0%
CNV	chr.7	MET	amplification	4.5 copies
CNV	chr.2	MYC	amplification	9.5 copies