

TECHNISCHE SPEZIFIKATIONEN

FoundationOne®Heme ist ein umfassender Tumorprofiling-Service für hämatologische Krebsarten und Sarkome.



Methoden¹

- Nutzt Hybrid-Capture-basiertes Next-Generation Sequencing.
- Identifiziert die vier Klassen von genetischen Veränderungen (Basensubstitutionen, Insertionen und Deletionen, Kopienzahlveränderungen und Genrekombinationen).
- Sequenziert die DNA der gesamten codierenden Region von 406 Genen und ausgewählter Introns von 31 Genen, die an Rekombinationen beteiligt sind.
- Sequenziert die RNA von 265 Genen, die bei Krebs häufig rekombiniert vorkommen, um bekannte und neue Genfusionen besser zu identifizieren.
- Sequenziert mit einer medianen Tiefe von 500-facher Abdeckung für DNA; und mit durchschnittlich ~6,9 Millionen einzelnen Basenpaaren auf RNA.
- Alle Proben werden von einem Hämatopathologen oder Pathologen überprüft, um Probenviabilität und ausreichenden Tumorgehalt zu gewährleisten.

LEISTUNGSSPEZIFIKATIONEN		
Sensitivität	Basensubstitutionen bei $\geq 5\%$ Minor-Allel-Frequenz	> 99 %
	Insertionen/Deletionen (1-40 Basenpaare) bei $\geq 10\%$ Minor-Allel-Frequenz	98 %
	Fokale Kopienzahlveränderungen (homozygote Deletionen oder Amplifikationen ≥ 8 Kopien)	> 95 %
	Bekannte Rekombinationen	> 95 %
Spezifität (PPV)	Positiver prädiktiver Wert (PPV) für Basensubstitutionen, Insertionen/Deletionen und fokale Kopienzahlveränderungen	> 99 %
	Positiver prädiktiver Wert (PPV) für bekannte Genfusionen	> 95 %
Reproduzierbarkeit	Übereinstimmung zwischen Inter-Batch-Replikaten	97 %
	Übereinstimmung zwischen Intra-Batch-Replikaten	97 %
Komplexe Biomarker	Tumormutationslast (TMB) [†] , Mikrosatelliteninstabilität (MSI) [‡]	
Probenmaterial	Peripheres Vollblut, Knochenmarkaspirat, FFPE-Block oder -Objektträger	
Durchlaufzeit	14 Arbeitstage	

[†] Chalmers ZR, et. al. "Analysis of 100,000 human cancer genomes reveals the landscape of tumor mutational burden". Genome Med. 2017;9(1):34.

[‡] Hall MJ, et al. Multigene Panels to Evaluate Hereditary Cancer Risk: Reckless or Relevant? J Clin Oncol. 2016 Dec;34(34):418-4187."



Ergebnisbericht

- Die Testergebnisse werden in einem interpretierenden Bericht geliefert, der von einem interdisziplinären Team erstellt und von approbierten Pathologen und Hämatopathologen freigegeben wird.
- Die molekulargenetischen Befunde geben Hinweise auf klinisch relevante zielgerichtete Therapien, Immuntherapien und klinische Studien.
- Die nachgewiesenen Veränderungen können auf ein Ansprechen oder Nichtansprechen auf validierte Zielstrukturen für zugelassene oder in klinischen Prüfungen befindliche Therapien hinweisen oder eindeutige, wissenschaftlich dokumentierte Treibermutationen der Onkogenese darstellen.
- Die Ergebnisberichte geben den Status der Tumormutationslast (TMB) sowie der Mikrosatelliteninstabilität (MSI) an. Diese Biomarker können bei der Vorhersage des Ansprechens auf Checkpoint-Inhibitoren behilflich sein.
- Die Testergebnisse werden postalisch und mittels verschlüsselter E-Mail an den Onkologen und Pathologen versendet. Zudem sind diese über das Online-Portal von Foundation Medicine einsehbar.

Aktuelle Genliste²

Vollständige codierende Sequenz (Basensubstitutionen, Insertionen/Deletionen, Kopienzahlvariationen)

<i>ABL1</i>	<i>ACTB</i>	<i>AKT1</i>	<i>AKT2</i>	<i>AKT3</i>	<i>ALK</i>	<i>AMER1</i> (<i>FAM123B</i> or <i>WTX</i>)	<i>APC</i>	
<i>APH1A</i>	<i>AR</i>	<i>ARAF</i>	<i>ARFRP1</i>	<i>ARHGAP26</i> (<i>GRAF</i>) <i>ARID1A</i>	<i>ARID2</i>	<i>ASMTL</i>	<i>ASXL1</i>	
<i>ATM</i>	<i>ATR</i>	<i>ATRX</i>	<i>AURKA</i>	<i>AURKB</i>	<i>AXIN1</i>	<i>AXL</i>	<i>B2M</i>	<i>BAP1</i>
<i>BARD1</i>	<i>BCL10</i>	<i>BCL11B</i>	<i>BCL2</i>	<i>BCL2L2</i>	<i>BCL6</i>	<i>BCL7A</i>	<i>BCOR</i>	<i>BCORL1</i>
<i>BIRC3</i>	<i>BLM</i>	<i>BRAF</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	<i>BRD4</i>	<i>BRIP1</i> (<i>BACH1</i>)	<i>BRSK1</i>	<i>BTG2</i>
<i>BTK</i>	<i>BTLA</i>	<i>C11orf30</i> (<i>EMSY</i>)	<i>CAD</i>	<i>CALR</i>	<i>CARD11</i>	<i>CBFB</i>	<i>CBL</i>	<i>CCND1</i>
<i>CCND2</i>	<i>CCND3</i>	<i>CCNE1</i>	<i>CCT6B</i>	<i>CD22</i>	<i>CD274</i> (<i>PD-L1</i>)	<i>CD36</i>	<i>CD58</i>	<i>CD70</i>
<i>CD79A</i>	<i>CD79B</i>	<i>CDC73</i>	<i>CDH1</i>	<i>CDK12</i>	<i>CDK4</i>	<i>CDK6</i>	<i>CDK8</i>	<i>CDKN1B</i>
<i>CDKN2A</i>	<i>CDKN2B</i>	<i>CDKN2C</i>	<i>CEBPA</i>	<i>CHD2</i>	<i>CHEK1</i>	<i>CHEK2</i>	<i>CIC</i>	<i>CIITA</i>
<i>CKS1B</i>	<i>CPS1</i>	<i>CREBBP</i>	<i>CRKL</i>	<i>CRLF2</i>	<i>CSF1R</i>	<i>CSF3R</i>	<i>CTCF</i>	<i>CTNNA1</i>
<i>CTNNB1</i>	<i>CUX1</i>	<i>CXCR4</i>	<i>DAXX</i>	<i>DDR2</i>	<i>DDX3X</i>	<i>DNM2</i>	<i>DNMT3A</i>	<i>DOT1L</i>
<i>DTX1</i>	<i>DUSP2</i>	<i>DUSP9</i>	<i>EBF1</i>	<i>ECT2L</i>	<i>EED</i>	<i>EGFR</i>	<i>ELP2</i>	<i>EP300</i>
<i>EPHA3</i>	<i>EPHA5</i>	<i>EPHA7</i>	<i>EPHB1</i>	<i>ERBB2</i>	<i>ERBB3</i>	<i>ERBB4</i>	<i>ERG</i>	<i>ESR1</i>
<i>ETS1</i>	<i>ETV6</i>	<i>EXOSC6</i>	<i>EZH2</i>	<i>FAF1</i>	<i>FAM46C</i>	<i>FANCA</i>	<i>FANCC</i>	<i>FANCD2</i>
<i>FANCE</i>	<i>FANCF</i>	<i>FANCG</i>	<i>FANCL</i>	<i>FAS</i> (<i>TNFRSF6</i>)	<i>FBXO11</i>	<i>FBXO31</i>	<i>FBXW7</i>	<i>FGF10</i>
<i>GF14</i>	<i>FGF19</i>	<i>FGF23</i>	<i>FGF3</i>	<i>FGF4</i>	<i>FGF6</i>	<i>FGFR1</i>	<i>FGFR2</i>	<i>FGFR3</i>
<i>FGFR4</i>	<i>FHIT</i>	<i>FLCN</i>	<i>FLT1</i>	<i>FLT3</i>	<i>FLT4</i>	<i>FLYWCH1</i>	<i>FOXL2</i>	<i>FOXO1</i>
<i>FOXO3</i>	<i>FOXP1</i>	<i>FRS2</i>	<i>GADD45B</i>	<i>GATA1</i>	<i>GATA2</i>	<i>GATA3</i>	<i>GID4</i> (<i>C17orf39</i>)	<i>GNAI1</i>
<i>GNAI2</i>	<i>GNAI3</i>	<i>GNAQ</i>	<i>GNAS</i>	<i>GPR124</i>	<i>GRIN2A</i>	<i>GSK3B</i>	<i>GTSE1</i>	<i>HDAC1</i>
<i>HDAC4</i>	<i>HDAC7</i>	<i>HGF</i>	<i>HIST1H1C</i>	<i>HIST1H1D</i>	<i>HIST1H1E</i>	<i>HIST1H2AC</i>	<i>HIST1H2AG</i>	<i>HIST1H2AL</i>
<i>HIST1H2AM</i>	<i>HIST1H2BC</i>	<i>HIST1H2BJ</i>	<i>HIST1H2BK</i>	<i>HIST1H2BO</i>	<i>HIST1H3B</i>	<i>HNF1A</i>	<i>HRAS</i>	<i>HSP90AA1</i>
<i>ICK</i>	<i>ID3</i>	<i>IDH1</i>	<i>IDH2</i>	<i>IGF1R</i>	<i>IKBKE</i>	<i>IKZF1</i>	<i>IKZF2</i>	<i>IKZF3</i>
<i>IL7R</i>	<i>INHBA</i>	<i>INPP4B</i>	<i>INPP5D</i> (<i>SHIP</i>)	<i>IRF1</i>	<i>IRF4</i>	<i>IRF8</i>	<i>IRS2</i>	<i>JAK1</i>
<i>JAK2</i>	<i>JAK3</i>	<i>JARID2</i>	<i>JUN</i>	<i>KAT6A</i> (<i>MYST3</i>)	<i>KDM2B</i>	<i>KDM4C</i>	<i>KDM5A</i>	<i>KDM5C</i>
<i>KDM6A</i>	<i>KDR</i>	<i>KEAP1</i>	<i>KIT</i>	<i>KLHL6</i>	<i>KMT2A</i> (<i>MLL</i>)	<i>KMT2C</i> (<i>MLL3</i>)	<i>KMT2D</i> (<i>MLL2</i>)	<i>KRAS</i>
<i>LEF1</i>	<i>LRP1B</i>	<i>LRRK2</i>	<i>MAF</i>	<i>MAFB</i>	<i>MAGED1</i>	<i>MALT1</i>	<i>MAP2K1</i> (<i>MEK1</i>)	<i>MAP2K2</i> (<i>MEK2</i>)
<i>MAP2K4</i>	<i>MAP3K1</i>	<i>MAP3K14</i>	<i>MAP3K6</i>	<i>MAP3K7</i>	<i>MAPK1</i>	<i>MCL1</i>	<i>MDM2</i>	<i>MDM4</i>
<i>MED12</i>	<i>MEF2B</i>	<i>MEF2C</i>	<i>MEN1</i>	<i>MET</i>	<i>MIB1</i>	<i>MITF</i>	<i>MKI67</i>	<i>MLH1</i>
<i>MPL</i>	<i>MRE11A</i>	<i>MSH2</i>	<i>MSH3</i>	<i>MSH6</i>	<i>MTOR</i>	<i>MUTYH</i>	<i>MYC</i>	<i>MYCL</i> (<i>MYCL1</i>)
<i>MYCN</i>	<i>MYD88</i>	<i>MYO18A</i>	<i>NCOR2</i>	<i>NCSTN</i>	<i>NF1</i>	<i>NF2</i>	<i>NFE2L2</i>	<i>NFKBIA</i>
<i>NKX2-1</i>	<i>NOD1</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>NPM1</i>	<i>NRAS</i>	<i>NT5C2</i>	<i>NTRK1</i>	<i>NTRK2</i>
<i>NTRK3</i>	<i>NUP93</i>	<i>NUP98</i>	<i>P2RY8</i>	<i>PAG1</i>	<i>PAK3</i>	<i>PALB2</i>	<i>PASK</i>	<i>PAX5</i>
<i>PBRM1</i>	<i>PC</i>	<i>PCBP1</i>	<i>PCLO</i>	<i>PDCD1</i> (<i>PD-1</i>)	<i>PDCD11</i>	<i>PDCD1LG2</i> (<i>PD-L2</i>)	<i>PDGFRA</i>	<i>PDGFRB</i>
<i>PDK1</i>	<i>PHF6</i>	<i>PIK3CA</i>	<i>PIK3CG</i>	<i>PIK3R1</i>	<i>PIK3R2</i>	<i>PIM1</i>	<i>PLCG2</i>	<i>POT1</i>
<i>PPP2R1A</i>	<i>PRDM1</i>	<i>PRKARIA</i>	<i>PRKDC</i>	<i>PRSS8</i>	<i>PTCH1</i>	<i>PTEN</i>	<i>PTPN11</i>	<i>PTPN2</i>
<i>PTPN6</i> (<i>SHP-1</i>)	<i>PTPRO</i>	<i>RAD21</i>	<i>RAD50</i>	<i>RAD51</i>	<i>RAF1</i>	<i>RARA</i>	<i>RASGEF1A</i>	<i>RB1</i>
<i>RELN</i>	<i>RET</i>	<i>RHOA</i>	<i>RICTOR</i>	<i>RNF43</i>	<i>ROS1</i>	<i>RPTOR</i>	<i>RUNX1</i>	<i>S1PR2</i>
<i>SDHA</i>	<i>SDHB</i>	<i>SDHC</i>	<i>SDHD</i>	<i>SERP2</i>	<i>SETBP1</i>	<i>SETD2</i>	<i>SF3B1</i>	<i>SGK1</i>
<i>SMAD2</i>	<i>SMAD4</i>	<i>SMARCA1</i>	<i>SMARCA4</i>	<i>SMARCB1</i>	<i>SMC1A</i>	<i>SMC3</i>	<i>SMO</i>	<i>SOCS1</i>

Aktuelle Genliste²

Vollständige codierende Sequenz (Basensubstitutionen, Insertionen/Deletionen, Kopienzahlvariationen)

SOCS2	SOCS3	SOX10	SOX2	SPEN	SPOP	SRC	SRSF2	STAG2
STAT3	STAT4	STAT5A	STAT5B	STAT6	STK11	SUFU	SUZ12	TAF1
TBL1XR1	TCF3 (E2A)	TCL1A (TCL1)	TET2	TGFBR2	TLL2	TMEM30A	TMSB4XP8 (TMSL3)	
TNFAIP3	TNFRSF11A	TNFRSF14	TNFRSF17	TOP1	TP53	TP63	TRAF2	TRAF3
TRAF5	TSC1	TSC2	TSHR	TUSC3	TYK2	U2AF1	U2AF2	VHL
WDR90	WHSC1 (MMSET or NSD2)	WISP3	WT1	XBP1	XPO1	YY1AP1	ZMYM3	
ZNF217	ZNF24 (ZSCAN3)	ZNF703	ZRSR2					

Ausgewählte RNA-Genfusionen

ABI1	ABL1	ABL2	ACSL6	AFF1	AFF4	ALK	ARHGAP26 (GRAF)	
ARHGEF12	ARID1A	ARNT	ASXL1	ATF1	ATG5	ATIC	BCL10	BCL11A
BCL11B	BCL2	BCL3	BCL6	BCL7A	BCL9	BCOR	BCR	BIRC3
BRAF	BTG1	CAMTA1	CARS	CBFA2T3	CBFB	CBL	CCND1	CCND2
CCND3	CD274 (PD-L1)	CDK6	CDX2	CHIC2	CHN1	CIC	CIITA	CLP1
CLTC	CLTCL1	CNTRL (CEP110)	COL1A1	CREB3L1	CREB3L2	CREBBP	CRLF2	CSF1
CTNNB1	DDIT3	DDX10	DDX6	DEK	DUSP22	EGFR	EIF4A2	ELF4
ELL	ELN	EML4	EP300	EPOR	EPS15	ERBB2	ERG	ETS1
ETV1	ETV4	ETV5	ETV6	EWSR1	FCGR2B	FCRL4	FEV	FGFR1
FGFR1OP	FGFR2	FGFR3	FLI1	FNBP1	FOXO1	FOXO3	FOXO4	FOXP1
FSTL3	FUS	GAS7	GLI1	GMPS	GPHN	HERPUD1	HEY1	HIP1
HIST1H4I	HLF	HMGA1	HMGA2	HOXA11	HOXA13	HOXA3	HOXA9	HOXC11
HOXC13	HOXD11	HOXD13	HSP90AA1	HSP90AB1	IGH	IGK	IGL	IKZF1
IL21R	IL3	IRF4	ITK	JAK1	JAK2	JAK3	JAZF1	KAT6A (MYST3)
KDSR	KIF5B	KMT2A (MLL)	LASP1	LCP1	LMO1	LMO2	LPP	LYL1
MAF	MAFB	MALT1	MDS2	MECOM	MKL1	MLF1	MLLT1 (ENL)	MLLT10 (AF10)
MLLT3	MLLT4 (AF6)	MLLT6	MNI	MNX1	MSI2	MSN	MUC1	MYB
MYC	MYH11	MYH9	NACA	NBEAP1 (BCL8)	NCOA2	NDRG1	NF1	NF2
NFKB2	NIN	NOTCH1	NPM1	NR4A3	NSD1	NTRK1	NTRK2	NTRK3
NUMA1	NUP214	NUP98	NUTM2A	OMD	P2RY8	PAFAH1B2	PAX3	PAX5
PAX7	PBX1	PCM1	PCSK7	PDCD1LG2 (PD-L2)	PDE4DIP	PDGFB	PDGFRA	PDGFRB
PER1	PHF1	PICALM	PIM1	PLAG1	PML	POU2AF1	PPP1CB	PRDM1
PRDM16	PRRX1	PSIP1	PTCH1	PTK7	RABEP1	RAF1	RALGDS	RAP1GDS1
RARA	RBM15	RET	RHOH	RNF213	ROS1	RPL22	RPN1	RUNX1
RUNX1T1 (ETO)	RUNX2	SEC31A	SEPT5	SEPT6	SEPT9	SET	SH3GL1	SLC1A2
SNX29 (RUNDC2A)	SRSF3	SS18	SSX1	SSX2	SSX4	STAT6	STL	SYK
TAF15	TAL1	TAL2	TBL1XR1	TCF3 (E2A)	TCL1A (TCL1)	TEC	TET1	TFE3

Ausgewählte RNA-Genfusionen

<i>TFG</i>	<i>TFPT</i>	<i>TFRC</i>	<i>TLX1</i>	<i>TLX3</i>	<i>TMPRSS2</i>	<i>TNFRSF11A</i>	<i>TOP1</i>	<i>TP63</i>
<i>TPM3</i>	<i>TPM4</i>	<i>TRIM24</i>	<i>TRIP11</i>	<i>TTL</i>	<i>TYK2</i>	<i>USP6</i>	<i>WHSC1</i> (<i>MMSET</i> or <i>NSD2</i>)	
<i>WHSC1L1</i>	<i>YPEL5</i>	<i>ZBTB16</i>	<i>ZMYM2</i>	<i>ZNF384</i>	<i>ZNF521</i>			

Erfahren Sie mehr über unsere wissenschaftliche und analytische Validierung in unserer Publikation in Blood: "Integrated genomic DNA/RNA profiling of hematologic malignancies in the clinical setting"

Ausgewählte DNA-Rekombinationen

<i>ALK</i>	<i>BCL2</i>	<i>BCL6</i>	<i>BCR</i>	<i>BRAF</i>	<i>CCND1</i>	<i>CRLF2</i>	<i>EGFR</i>	<i>EPOR</i>
<i>ETV1</i>	<i>ETV4</i>	<i>ETV5</i>	<i>ETV6</i>	<i>EWSR1</i>	<i>FGFR2</i>	<i>IGH</i>	<i>IGK</i>	<i>IGL</i>
<i>JAK1</i>	<i>JAK2</i>	<i>KMT2A</i> (<i>MLL</i>)	<i>MYC</i>	<i>NTRK1</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>PDGFRB</i>	<i>RAF1</i>	<i>RARA</i>
<i>RET</i>	<i>ROS1</i>	<i>TMPRSS2</i>	<i>TRG</i>					

**406
GENE**
TMB+MSI



Hochpräzise Hybrid
Capture NGS-Technologie

**265
RNAs**



Ergebnisbericht innerhalb
von 14 Arbeitstagen

Weitere Informationen zu FoundationOne Heme finden Sie hier:



 www.foundationmedicine.de

 germany.foundationmedicine@roche.com

 +49 7624 14 20 98

 +49 7624 14 38 46

Sie möchten mehr über Tumorprofiling erfahren?

Unser Kundenservice ist Montag bis Freitag von 8-17 Uhr für Sie da.

Literatur

- He, J. et al. (2016) Integrated genomic DNA/RNA profiling of hematologic malignancies in the clinical setting. Blood. 127(24):3004-14.
- Stand September 2018. Die aktuellste Liste finden Sie auf www.foundationmedicine.com.

Disclaimer

Therapieentscheidungen liegen in der ärztlichen Verantwortung. Die im Report erwähnten Arzneistoffe sind möglicherweise für bestimmte Patienten nicht geeignet. Die Auswahl eines, aller oder keiner der Arzneistoffe liegt vollständig im Ermessen und der Verantwortung des behandelnden Arztes. Roche und Foundation Medicine übernehmen keine Haftung für die Vollständigkeit der im Report zu findenden Informationen. Ein klinischer Nutzen wird nicht garantiert; Roche und Foundation Medicine machen keine Versprechungen und geben auch keine Garantie dafür, dass ein bestimmter Arzneistoff für die Behandlung der Erkrankung bei einem Patienten wirksam sein wird bzw. dass eine Substanz mit fehlendem potentiell klinischem Nutzen auch tatsächlich keinen klinischen Nutzen hat. Eine Erstattung wird nicht garantiert. Roche und Foundation Medicine machen keine Versprechungen und geben auch keine Garantie, dass sie selbst oder eine dritte Partei, gleichgültig ob privat oder staatlich, einem Patienten die Kosten für FoundationOne®Heme erstatten werden.

© 2019 Roche Pharma AG, Emil-Barell-Str. 1, 79639 Grenzach-Wyhlen

Roche ist der lizenzierte Vertreiber von FoundationMedicine® Produkten außerhalb der Vereinigten Staaten. Der FoundationOne®Heme-Assay des Herstellers Foundation Medicine, Inc., 150 Second Street, 1st Floor, Cambridge, MA 02141, USA ist nach IVD-Richtlinie 98/79 EG der Europäischen Union zertifiziert und durch Foundation Medicines autorisiertem EU-Vertreter, Qarad b.v.b.a, Pas 257, 2440 Geel, Belgien für die CE-Kennzeichnung registriert.

© 2019 Foundation Medicine, Inc. Foundation Medicine® und FoundationOne®Heme sind eingetragene Warenzeichen.

Foundation Medicine® und FoundationOne® sind eingetragene Marken von Foundation Medicine, Inc. Roche ist lizenziertes Distributor der Produkte von Foundation Medicine ausserhalb der USA PR/FMI/1901/0002 | Stand: Februar 2019



**FOUNDATION
MEDICINE®**

