

ARKUSZ TECHNICZNY IDYLLA™ PIK3CA-AKT1 Mutation Assay

Idylla™ PIK3CA-AKT1 Mutation Assay (RUO), wykonywany za pomocą Systemu Biocartis Idylla™ to test do badań naukowych (RUO) za pomocą którego możliwe jest wykrywanie metodą jakościową 13 mutacji w genie PIK3CA i jedną mutację w genie AKT1

Idylla™ PIK3CA-AKT1 „od próbki do wyniku” wykorzystuje utrwalone w formalinie i zatopione w parafinie (FFPE) ludzkie tkanki nowotworowe do izolacji DNA i przeprowadzenia łańcuchowej reakcji polimerazy (PCR) w czasie rzeczywistym oraz wykrywania poszukiwanych sekwencji. Test jest przeznaczony wyłącznie do badań naukowych (RUO).

CECHY TESTU

Wykrywane mutacje						
Gen	Ekson	Kodon	Mutacja	Zmiana aminokwasów	Zmiana DNA	Genotyp Idylla PIK3CA-AKT1
PIK3CA	4	345	N345K	p.(Asn345Lys)	c.1035T>A	N345K
	7	420	C420R	p.(Cys420Arg)	c.1258T>C	C420R
	9	542	E542K	p.(Glu542Lys)	c.1624G>A	E542K
		545	E545A	p.(Glu545Ala)	c.1634A>C	E542A
			E545G	p.(Glu545Gly)	c.1634A>G	E545D/G
			E545D	p.(Glu545Asp)	c.1635G>C/T	
			E545K	p.(Glu545Lys)	c.1633G>A	E545K
		546	Q546K	p.(Gln546Lys)	c.1636C>A	Q546E/K/R
			Q546E	p.(Gln546Glu)	c.1636C>G	
			Q546R	p.(Gln546Arg)	c.1637A>G	
	20	1047	H1047Y	p.(His1047Tyr)	c.3139C>T	H1047Y
			H1047R	p.(His1047Arg)	c.3140A>G	H1047R
			H1047L	p.(His1047Leu)	c.3140A>T	H1047L
AKT1	2	17	E17K	p.(Glu17Lys)	c.49G>A	E17K

Wymagania dotyczące próbki

Rodzaj próbki	Skrawek parafinowy (FFPE) 1 x 5 µm
Odsetek komórek nowotworowych	> 10%, jeżeli mniej, konieczna makrodissekcja
Czas testu	
Przygotowanie próbki	Ok. 2 minut
Test	Ok. 150 minut

Wynik - Raport

Idylla™ PIK3CA-AKT1 Mutation Assay

PIK3CA GENOTYPE	
E545K	MUTATION DETECTED
Protein Change	p.Glu545Lys
Nucleotide Change	c.1633G>A
Cq E545K	23.9
ΔCq E545K	3.8
AKT1 GENOTYPE	NO MUTATION DETECTED
Median Cq of the PIK3CA controls	23.2
Cq of the AKT1 control	25.3
Quality Status	The assay controls have been properly amplified. All assay results are VALID.



Częstość i spektrum somatycznych mutacji PIK3CA w raku piersi

Martínez-Sáez et al. Frequency and spectrum of PIK3CA somatic mutations in breast cancer. Breast Cancer Res. 2020 May 13;22(1):45

Type of PIK3CA Mutation	Exon	Oncogenic by OncoKB	Level of evidence to predict alpelisib benefit	Detected by Idylla™	Mutation frequency (%)
H1047R	20	Yes	1	Yes	35.0
E545K	9	Yes	1	Yes	17.5
E542K	9	Yes	1	Yes	10.7
N345K	4	Yes	Yes (preclinical only)	Yes	5.5
H1047L	20	Yes	1	Yes	4.0
E726K	13	Inconclusive. Probably oncogenic	Unknown	No	2.5
C420R	7	Yes	1	Yes	1.9
Q546R	9	Yes	1	Yes	1.1
G118D	1	Yes	Unknown	No	1.0
E453K	7	Yes	Unknown	No	0.9
Q546K	1	Yes	Yes (preclinical only)	Yes	0.8
G1049R	20	Yes	Yes (preclinical only)	No	0.7
M1043I	20	Yes	Unknown	No	0.7
K111E	1	Yes	Unknown	No	0.6
E81K	1	Inconclusive. Probably oncogenic	Unknown	No	0.6

Częstość i spektrum somatycznych mutacji PIK3CA w raku piersi (kont.)

Martínez-Sáez et al. Frequency and spectrum of PIK3CA somatic mutations in breast cancer. Breast Cancer Res. 2020 May 13;22(1):45

Type of PIK3CA Mutation	Exon	Oncogenic by OncoKB	Level of evidence to predict alpelisib benefit	Detected by Idylla™	Mutation frequency (%)
E545A	9	Yes	1	Yes	0.5
E545G	9	Yes	1	Yes	0.5
N1044K	20	Yes	Unknown	No	0.5
E110del	1	Yes	Unknown	No	0.4
Q546P	9	Yes	Unknown	No	0.4

Biocartis i Idylla są znakami towarowymi zastrzeżonymi w Europie, Stanach Zjednoczonych i innych krajach. Znaki towarowe i logo Biocartis i Idylla są używane jako znaki towarowe należące do Biocartis. Platforma Idylla™ jest systemem do diagnostyki in vitro w Europie (CE IVD).

Idylla™ jest dostępna w sprzedaży w UE, USA i niektórych innych krajach. Sprawdź dostępność u lokalnego przedstawiciela handlowego

