

Alissa Interpret

Die nächste Evolution von Cartagena Bench

Alissa Interpret bietet ...

- Arbeitsabläufe für erbliche und somatische Mutationen,
- Klassifikation und Kuration von molekularen und strukturellen Varianten,
- Implementierung von Standardarbeitsanweisungen (SOP), die für die klinische Anwendung geeignet sind,
- Zugang zu Datenbanken und eine einfache Laborberichterstellung,
- ein Expertenteam als Partner.

Fließende Arbeitsabläufe zur Variantenbewertung

Alissa Interpret erlaubt klinischen Genetik- und Molekularpathologielaboren eine effiziente Sichtung, Kuration und Berichterstellung mit Blick auf Genomvarianten. Ganz gleich, ob die Genomdaten von NGS- oder Array-Analysen stammen: Diese Lösung für die Genomdatenverwaltung erlaubt eine Automation der klinischen Arbeitsabläufe – von der Variantenfiltration und -annotation über die Kuration und Klassifikation bis hin zum Laborberichtsentwurf. Verlassen Sie sich zur Förderung Ihres Labors auf ein Expertenteam, um neue Analysen schnell einzurichten und Durchsätze zu erhöhen.

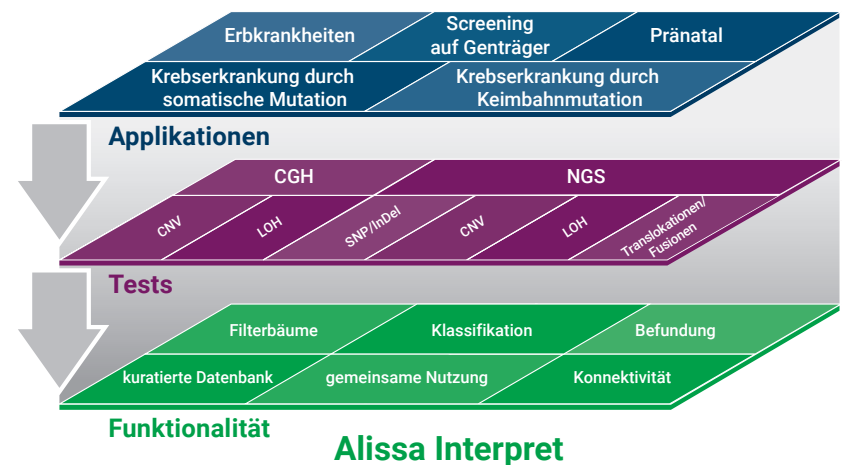
Für die klinische Diagnostik entwickelt

Bei der Entwicklung von Alissa stand das Diagnostiklabor im Mittelpunkt. Die Software schafft einen Zugang zu zahlreichen klinischen Annotationsquellen und Datenbanken, unterstützt die Variantenkuration gemäß ACMG-Leitlinien und bietet vielfältige detaillierte Analysewerkzeuge für Erbgänge, Phänotypkontext und zur Bewertung von Variantenwirkung.

Eine einzige Plattform für alle klinischen Applikationen von NGS und CGH

Nehmen Sie z.B. eine Deletion oder LOH-Region, die eine rezessive Variante beinhaltet. Alissa Interpret kombiniert CNV, SNP, Indel und Fusionsgene in einem integrierten Arbeitsablauf. Alissa integriert die molekularpathologischen Applikationsabläufe zu erblichen Erkrankungen, Molekular- und Strukturvarianten sowie Daten aus der sekundären und tertiären Analyse: Alle diese Daten fließen auf einer einzigen Plattform zusammen.

Abbildung 1: Die 3D-Darstellung illustriert, wie die Werkzeuge und Funktionen von Alissa Interpret eine klinisch relevante Variantenbewertung über verschiedene Applikationsbereiche und Genomereignisse ermöglichen.



Einrichten neuer Tests und Durchsatzsteigerung

In Laboren, die Standardarbeitsanweisungen mit Alissa Interpret implementieren, haben Molekulargenetiker und Pathologen mehr Zeit für die Prüfung und Freigabe von Fällen. Die Alissa Interpret Software für eine schnelle und präzise Variantenbewertung und Berichterstellung macht die Vorgänge im Labor effizienter und vereinfacht die Durchsatzsteigerung bei allen vom Labor angebotenen Tests.

Hochentwickeltes Filtersystem mit Entscheidungsbäumen

Automatisieren Sie den Arbeitsablauf zur Variantenbewertung in Ihrem Labor per konfigurierbare, versionierte Abläufe. Isolieren Sie schnell und einfach die multidimensionalen Datenbereiche („slice-and-dice“), für die Sie sich interessieren und die Sie einer manuellen Prüfung unterziehen möchten. Speichern und versionieren Sie die erstellten Pipeline-Abläufe um erhöhtes Probenaufkommen zu meistern bzw. steigern Sie den Probendurchsatz.



Abbildung 2: Klassifikationsbaum mit Integration von CNV-Daten

Kuratierte Variantendatenbanken: Aufbau und Zugriff

Pflegen Sie die interne Wissensdatenbank gemeinschaftlich und nutzen Sie die umfangreichen öffentlichen Datenbanken, insbesondere Annotationen zu Variantenadaptation und -wirkungen, Frequenzdatenbanken, klinisch relevante, durch Experten geprüfte Befunde und vieles mehr.

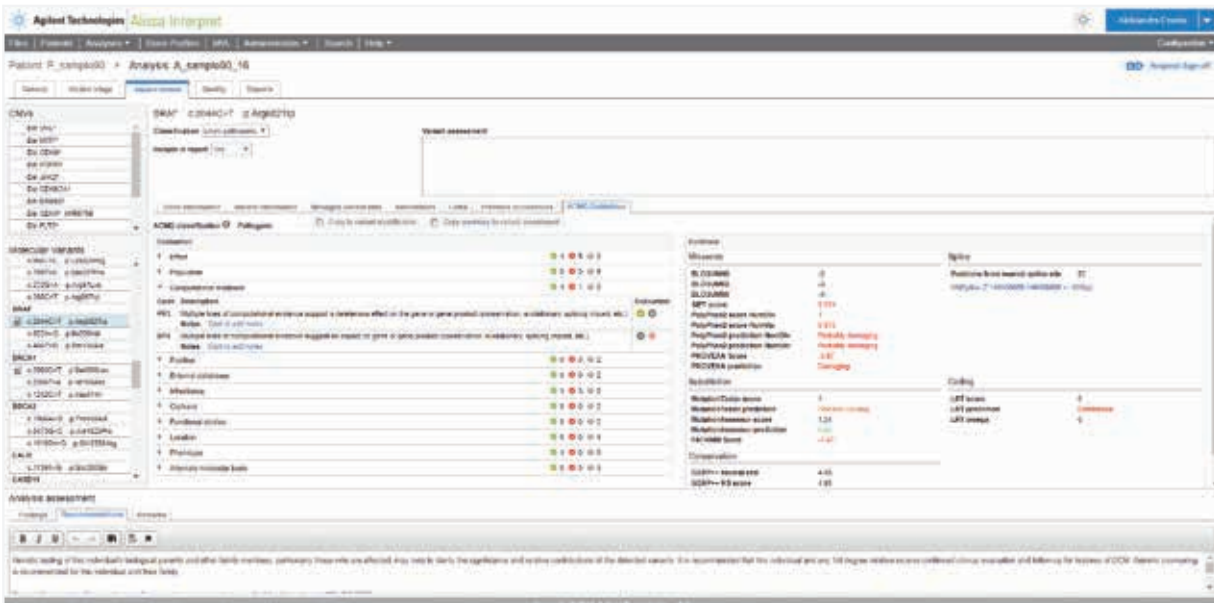


Abbildung 3: Automatische Variantenkuration gemäß ACMG-Leitlinien. In diesem Fall enthält der Bericht einen Abschnitt über das BRAF-Gen unter der Überschrift „Affected gene information“ (Informationen zu betroffenen Genen), da diese Variante berichtet wird.

Umfangreiche Berichtsvorlagen

Alissa Interpret erlaubt eine vollständige Anpassung der Konfiguration an die Anforderungen des jeweiligen Labors an Berichtsinhalte sowie -Layout. Die umfangreichen Berichtsvorlagen umfassen Informationen über Ihre Probe, Befunde, öffentliche Daten, Datenbanken und Literaturangaben.

Darüber hinaus stellt Alissa Interpret gut lesbare Variantenübersichten zur Verfügung. Diese enthalten verschiedene Merkmale wie Sequenziertiefe, Nomenklatur, Transkripte, Gendefinitionen und Klassifikation in einem Tabellenformat. Automatisch erzeugter Text kann kontextabhängig eingefügt werden.

Patient: P_GHI3_NSLC_spike > **Analysis:** A_GHI3_NSLC_spike_2 > **Report:** draft

Report Details

Search for report texts:

Number of report texts found: 1

VAR KRAS p.438G>C The A148P mutation results in an amino acid substitution at position 148 in KRAS, from an alanine (A) to a proline (P). Multiple studies have now shown that patients with tumors harboring mutations in KRAS are unlikely to benefit from...

MyLab

To: OncoGen Inc. Cancer Center
CONCORD IT
SHEWANFIELD
MA 01702

Patient: Bernards, L.
Reg. Nr. 534040439
DOB: 22 Sep 1954
SEX: M
Location: INFANTENT
Requestor: D. Roost

Sample: 10009
Est Ref: 8841266378
Collected: 01/02/2012
Received: 13/02/2012
Tumour Type: Lung (NSCLC)
Tissue Block: 43-EC23.2 (F&E)

Lung Cancer Panel Report - MyLab Genetics

Clinical Details
Lung cancer, NSCLC Stage 4, Adenocarcinoma

Context
This sample report illustrates capabilities of the Bench Lab NGS report template system. Any information in this report is for illustrative purposes only. No clinical assessment is made. This document only serves illustrative purposes. Note that reports are customized based on lab requirements, and that pre-configured templates are available as well, e.g. based on ACMG guidelines. This document is confidential and not to be distributed.

Results

Gene	Reference	Nucleotide Change	Protein Change	Read Depth ¹	Classification
PIK3CA	NM_092158.2	c.1824G>A	p.E542K	133/1764	Definitely Pathogenic
KRAS	NM_004983.3	c.438G>C	p.A148P	150/1290	Likely Pathogenic
TP53	NM_000546.3	c.853G>A	p.E285K	273/716	Definitely Pathogenic

¹Variant reads / total reads

Interpretation

The E542K mutation results in an amino acid substitution at position 542 in PIK3CA, from a glutamic acid (E) to lysine (K). This mutation occurs within the highly conserved helical domain. Mutant PIK3CA proteins have increased catalytic activity resulting in enhanced downstream signaling and oncogenic transformation *in vitro*. The PIK3CA E542K mutation is a common inhibitor in cancer. PIK3CA mutations predict a favourable response to PI3K/AKT/mTOR inhibitors such as rapamycin².

The A148P mutation results in an amino acid substitution at position 148 in KRAS, from an alanine (A) to a proline (P). This mutation causes constitutive activation of the KRAS protein and has been previously reported in lung cancer. Approximately 25% of lung adenocarcinomas have KRAS mutations but they are uncommon in lung squamous cell carcinoma and small cell carcinoma.

The E285K mutation results in an amino acid substitution from glutamic acid (E) to lysine (K) at position 285 in the conserved DNA binding motif of TP53. This is a known TP53 inactivating mutation. TP53 mutations are common in all lung cancer types^{3,4}.

Recommendations
Refer patient for follow-up with Dr. B. Arnold.

Abbildung 4: Beispiel für einen automatischen Berichtsentwurf auf Grundlage einer Berichtsvorlage.

Eine für den klinischen Einsatz geeignete Umgebung

Alissa Interpret erfüllt die Anforderungen von HIPAA und wurde in einer nach ISO 13485 zertifizierten Einrichtung hergestellt. Die Software unterstützt die Akkreditierung des Labors und die Einhaltung von Regeln z.B. mit Hilfe von Datenbankversionierung und Audit Trails. Organisieren Sie den Arbeitsablauf im Labor, indem Ihre Experten Fälle gemeinschaftlich prüfen und abzeichnen.

One Source

The Agilent Advantage

Agilent verspricht zuverlässige Antworten auf wichtige Fragen und Herausforderungen. So erzielen Sie ausgezeichnete Ergebnisse im Labor, in der Klinik, in Ihrer Organisation und in der gesamten Welt, die wir gemeinsam verbessern wollen.

Optimiert

Umfassend

Bewährt

- Inventarverwaltung
- Umfassender Ansatz für Bestellungen
- Kosteneinsparungen durch Großeinkäufe
- Fehlersuche und Support

Erklärung des Verwendungszwecks

Alissa Interpret Software ist zur Speicherung, visuellen Darstellung und Annotation von Varianten bei Verwendung von öffentlichen, kommerziellen und internen Kundendatenquellen vorgesehen. Mit dieser Software können Endnutzer Pipeline-Abläufe einrichten, die eine automatische Sichtung und Klassifizierung von genetischen Varianten erlauben. Sie stellt Funktionen zur Erfassung von Variantenbeurteilungen und zur Erstellung von vorläufigen Variantenanalysebefunden zur Verfügung. Dank der Integrationsfunktionen können Varianten- und Berichtsdaten automatisch mit externen Software-Systemen verglichen werden.

Alissa Interpret Software richtet sich an geschulte Laborfachkräfte, klinische Genetiker und Molekularpathologen und dient als unterstützende Software-Plattform in der Entscheidungsfindung. Bei dieser geht es um die Analyse und Interpretation von in Humanproben festgestellten genetischen Varianten im Zusammenhang mit den für eine Probe aufgezeichneten klinischen Daten.

www.agilent.com/lifesciences/alissa

In den USA ist Alissa Interpret als ein „Class I Exempt Medical Device“, in Europa als „CE-IVD“ und in Kanada und Australien als „I IVD Device“ eingestuft.

Änderungen vorbehalten.

PR7000-0736
© Agilent Technologies, Inc. 2018
Nachdruck in den USA, 22. Januar 2018
5991-8498DEE