

Befintlig genlista¹⁴

Gener där FoundationOne®CDx innehåller alla kodande exonregioner för att detektera utbyten, insertioner/deletioner och kopieförändringar.

ABL1	ACVR1B	AKT1	AKT2	AKT3	ALK	ALOX12B	AMER1 (FAM123B)	APC
AR	ARAF	ARFRP1	ARID1A	ASXL1	ATM	ATR	ATRAX	AURKA
AURKB	AXIN1	AXL	BAP1	BARD1	BCL2	BCL2L1	BCL2L2	BCL6
BCOR	BCORL1	BRAF	BRCA1	BRCA2	BRD4	BRIP1	BTG1	BTG2
BTK	CT1orf30 (EMSY)	CALR	CARD11	CASP8	CBFB	CBL	CCND1	CCND2
CCND3	CCNE1	CD22	CD274 (PD-L1)	CD70	CD79A	CD79B	CDC73	CDH1
CDK12	CDK4	CDK6	CDK8	CDKN1A	CDKN1B	CDKN2A	CDKN2B	CDKN2C
CEBPA	CHEK1	CHEK2	CIC	CREBBP	CRKL	CSF1R	CSF3R	CTCF
CTNNA1	CTNNA1	CUL3	CUL4A	CXCR4	CYP17A1	DAXX	DDR1	DDR2
DIS3	DNMT3A	DOT1L	EED	EGFR	EP300	EPHA3	EPHB1	EPHB4
ERBB2	ERBB3	ERBB4	ERCC4	ERG	ERRF1	ESR1	EZH2	FAM46C
FANCA	FANCC	FANCG	FANCL	FAS	FBXW7	FGF10	FGF12	FGF14
FGF19	FGF23	FGF3	FGF4	FGF6	FGFR1	FGFR2	FGFR3	FGFR4
FH	FLCN	FLT1	FLT3	FOXL2	FUBP1	GABRA6	GATA3	GATA4
GATA6	GID4 (C17orf39)	GNA11	GNA13	GNAQ	GNAS	GRM3	GSK3B	H3F3A
HDAC1	HGF	HNFTA	HRAS	HSD3B1	ID3	IDH1	IDH2	IGF1R
IKBKE	IKZF1	INPP4B	IRF2	IRF4	IRS2	JAK1	JAK2	JAK3
JUN	KDM5A	KDM5C	KDM6A	KDR	KEAP1	KEL	KIT	KLHL6
KMT2A (MLL)	KMT2D (MLL2)	KRAS	LTK	LYN	MAF	MAP2K1 (MEK1)	MAP2K2 (MEK2)	MAP2K4
MAP3K1	MAP3K13	MAPK1	MCL1	MDM2	MDM4	MED12	MEF2B	MEN1
MERTK	MET	MITF	MKKN1	MLH1	MPL	MRE11A	MSH2	MSH3
MSH6	MSTIR	MTAP	MTOR	MUTYH	MYC	MYCL (MYCL1)	MYCN	MYD88
NBN	NFI	NF2	NFE2L2	NFKB1A	NKX2-1	NOTCH1	NOTCH2	NOTCH3
NPM1	NRAS	NT5C2	NTRK1	NTRK2	NTRK3	P2RY6	PALB2	PARK2
PARP1	PARP2	PARP3	PAX5	PBRM1	PDCD1 (PD-1)	PDCD1LG2 (PD-L2)		PDGFRA
PDGFRB	PKD1	PIK3C2B	PIK3C2G	PIK3CA	PIK3CB	PIK3R1	PIM1	PMS2
POLD1	POLE	PPARG	PPP2R1A	PPP2R2A	PRDM1	PRKARIA	PRKCI	PTCH1
PTEN	PTPN11	PTPRO	QKI	RAC1	RAD21	RAD51	RAD51B	RAD51C
RAD51D	RAD52	RAD54L	RAF1	RARA	RB1	RBM10	REL	RET
RICTOR	RNF43	ROS1	RPTOR	SDHA	SDHB	SDHC	SDHD	SETD2
SF3B1	SGK1	SMAD2	SMAD4	SMARCA4	SMARCB1	SMO	SNCAIP	SOC1
SOX2	SOX9	SPEN	SPOP	SRC	STAG2	STAT3	STK11	SUFU
SYK	TBX3	TEK	TET2	TGFBR2	TIPARP	TNFAIP3	TNFRSF14	TP53
TSC1	TSC2	TYRO3	U2AF1	VEGFA	VHL	WHSC1 (MMSET)	WHSC1L1	WT1
XPO1	XRCC2	ZNF217	ZNF703					

Utvalda fusionsgener^{14,15}

Gener där delar av intron-regionen analyseras.

ALK	BCL2	BCR	BRAF	BRCA1	BRCA2	CD74	EGFR	ETV4
ETV5	ETV6	EWSR1	EZR	FGFR1	FGFR2	FGFR3	KIT	KMT2A (MLL)
MSH2	MYB	MYC	NOTCH2	NTRK1	NTRK2	NUTM1	PDGFRA	RAF1
RARA	RET	ROS1	RSPO2	SDC4	SLC34A2	TERC*	TERT (promoter only)**	
TMPPRS2								

*TERC is non-coding RNA gene.

**TERT is gene with promoter region.

Referenser:

1. Frampton GM et al. Nat Biotechnol 2013; 31: 1023–1031.
2. Drilon A et al. Clin Cancer Res 2015; 21: 3631–3639.
3. Rankin A et al. Oncologist 2016; 21: 1306–1314.
4. Ross JS et al. Cancer 2016; 122: 2654–2662.
5. Suh JH et al. Oncologist 2016; 21: 684–691.
6. FoundationOne®CDx Technical Specifications, 2018. Available at: www.rochefoundationmedicine.com/f1cdxtech (Accessed March 2019).
7. FoundationOne®Liquid Technical Specifications, 2018. Available at: <https://www.foundationmedicine.com/genomic-testing/foundation-one-liquid> (Accessed March 2019).
8. Frampton GM et al. Nat Biotechnol 2013; 31: 1023–1031.
9. Clark TA et al. J Mol Diagn 2018; 20: 686–702.
10. He J et al. Blood 2016; 127: 3004–3014.
11. TMB rapporterad i FoundationOne CDx och FoundationOne Heme. MSI rapporterad i FoundationOne CDx, FoundationOne Liquid och FoundationOne Heme.
12. Foundation Medicine, Inc. (2018) FoundationOne CDx specimen instructions https://assets.ctfassets.net/vhribv12lmne/6ms7OiT5PaQgGiMWue2MAM/52d91048be64b72e73ffaoc1cabo43co/F1CDx_Specimen_Instructions.pdf (accessed Sept 2018);
13. Foundation Medicine, Inc. data on file.
14. Current as of December 12, 2017. Please visit www.foundationmedicine.com/f1cdx for the most up-to-date gene list.
15. Refer to our full label for listing of intronic regions at www.foundationmedicine.com/f1cdx.

Läs mer på www.foundationmedicine.se

Camilla Örn - Projektledare Roche Foundation Medicine
camilla.orn@roche.com
 070-626 25 17

Jan Hoffmann - Produktchef Roche Foundation Medicine
jan.hoffmann@roche.com
 070-575 62 33

Foundation Medicine kundservice: 08-726 11 00

M-SE-0000062

Genetisk diagnostik av *cancertumörer*

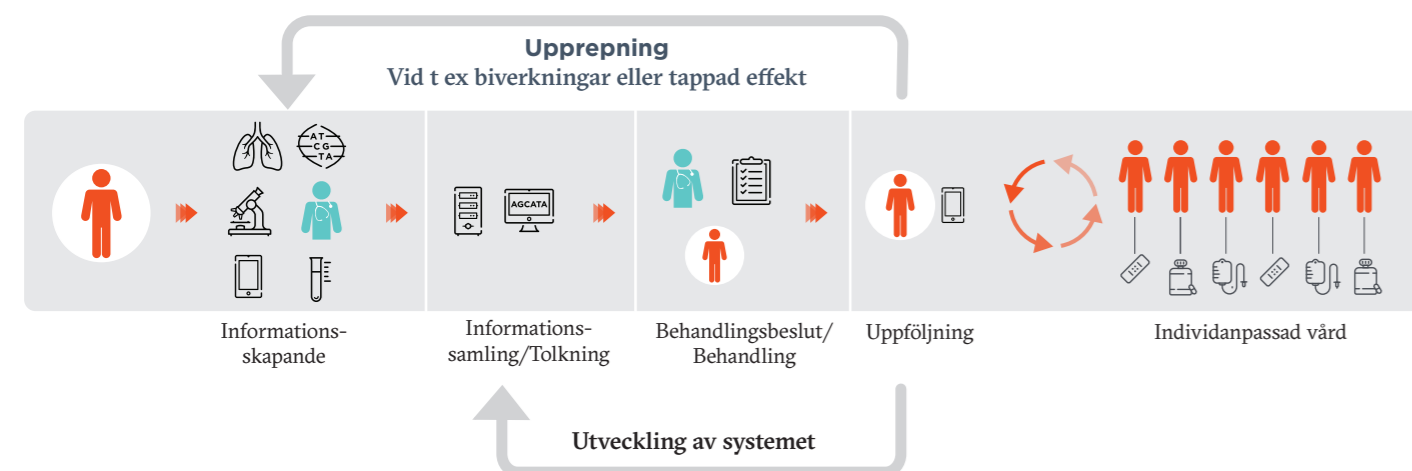
- en hanteringsguide för **FoundationOne® CDx**

Att sekvensera och tolka genomisk data är en väsentlig del av att kunna ge rätt behandling till rätt patient i rätt tid, dvs det vi kallar precisionsmedicin.

Med denna hanteringsguide för FoundationOne CDx, genetisk profilering baserat på ett vävnadsprov, hoppas vi kunna förenkla hanteringen och öka möjligheterna för patienterna att få en snabb och bra diagnostik.

Precisionsmedicin

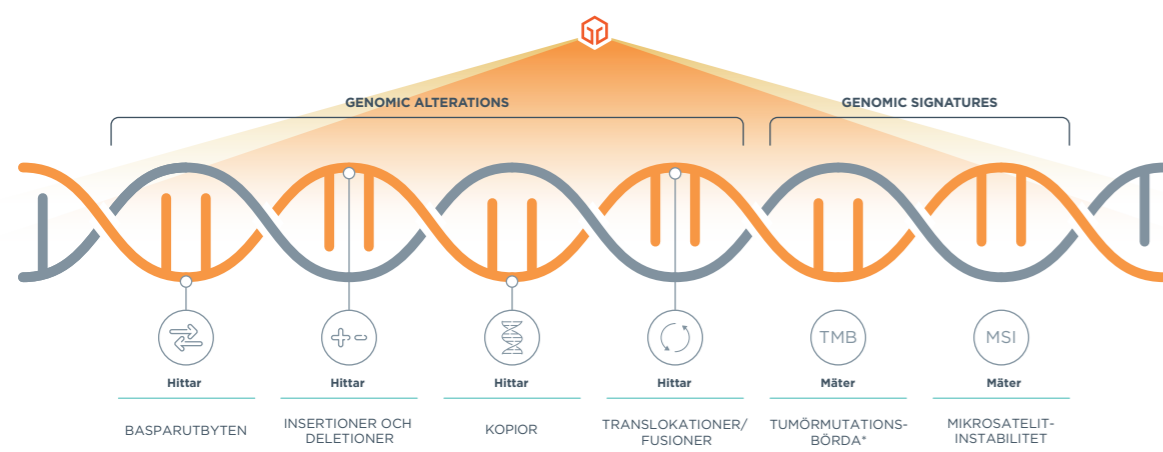
Precisionsmedicin utgår från att varje patient är unik och behandlas därefter - med hjälp av bästa möjliga beslutsunderlag och anpassning av behandlingar, samt en följsam uppföljning.



Bred genomisk profilering

Foundation Medicine analyserar tumörens DNA brett för att identifiera kliniskt relevanta förändringar och ger på så vis möjlighet att individanpassa patientens behandlingsalternativ.¹⁻⁵

Sekvenseringen identifierar de fyra huvudklasserna av genomisk förändring - basparutbyten, insertioner och deletioner, kopior samt translokationer - för 324 cancerdrivande gener.⁶⁻¹⁰ Sekvenseringen ger också svar på molekylära signaturerna TMB- och MSI-status¹¹, vilka kan hjälpa till att ge information om beslut kring viss typ av immunterapi.



Provhantering

För att få ut maximalt med information och ge den behandlande läkaren ett så bra beslutsunderlag som möjligt, behöver provet som skickas på analys hålla en viss kvalitet. Nedan kan du läsa hur provet ska hanteras, hur stor volym och mängd tumör som behövs för bästa resultat.

Provet packas i en box som tillhandahålles av Roche och som skickas via budfirma till Foundation Medicines labb i Penzberg, Tyskland. Inom 2 veckor efter det att provet anlänt labbet, bör läkaren få beslutsstödet i sin e-post. .

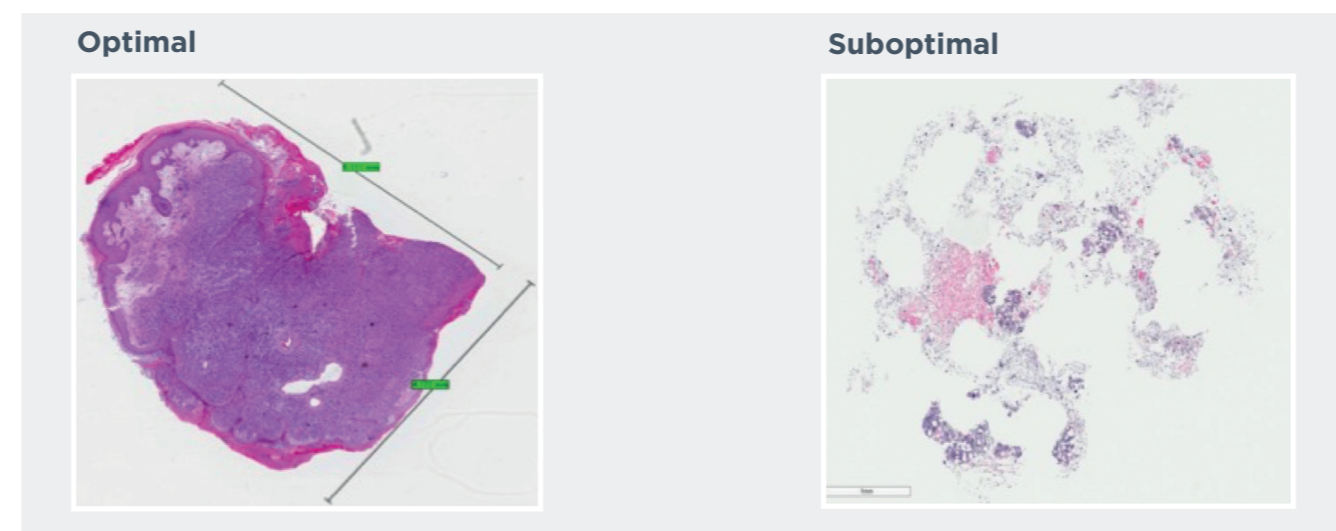
Glas eller kloss?

- Formalinfixerat och parafinbäddat (FFPE) material, antingen kloss eller 10 glas, + en H&E infärgning.
- Använd standardmetoder för fixering för att bibehålla nukleinsyrastabilitet. 10% neutralt buffrad formalin i 6-72 timmar, vilket är industristandard. Använd inte några andra fixeringsalternativ (Bouins, B5, AZF, Holland's).
- Avkalka inte.



Kloss är att föredra då labbet enkelt kan ta mer material om det behövs. Klossen skickas tillbaka automatiskt till den svenska patologen inom en vecka efter att beslutsunderlaget levererats.

Hur stor biopsi behövs?



Optimal storlek på provet¹²

- 1 mm³
- 5 x 5 mm

Minsta accepterad storlek på provet¹³

- 0.6 mm³
- 1 x 5 mm
- Mäter provet 0,2 mm³-0,6 mm³ kan det gå igenom testningen men behöver beställande läkares godkännande

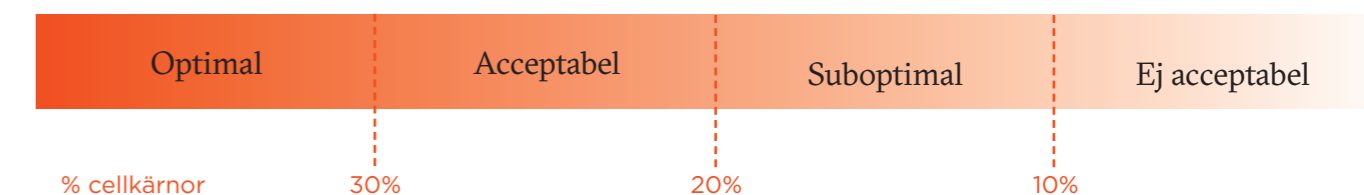
Optimal DNA¹³

- ≥ 55 ng
- Minst 27 ng
- Prover mellan 27 ng och 50 ng kommer att testas men har en högre risk att misslyckas

Hur stor andel tumörceller med cellkärna behövs?

Optimal: 30% **Minimum: 20%**

% antalet tumörceller med cellkärna = antalet tumörceller delat med totala antalet tumörceller med cellkärna (prover från levern kan behöva fler tumörceller). Normala leverceller har 4n, så hepatocyter räknas dubbelt när man beräknar tumörinnehåll.



Beställa FoundationOne CDx

Beställa testet

- Behandlande läkare beställer testet via Foundation Medicines hemsida.
- Behandlande läkare skickar intern remiss till patologen med information om patient.

Förberedelse av provet

Patologen förbereder provet enligt guidelines ovan.

Fyll i rekvisitionsblanketten

Rekvisitionsblanketten, TRF, mejlas till ansvarig patolog från Roche. Fyll i och lägg i boxen tillsammans med tumörprovet.

Observera att rekvisitionsblanketten måste ifyllas med provets identitetsnummer (specimen ID). I händelse av att rekvisitionen försvinner, vänligen kontakta [08-726 11 00](tel:08-7261100) eller mejla stockholm.foundationmedicine@roche.com

Upphämtning av provet

När provet är klart att skickas till Foundation Medicines labb kontaktar patologen Roche via mejl eller telefon. Roche beställer upphämtning. Via mejl får patologen en fraktsedel som ska tejpas på påsen. Fraktsedeln innehåller också kvittens på upphämtningen där kliniken behåller ett ex och chauffören tar med sig ett ex.

Leverans av beslutsunderlaget

Beslutsunderlaget skickas via en säker e-postlänk, till behandlande läkare och ansvarig patolog max 14 dagar efter att provet kommit till Foundation Medicines labb.

Upphämtning:

mejla stockholm.foundationmedicine@roche.com eller ring [08-726 11 00](tel:08-7261100)