

IMB Dx
Early Detection of Cancer



AlphaLiquid®

주소 _ 서울특별시 금천구 가산디지털1로 131, BYC 하이시티 A동 21층

Tel _ 02-6951-2906

Fax _ 02-6947-3705

Mail _ support@imbdx.com

아이엠비디엑스

IMB Dx는 혈액 내 암세포에서 나온 DNA의 분석을 통해 암을 진단하고 개인맞춤형 정밀의료를 구현할 수 있는 기술력과 임상 경험을 가진 국내 유일의 액체생검 전문기업입니다.

회사명이 In My Blood Diagnostics 의 약자인 것에서 의미하듯이 혈액을 이용한 액체생검에 높은 전문성을 보유하고 있으며, 자체 보유한 특허기술을 적용하여 암을 정복해가고 있습니다.

더 나아가 AlphaLiquid® 검사를 통해 전세계에 있는 암 환자와 그들의 가족, 그들을 돌보는 의료진에게 유용한 정보를 제공하고, 암의 진단과 모니터링, 치료 방식을 혁신하고 있습니다.

알파리퀴드

암을 빠르고 정확하게 발견할 수 있습니다.

암을 모니터링하고 이해하는 새로운 방법

IMB Dx
Early Detection of Cancer

액체생검은 무엇인가요?

액체생검(liquid biopsy)이란 혈액, 소변, 척수액 등의 체액을 이용해 암을 조기에 진단하거나 암의 상태를 모니터링하는 검사입니다. 수술이나 시술을 통해 암 조직을 떼어내 관찰하는 침습적인 조직생검(tissue biopsy)과 달리, 액체생검은 간단한 혈액 채취만으로 암의 진행 정도나 치료제의 효과를 확인할 수 있습니다.

AlphaLiquid[®] 는 진행중인 고형암 환자를 위한 고정밀 액체생검입니다.

검사 추천 대상

- 침습적인 조직생검을 하기 어려운 환자분
- 종양 조직을 얻을 수 없는 환자분
- 보관된 조직 또는 검사 결과가 오래된 환자분
- 조직생검에서 하나 이상의 중요한 유전자 변이가 발견된 환자분
- 단일 유전자 검사만으로는 진단이나 치료가 어려운 환자분

04

검사

AlphaLiquid® 는 임상적으로 어떻게 활용되나요?

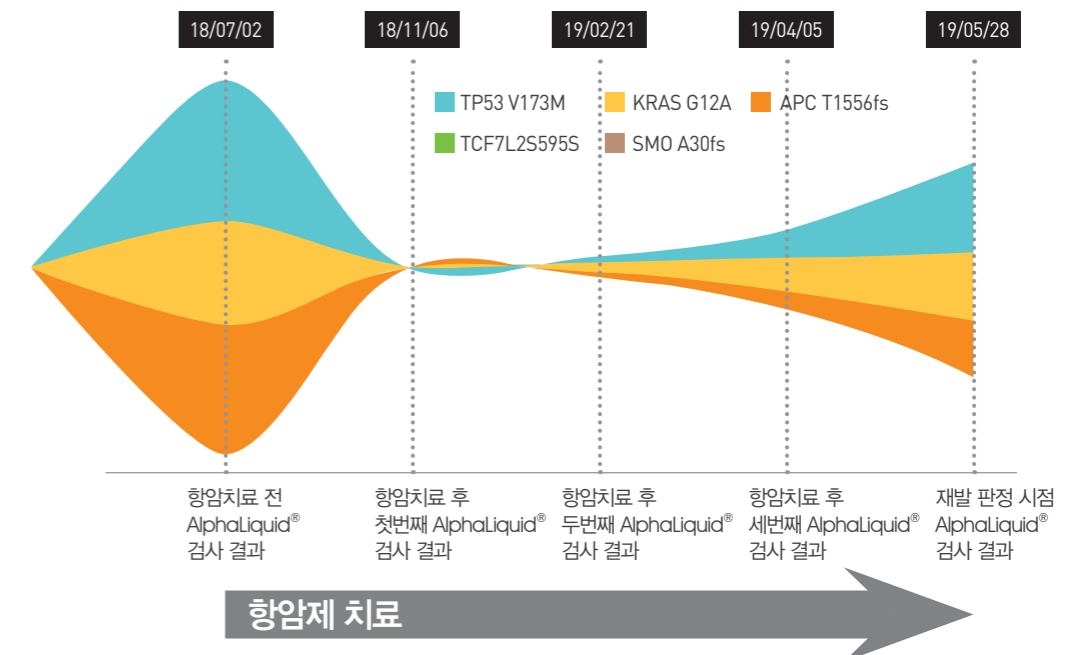
조직생검으로 관찰하기 어려운 부분도 정밀한 확인이 가능합니다. 암세포가 진화하는 과정에서 어떤 양상을 보이는지 추적하여 항암제의 선택과 변경에 있어 도움을 드릴 수 있습니다. 또한, 미세잔존암(MRD)이라 불리는 치료 이후 혈액 내 존재하는 미량의 암을 조기에 발견하여 재발 위험에 대비할 수 있습니다.

	조직생검	액체생검
치료제 반응성 모니터링	X	O
치료제 저항성의 조기 발견	X	O
재발이나 MRD의 조기 진단	X	O
암세포의 진화 추적	X	O
암의 조기 진단	X	O

05

검사의 임상적 활용예시

AlphaLiquid® 검사는 항암화학요법 진행 과정에서 암세포 특이적 돌연변이의 증가를 모니터링할 수 있습니다. 암 진단과 관련된 다른 어떠한 검사보다도 빠른 시점에 암의 재발을 확인하고 대응할 수 있습니다.



AlphaLiquid® 검사는 CT나 MRI와 같은 기존의 영상장비로 암 또는 재발을 발견하기 전, 극소량의 종양DNA를 감지할 수 있습니다.

항암 치료전의 AlphaLiquid®
검사는 가장 적합한 치료제
결정에 도움을 줄 수 있습니다.

항암 치료후의 AlphaLiquid®
검사는 암의 재발 및 진행 가능성
판단에 도움을 줄 수 있습니다.

AlphaLiquid® 검사 결과를 가지고
주치의와 논의 후 향후 치료방향을 결정 할 수 있습니다.

06

장점

AlphaLiquid® 는 어떤 장점이 있나요?

- ① 조직검사에 따른 출혈과 통증 등 합병증 없이 암 진단이 가능합니다.
- ② 항암치료 효과를 그 어느 검사보다 자세히 알 수 있습니다.
- ③ 항암치료 중 발생하는 내성 기전을 밝혀서 암치료의 효과를 극대화합니다.
- ④ 수술 후 재발 여부를 가장 빨리 알 수 있습니다.
- ⑤ 암을 조기진단하고 검진하는 새로운 획기적인 검사법입니다.

	A사	B사	AlphaLiquid® 100
검사 유전자 수	75 ↓	75 ↓	106
가성비	낮음 ↓	낮음 ↓	높음 ↑
리포트 정보	SNV, Indel, CNV, Fusion, MSI	SNV, Indel, CNV, Fusion	SNV, Indel, CNV, Fusion, MSI
모니터링 솔루션* 여부	없음	없음	있음

*모니터링 솔루션: 모니터링 목적으로 검사를 의뢰하실 경우 검사 비용을 일정 비율 할인해 드리는 패키지 서비스입니다. (최초 검사 의뢰 시 신청 가능하며, 총 2회 이상 진행하실 경우 적용 가능합니다.)

07

암치료의 난제인 암 유전적 복잡성에 대한 솔루션



- 암세포의 특이적 DNA 서열을 반영
- 암조직과 ctDNA(circulating tumor DNA, 순환종양DNA)의 DNA 서열 일치도 60~90%
- 동반진단에 사용가능



- 종양 이질성 문제를 반영
- 치료제 선택에 도움



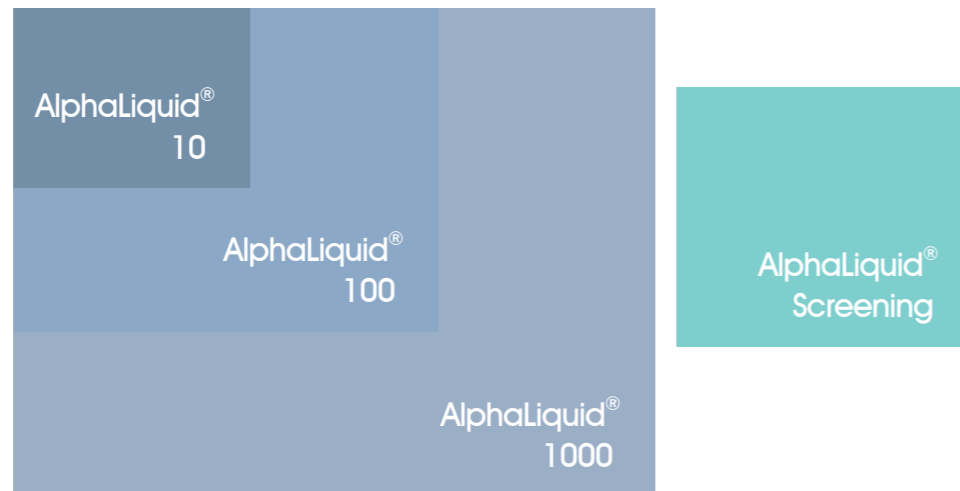
- 종양 이질성 실시간 모니터링
- 암 돌연변이 추적관찰
- 항암제 저항성 기전 확인
- 재발 모니터링

08

구성

AlphaLiquid® 는 어떻게 구성되어 있나요?

AlphaLiquid® 검사 종류 및 적용범위	AlphaLiquid® 10(Colon)	AlphaLiquid® 100	AlphaLiquid® 1000	AlphaLiquid® Screening
적절한 의약품 추천 (동반 진단)	●	●	●	●
재발 & 진행상황 모니터링	●	●	●	●
암 조기 진단			●	●
검사 유효 대상	진행성 대장암 환자	고형암 3기, 4기 환자	고형암 환자, 일반인	고형암 환자, 일반인



09

진행

AlphaLiquid® 검사는 어떻게 진행되나요?

검사 진행
절차 안내

AlphaLiquid® 검사는 검사기관인 아이엠비디엑스에서 검체 수령 후 결과보고까지 약 10일(업무일 기준)이 소요됩니다. 결과리포트를 토대로 주치의와 치료 상담을 통해 환자 분에게 적합한 치료 방향을 설정하실 수 있습니다.

검사 의뢰

- 검사 진행 결정 (검사의뢰서, 유전자검사동의서 작성)
- 채혈실에서 채혈 진행(20cc)

검사 진행

- IMB Dx에서 유전자 검사 진행(5일 소요)

분석 진행

- 검사 결과 정리 및 리포트 작성(5일 소요)

결과 확인

- 주치의를 통해 리포트 결과 상담

*샘플에 따라 검사 일정이 조정되어 며칠이 더 소요될 수도 있습니다.

*돌연변이 미발견시, 재검사 1회 제공

10

리포트

AlphaLiquid® 결과 리포트를 통해 어떤 내용을 확인할 수 있나요?

Genomic alterations (SNV/INDEL)

Gene	Alteration	AF or CN	Level	Tier	FDA-approved therapies	Clinical trials
KRAS	G12C	0.64 %	D	II	-	14
TCF7L2	K428del	2.1 %	-	III	-	-
ARID1A	Q766fs	2.09 %	-	III	-	-
TP53	C275Y	0.89 %	-	III	-	-
FGFR1	D166del	0.8 %	-	III	-	-
PPP2R1A	R418Q	-	-	-	-	-
MSH6	F108fs	-	-	-	-	-

Variant details for KRAS G12C:
 Gene: KRAS, Variant: G12C, Level: D, Tier: II
 Impact: missense variant, Protein effect: loss of function
 Ref. Build: GRCh38, gDNA: chr12q:25245351C>A, Transcript: NM_033360, cDNA: c.34G>T
 Gene description: KRAS, KRAS proto-oncogene, GTPase, is a member of the small GTPase superfamily and is a key regulator of the MAPK, PI3K/AKT/mTOR pathways (PMID: 23622131) that plays a role in regulation of cell proliferation (PMID: 31988705). KRAS mutations are identified in a wide range of cancers (PMID: 28666118), including colorectal cancer (PMID: 31952666, PMID: 32241284), non-small cell lung cancer (PMID: 32062493, PMID: 32244355), and pancreatic cancer (PMID: 32005945). In pancreatic cancer, the KRAS mutation allele frequency is 73.4%.
 Variant description: KRAS G12C is a hotspot mutation that lies within a GTP-binding region of the Kras protein (UniProt.org). G12C results in decreased Kras GTPase.

Variant details for TCF7L2 K428del:
 Gene: TCF7L2, Variant: K428del, Level: -, Tier: III
 Impact: splice site, Protein effect: Unknown
 Ref. Build: GRCh38, gDNA: chr10q:113158023AAAG>A, Transcript: NM_001146274, cDNA: c.1283_1285delAGA
 Gene description: TCF7L2, transcription factor 7 like 2, is a HMG box-containing transcription factor which regulates the Wnt signaling pathway and modulates MYC expression (PMID: 18177485, PMID: 9727977). Mutations in TCF7L2 have been found in colorectal cancers (PMID: 10919662) and premalignant colorectal neoplasia (PMID: 31791188). In Pancreatic cancer, the TCF7L2 mutation allele frequency is 0.3%.
 Variant description: TCF7L2 K428del has not been biochemically characterized and therefore, its effect on TCF7L2 protein function is unknown.

Gene description
(유전자 정보)

특정 암이 발생하게 된 원인 유전자에 대해 어떤 기능을 하고, 어떻게 분류되어 있는지 정보를 제공합니다. 이 정보를 통해 특정 표적항암제 또는 면역항암제에 대한 효과가 있을 것인지 여부를 판단할 수 있습니다.

Alteration
(변이 정보)

유전자의 어느 위치에서 변이가 발생한 것인지 확인하실 수 있습니다.

FDA-approved therapies
(치료제 정보)

FDA 승인을 받아 출시된 표적항암제/면역항암제 정보를 제공합니다.

Clinical trials
(임상시험 정보)

해당 유전자와 관련하여 임상시험이 진행 중인 표적항암제/면역항암제 정보를 제공합니다.

11

용어정리

SNV

(Single nucleotide variation)

단일염기서열변이로, 유전적 구조변이의 하나입니다.

Indel

(insertions/deletions)

유전자의 핵산 개수를 변화시킬 수 있는 염기 서열이 삽입 또는 결실된 것을 의미합니다. SNV와 함께 다양한 질병의 주요 원인이 되는 변이로, 종양 유전자를 분석할 때 가장 우선적으로 확인하는 변이입니다.

CNV

(Copy number variants, 유전자 복제수 변이)

유전체의 특정 영역이 2개 이상으로 복사되거나 삭제되는 현상을 말합니다. 암을 포함하는 인간의 질병과 밀접한 연관성이 있는 것으로 알려져 있어 CNV 영역과 연관된 암 유전자 및 암 진단/치료법 제안을 하기 위해 분석을 진행하고 있습니다.

Fusion

(융합유전자)

많은 종양 유전자에서 확인할 수 있는 변이 중 하나로, 전형적으로 염색체 재배열로 나타납니다. 유전자 또는 조절 유전자 서열부위가 합쳐지면서 전암유전자/암유전자가 될 가능성이 있는 유전자가 될 수 있습니다.

MSI

(microsatellite instability, 현미부수체 불안정성)

부정합 교정 유전자의 변이로 인해 반복염기 서열인 현미부수체에 삽입, 탈락과 같은 체세포 변이가 일어나 DNA의 길이가 달라지는 것을 의미합니다. MSI는 유전성 대장암의 1차 스크리닝 검사와 산발성 대장암의 예후를 예측하기 위한 지표로 알려져 있지만, 최근에는 위암의 분별 진단에도 유용하게 사용되고 있으며, 다른 암종과의 연관성도 활발하게 연구가 진행 중인 유전적 변이 지표입니다.

Tumor Heterogeneity

(종양 이질성)

종양 이질성은 다른 개체의 동일 암종, 또는 한 종양 안에서 암세포들의 생물학적 특성이 서로 다른 것을 의미합니다. 종양세포의 이질성 때문에 한 가지 치료 방법으로 모든 종양세포를 동시에 치료할 수 없으므로 종양 재발의 한 원인으로 알려져 있습니다.