

VariFind™ Готовые NGS тест-системы

VariFind™ это готовые решения для исследования различных заболеваний методом высокопроизводительного секвенирования (NGS).

В состав каждого решения входят реагенты для подготовки библиотек и программное обеспечение VariFind™ Software для анализа данных, оценки качества, формирования отчета с информацией о найденных вариантах.



ПОДХОДИТ ДЛЯ NGS ПЛАТФОРМ ILLUMINA И THERMO FISHER SCIENTIFIC

Адаптеры и индексы не включены в состав тест-системы и приобретаются отдельным набором VariFind™ MultiOligos для гибкости в выборе используемой платформы.



ВЫСОКАЯ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТЬ И СПЕЦИФИЧНОСТЬ

Решение валидировано на образцах Национального института стандартов и технологий (США); биоинформатический пайплайн валидирован в соответствии с рекомендациями Ассоциации молекулярной патологии (США).



ПРОСТАЯ И БЫСТРАЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

Собственная база мутаций, аннотированная в соответствии со стандартами Американского колледжа медицинской генетики и геномики. Ссылки на внешние источники аннотации, такие как базы данных ClinVar, dbSNP, gnomAD. Возможность запроса квалифицированной аннотации обнаруженного нового варианта.



НЕ ТРЕБУЕТ ПОДКЛЮЧЕНИЯ БИОИНФОРМАТИКА

Полностью автоматический анализ и оценка качества данных, включая контроль контаминации и определение пола образца в программном обеспечении VariFind™



**КОМПЛЕКСНОЕ
ГОТОВОЕ РЕШЕНИЕ**

Тест-системы VariFind™

VariFind™ Neoscreen assay – скрининг на мутации, ассоциированные с муковисцидозом, фенилкетонурией и галактоземией

Гены и связанные заболевания

CFTR

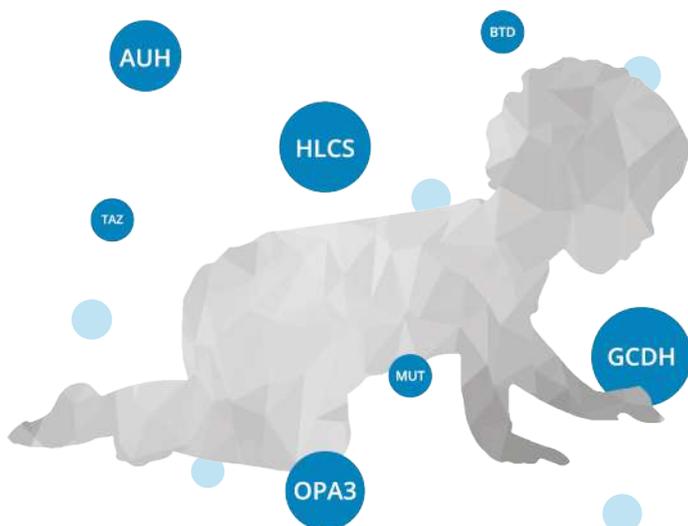
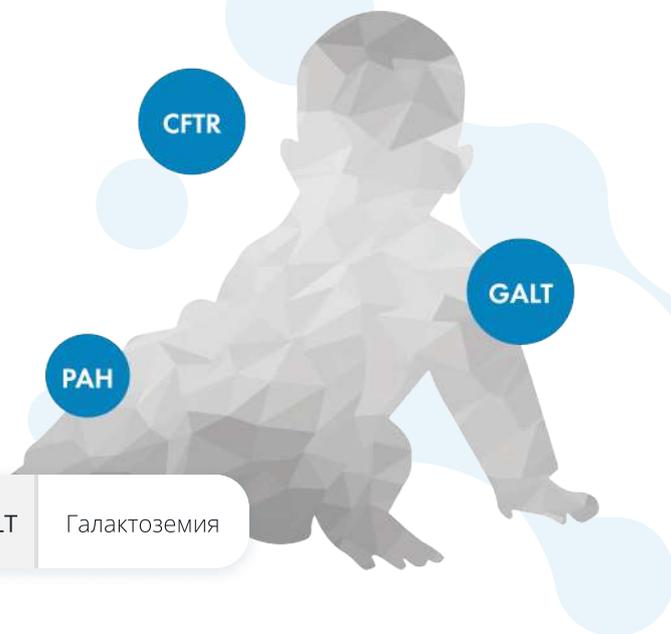
Муковисцидоз

PAH

Фенилкетонурия

GALT

Галактоземия



VariFind™ METAB assay – серия наборов для исследования врожденных нарушений метаболизма;

- **VariFind™ METAB (AO) assay** - нарушение обмена органических кислот (31 ген)
- **VariFind™ METAB (FAO) assay** - нарушение обмена жирных кислот (20 генов)
- **VariFind™ METAB (AA) assay** - нарушение обмена аминокислот (37 генов)
- **VariFind™ METAB (AAVB) assay** – нарушение обмена аминокислот и витамина В (34 гена)
- **VariFind™ METAB (GH) assay** – галактоземия и гипераммониемия (4 гена)

VariFind™ LSDs assay – исследование лизосомальных болезней накопления

Гены и связанные заболевания

ARSA	Метахроматическая лейкодистрофия
GAA	Болезнь накопления гликогена тип II (болезнь Помпе)
GALC	Краббе
GALNS	Мукополисахаридоз типа IV A (Моркио A)
GBA	Гоше
GLA	Фабри
GLB1	Мукополисахаридоз типа IV B (Моркио B)
GLB1	GM1-ганглиозидоз
GNS	Мукополисахаридоз типа III D (Санфилиппо D)

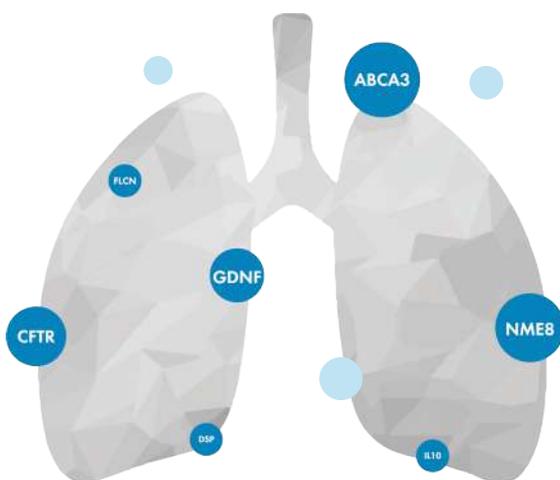
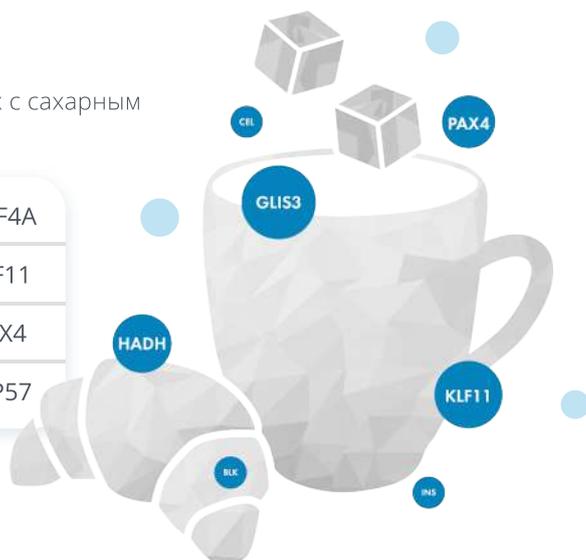
HEXA	GM2-ганглиозидоз тип II (болезнь Тея-Сакса)
HEXB	GM2-ганглиозидоз тип II (болезнь Сандхоффа)
HGSNAT	Мукополисахаридоз типа III C (Санфилиппо C)
IDS	Мукополисахаридоз типа II (Хантер)
IDUA	Мукополисахаридоз типа I (Санфилиппо-Шейппо)
LIPA	Дефицит лизосомной кислой липазы (болезнь Вольмана)
NAGLU	Мукополисахаридоз типа III B (Санфилиппо B)
NPC1	Болезнь Ниманна-Пика тип C1/D



NPC2	Болезнь Ниманна-Пика тип C2
SGSH	Мукополисахаридоз типа III A (Санфилиппо A)
SMPD1	Болезнь Ниманна-Пика тип A/B

VariFind™ Diabetes assay - исследование мутаций, связанных с сахарным диабетом взрослого типа у молодых людей (MODY)

ABCC8	NEUROD1	HNF1A	CEL	NKX2-2	HNF4A
G6PC2	PDX1	INSR	GLIS3	SLC16A1	KLF11
HADH	BLK	NEUROG3	HNF1B	FOXP3	PAX4
INS	GCK	RFX6	KCNJ11	GLUD1	ZFP57



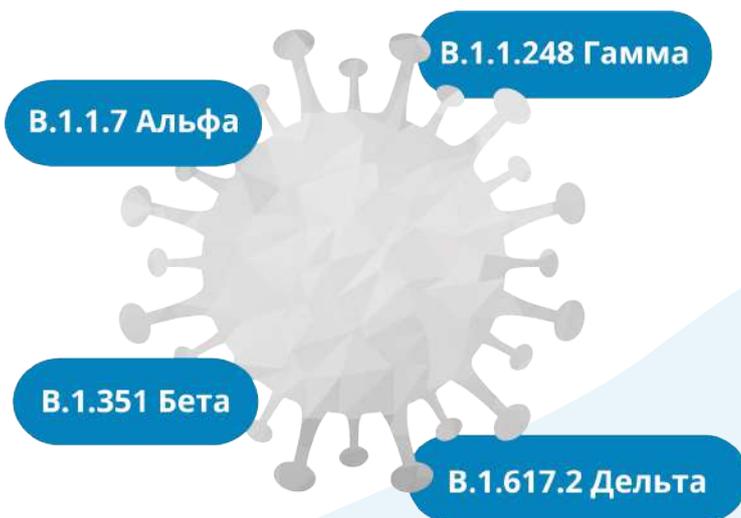
VariFind™ PULM assay - детекция мутаций, связанных с муковисцидозом ассоциированными синдромами

ABCA3	RPGR	ENG	AKAP13	RSPH4A
CFTR	SFTPA2	HPS4	CHRNA5	SFTPC
DNAI2	TNF	LTBP2	DOCK8	TSC1
ELN	ACVRL1	RSPH1	FAM13A	BLOC1S3
HPS1	CHRNA3	SFTPB	IL10	CSF2RA
KCNK3	DNAL1	TOLLIP	LTBP4	DPP9

FBLN5	BLOC1S6	SCNN1A	IL18R1	EDN3	CAV1	SCNN1G	IL4	ELMOD2
IL13	CSF2RB	SMAD9	MUC5B	GDNF	DNAH11	TERC	OBFC1	HHIP
MFAP4	DSP	BMPR2	SCNN1B	IL2RA	EFEMP2	CCDC39	SERPINA1	IL4R
RSPH9	FLCN	DNAAF1	SOD3	NKX2-1	GSTM1	DNAH5	TERT	PHOX2B
SFTPD	IL17A	DTNBP1	BMPR2	SCNN1D	IL33	EIF2AK4	CCDC40	SFTPA1
TSC2	MUC2	FOXF1	DNAAF2	STAT3	NME8	GSTP1	DNAI1	TGFB1

VariFind™ SARS-CoV-2 – секвенирование полного генома вируса SARS-CoV-2

- Секвенирование генома позволяет следить за изменчивостью вируса и находить потенциально опасные штаммы.
- Программное обеспечение VariFind™ Software обнаруживает мутации в исследуемых образцах и аннотирует варианты с помощью внутренней базы данных.
- VariFind™ Software позволяет получить данные в формате FASTA для последующих научных исследований или загрузки в международные базы данных.



Программное обеспечение VariFind™ Software



**ИМПОРТ ДАННЫХ
И МЕТАИНФОРМАЦИИ**



**АНАЛИЗ И КОНТРОЛЬ
КАЧЕСТВА ДАННЫХ**

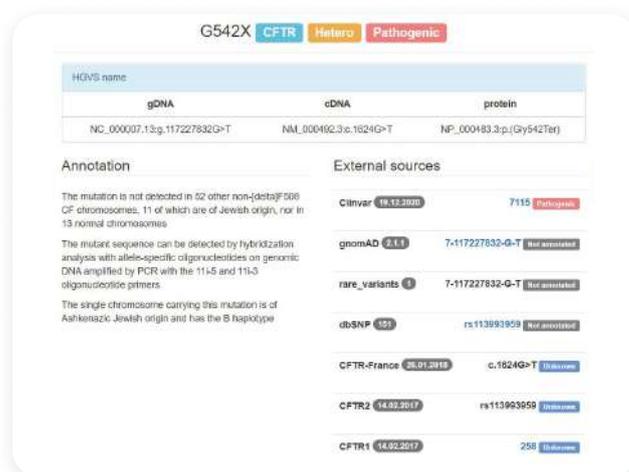


**АННОТАЦИЯ И
ВИЗУАЛИЗАЦИЯ**



**ГЕНЕРАЦИЯ
ОТЧЕТА**

- Не требует участия биоинформатика.
- Обработка данных: тримминг, выравнивание, идентификация вариантов и анализ покрытия.
- Автоматический контроль качества данных и идентификация контаминации.
- Аннотация включает номенклатуру HGVS и ссылки на внешние базы данных.
- Встроенный геномный браузер для визуализации результатов.
- Экспорт обработанных данных (BAM/VCF) и отчетов (PDF).
- Аннотация по ACMG (предоставляется только для панелей VariFind™ и не доступна для панелей Prep&Seq™ U-panel).



G542X CFTR Hetero Pathogenic

gDNA	cDNA	protein
NC_000007.13:g.117227832G>T	NM_000492.3:c.1624G>T	NP_000483.3:p.(Gly542Ter)

Annotation

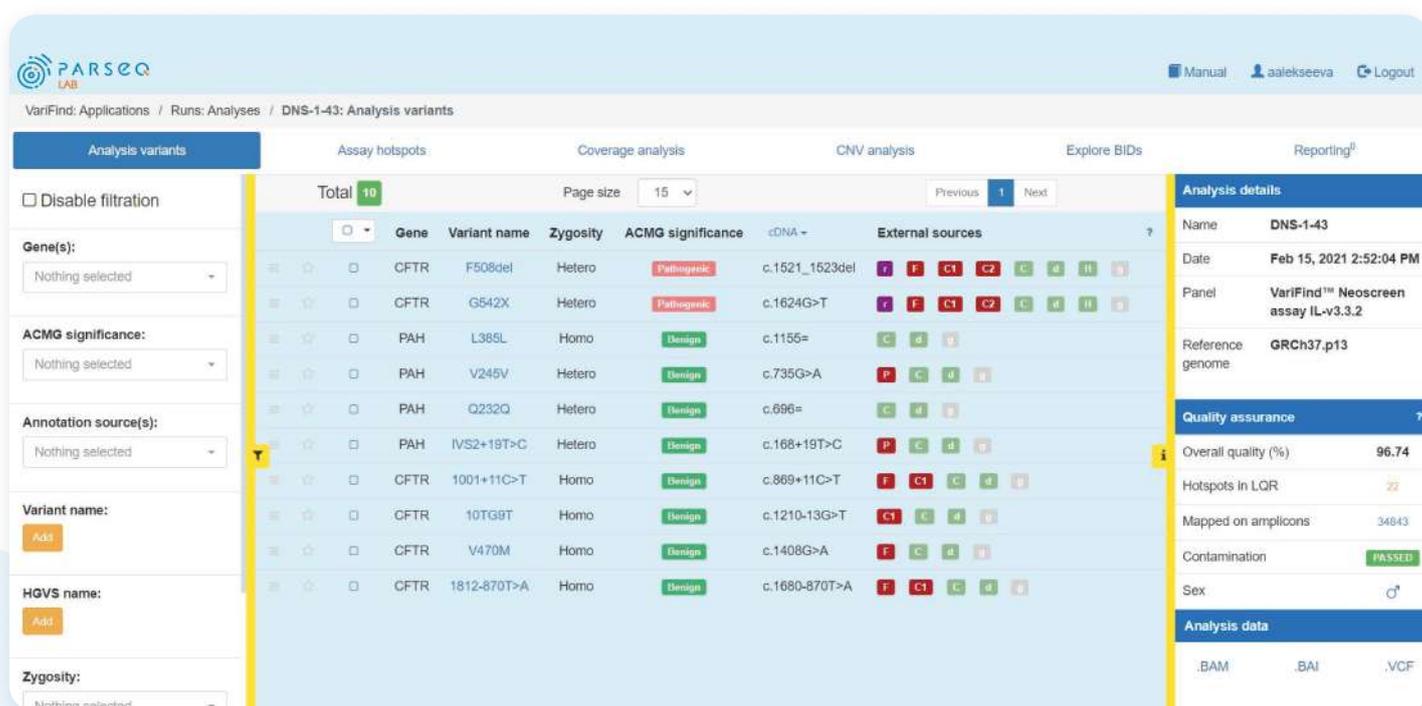
The mutation is not detected in 52 other non- Δ 508 CF chromosomes. 11 of which are of Jewish origin, nor in 13 normal chromosomes.

The mutant sequence can be detected by hybridization analysis with allele-specific oligonucleotides on genomic DNA amplified by PCR with the 11-5 and 11-3 oligonucleotide primers.

The single chromosome carrying this mutation is of Ashkenazic Jewish origin and has the B haplotype.

External sources

Clinvar	16.12.2020	7115	Pathogenic
gnomAD	6.1.1	7-117227832-G-T	Not annotated
rare_variants	5	7-117227832-G-T	Not annotated
dbSNP	151	rs113993959	Not annotated
CFTR-France	25.01.2018	c.1624G>T	Missense
CFTR2	14.03.2017	rs113993959	Missense
CFTR1	14.02.2017	258	Missense



PARSEQ LAB

Manual aalekseeva Logout

VariFind: Applications / Runs: Analyses / DNS-1-43: Analysis variants

Analysis variants

Assay hotspots Coverage analysis CNV analysis Explore BIDs Reporting

Total 10 Page size 15

Gene	Variant name	Zygoty	ACMG significance	cDNA	External sources
CFTR	F508del	Hetero	Pathogenic	c.1521_1523del	F F C1 C2 C3 C4 C5 C6 C7 C8 C9 C10 C11 C12
CFTR	G542X	Hetero	Pathogenic	c.1624G>T	F F C1 C2 C3 C4 C5 C6 C7 C8 C9 C10 C11 C12
PAH	L385L	Homo	Benign	c.1155=	C C2 C3 C4 C5 C6 C7 C8 C9 C10 C11 C12
PAH	V245V	Hetero	Benign	c.735G>A	P C C2 C3 C4 C5 C6 C7 C8 C9 C10 C11 C12
PAH	Q232Q	Hetero	Benign	c.696=	C C2 C3 C4 C5 C6 C7 C8 C9 C10 C11 C12
PAH	IVS2+19T>C	Hetero	Benign	c.168+19T>C	P C C2 C3 C4 C5 C6 C7 C8 C9 C10 C11 C12
CFTR	1001+11C>T	Homo	Benign	c.869+11C>T	F F C1 C2 C3 C4 C5 C6 C7 C8 C9 C10 C11 C12
CFTR	10TGT	Homo	Benign	c.1210-13G>T	C1 C2 C3 C4 C5 C6 C7 C8 C9 C10 C11 C12
CFTR	V470M	Homo	Benign	c.1408G>A	F F C C2 C3 C4 C5 C6 C7 C8 C9 C10 C11 C12
CFTR	1812-870T>A	Homo	Benign	c.1680-870T>A	F F C1 C2 C3 C4 C5 C6 C7 C8 C9 C10 C11 C12

Analysis details

Name: DNS-1-43

Date: Feb 15, 2021 2:52:04 PM

Panel: VariFind™ Neoscreen assay IL-v3.3.2

Reference genome: GRCh37.p13

Quality assurance

Overall quality (%): 96.74

Hotspots in LQR: 22

Mapped on amplicons: 34843

Contamination: PASSED

Sex: ♂

Analysis data

.BAM .BAI .VCF

Для заказа

НАИМЕНОВАНИЕ	КОЛИЧЕСТВО	АРТИКУЛ	ОПИСАНИЕ
<p>Наборы для обнаружения генетических вариантов методом высокопроизводительного секвенирования. Содержат все необходимые реагенты для подготовки библиотек, кроме адаптера и индексов, специфичных для платформ. С набором предоставляется доступ к ПО VariFind™ для анализа данных.</p>			
Набор VariFind™ Neoscreen assay	24 реакции	VF-NEOS-24RU	Поиск генетических вариантов, ассоциированных с муковисцидозом, фенилкетонурией и галактоземией. 3 гена
	48 реакций	VF-NEOS-48RU	
Набор VariFind™ МЕТАВ (АО) assay	24 реакции	VF-MBAO-24RU	Поиск генетических вариантов в генах, связанных с нарушением обмена органических кислот. 31 ген
	48 реакций	VF-MBAO-48RU	
Набор VariFind™ МЕТАВ (FAO) assay	24 реакции	VF-MBFAO-24RU	Поиск генетических вариантов в генах, связанных с нарушением обмена жирных кислот. 20 генов
	48 реакций	VF-MBFAO-48RU	
Набор VariFind™ МЕТАВ (AA) assay	24 реакции	VF-MBAA-24RU	Поиск генетических вариантов в генах, связанных с нарушением обмена аминокислот. 37 генов
	48 реакций	VF-MBAA-48RU	
Набор VariFind™ МЕТАВ (AAVB) assay	24 реакции	VF-MBAAVB-24RU	Поиск генетических вариантов в генах, связанных с нарушением обмена аминокислот и витамина В. 34 гена
	48 реакций	VF-MBAAVB-48RU	
Набор VariFind™ МЕТАВ (GH) assay	24 реакции	VF-MBGH-24RU	Поиск генетических вариантов в генах, связанных с галактоземией и гипераммониемией. 4 гена
	48 реакций	VF-MBGH-48RU	
Набор VariFind™ LSDs assay	24 реакции	VF-LSDS-24RU	Поиск генетических вариантов в генах, связанных с лизосомными болезнями накопления. 19 генов
	48 реакций	VF-LSDS-48RU	
Набор VariFind™ Diabetes assay	24 реакции	VF-DIAB-24RU	Поиск генетических вариантов в генах, связанных с различными типами непереносимости сахара. 24 гена
	48 реакций	VF-DIAB-48RU	
Набор VariFind™ PULM assay	24 реакции	VF-PULM-24RU	Поиск генетических вариантов в генах, связанных с заболеваниями легких и сопутствующими состояниями. 83 гена
	48 реакций	VF-PULM-48RU	
Набор VariFind™ SARS-CoV-2 assay	48 реакций	VF-SARS-48RU	Секвенирование полного генома вируса SARS-CoV-2 с кДНК.
	96 реакций	VF-SARS-96RU	
Набор VariFind™ SARS-CoV-2 RNA Direct assay	48 реакций	VF-SARSR-48RU	Секвенирование полного генома вируса SARS-CoV-2 с РНК.
	96 реакций	VF-SARSR-96RU	

Для заказа

НАИМЕНОВАНИЕ	ИНДЕКСЫ	КОЛИЧЕСТВО	АРТИКУЛ	КОЛИЧЕСТВО	АРТИКУЛ
Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках					
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 1-1	A-H; 1-6	48 реакций	VF-IL1-1-48RU		
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 1-2	A-H; 7-12	48 реакций	VF-IL1-2-48RU		
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 2-1	I-P; 1-6	48 реакций	VF-IL2-1-48RU		
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 2-2	I-P; 7-12	48 реакций	VF-IL2-2-48RU		
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 1	A-H; 1-12	96 реакций	VF-IL1-96RU	960 реакций	VF-IL1-960RU
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 2	I-P; 1-12	96 реакций	VF-IL2-96RU	960 реакций	VF-IL2-960RU
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 3	SA-SH; S1-S12	96 реакций	VF-IL3-96RU	960 реакций	VF-IL3-960RU
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 4	SI-SP; S1-S12	96 реакций	VF-IL4-96RU	960 реакций	VF-IL4-960RU