

VariFind™ CFTR Solution

диагностика и скрининг
носительства муковисцидоза
методом NGS

Установление генетического диагноза «муковисцидоз» стало особенно важным с появлением таргетной терапии. Муковисцидоз может быть вызван сотнями различных мутаций в гене CFTR, секвенирование рекомендуется для подтверждающей диагностики и анализа пограничных случаев.¹

Регистрационное удостоверение
МЗ РФ РЗН 2021/15858



>700 МУТАЦИЙ ЗА ОДНО ИССЛЕДОВАНИЕ

Детекция более 700 мутаций, включая CFTRdele2-3 и гаплотип poly-T/TG.

АВТОМАТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ДАННЫХ

Анализ и оценка качества данных, включая контроль контаминации и определение пола образца в ПО VariFind™ CFTR Software. Аннотация клинически значимых вариантов со ссылками на внешние базы данных.

ВСЕ НЕОБХОДИМЫЕ РЕАГЕНТЫ В КОМПЛЕКТЕ

В состав набора включены реагенты для секвенирования на приборе MiSeq™ в трех вариантах производительности – от 24 до 384 образцов за запуск.

УНИВЕРСАЛЬНАЯ ПРОБОПОДГОТОВКА БИБЛИОТЕК

Наборы совместимы с реагентами для создания библиотек ампликонов Prep&Seq™ U-target IL library kit (РЗН 2021/15840).

КОМПЛЕКСНОЕ
ГОТОВОЕ РЕШЕНИЕ



Клинические рекомендации

Молекулярно-генетическое исследование гена *CFTR* рекомендовано^{1,2}:

- Новорожденным с положительным ИРТ и положительными или пограничными значениями потовой пробы, мекониевым илеусом;
- Пациентам с клиническим проявлением муковисцидоза или семейным анамнезом;
- Пациентам при *CFTR*-ассоциированных заболеваниях;
- Донорам ЭКО.

Секвенирование гена *CFTR* рекомендовано¹ на втором этапе молекулярно-генетического тестирования после поиска наиболее частых вариантов в популяции.

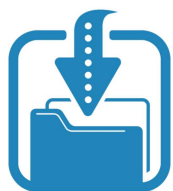
Спецификация

ПАРАМЕТР	ЗНАЧЕНИЕ
Анализируемые заболевания и гены	<i>CFTR</i> (OMIM:219700, муковисцидоз)
Анализируемые участки	Кодирующие последовательности ДНК (CDSs); сайты сплайсинга; делеция <i>CFTR</i> dele2-3; гаплотип poly-T/TG; 3'- и 5'-нетранслируемые области (UTRs) и некоторые глубокие интронные области.
Ограничения	Набор не предназначен для детекции CNV (кроме <i>CFTR</i> dele2-3), протяженных STR и гомополимерных вариантов
Биологический материал	Геномная ДНК человека, выделенная из цельной крови (капиллярной или венозной), буккального эпителия или сухих пятен крови.
Количество ампликонов	67
Количество образцов за запуск	24 / 96 / 384
Длина прочтения	300 п.н.
Биологический идентификатор (BID)	включен
Состав	Комплект для таргетного обогащения Комплект для секвенирования Программное обеспечение «VariFind™ <i>CFTR</i> software»
Совместимая пробоподготовка	Набор реагентов «Prep&Seq™ U-target IL library kit» (приобретается отдельно)
Полное время до получения результата	26-34 часов
Совместимые платформы	Генетический анализатор MiSeq™ (Illumina Inc.)

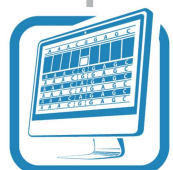
¹ Национальный консенсус (2 -е издание) «Муковисцидоз: определение, диагностические критерии, терапия» 2018/ Под редакцией Е.И. Кондратьевой, Н.Ю. Каширской, Н.И. Капанова – М.: ООО «Компания БОРГЕС», 2018, 356 с.

² Клинические рекомендации «Кистозный фиброз (муковисцидоз)», 2021, 225 с.

Программное обеспечение VariFind™ CFTR Software



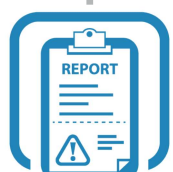
ИМПОРТ ДАННЫХ И МЕТАИНФОРМАЦИИ



АНАЛИЗ И КОНТРОЛЬ КАЧЕСТВА ДАННЫХ

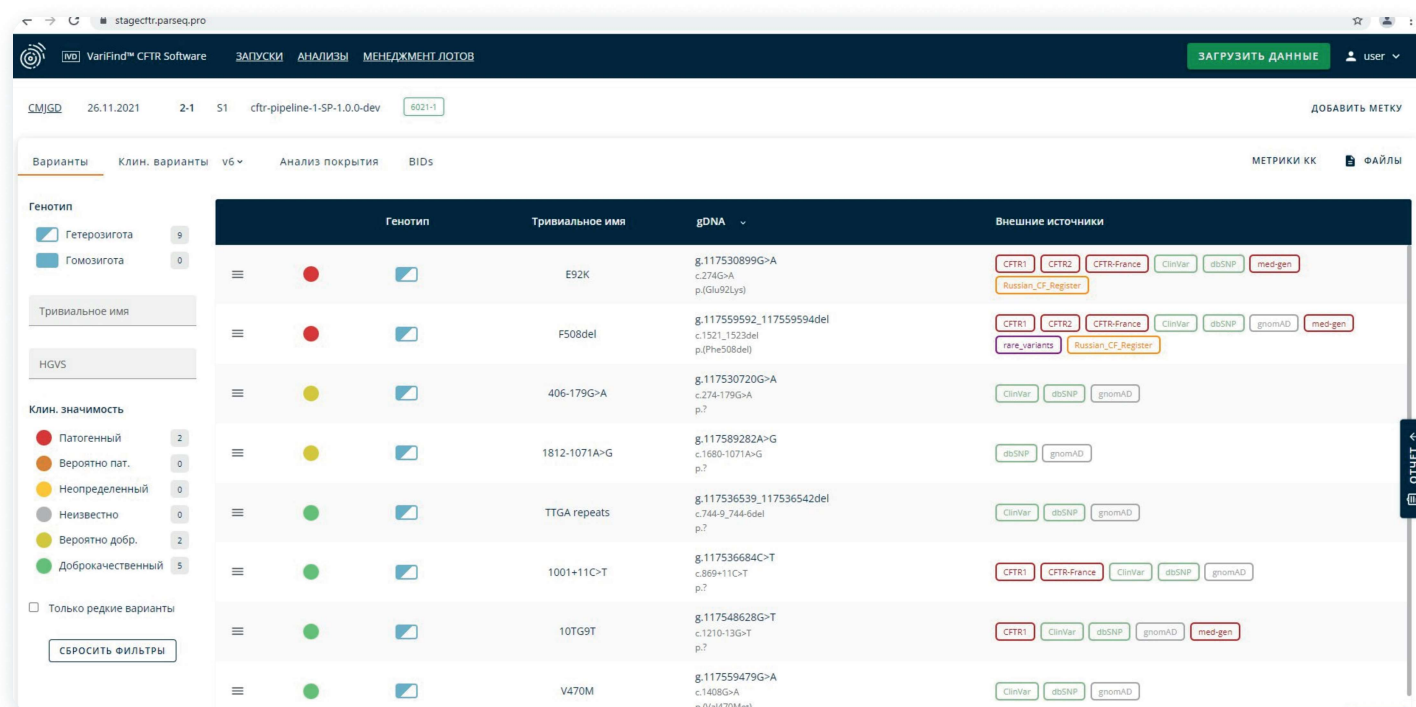


АННОТАЦИЯ И ВИЗУАЛИЗАЦИЯ



ГЕНЕРАЦИЯ ОТЧЕТА

- Не требует участия биоинформатика.
- Автоматическая обработка данных: тримминг, выравнивание, идентификация вариантов и анализ покрытия.
- Автоматический контроль качества данных и идентификация контаминации.
- Варианты проаннотированы в соответствии с критериями «Руководства по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных путем массового параллельного секвенирования»¹ и «Национальным консенсусом «Муковисцидоз: определение, диагностические критерии, терапия»».²
- Встроенный геномный браузер для визуализации результатов.
- Экспорт обработанных данных (BAM/VCF).



Генотип	Тривиальное имя	gDNA	Внешние источники
g.117530899G>A c.274G>A p.(Glu92Lys)	E92K		CFTR1, CFTR2, CFTR-France, ClinVar, dbSNP, med-gen, Russian_CF_Register
g.117559592_117559594del c.1521_1523del p.(Phe508del)	F508del		CFTR1, CFTR2, CFTR-France, ClinVar, dbSNP, gnomAD, med-gen, rare_variants, Russian_CF_Register
g.117530720G>A c.274-179G>A p.?	406-179G>A		ClinVar, dbSNP, gnomAD
g.117589282A>G c.1680-1071A>G p.?	1812-1071A>G		dbSNP, gnomAD
g.117536539_117536542del c.744-9_744-6del p.?	TTGA repeats		ClinVar, dbSNP, gnomAD
g.117536684C>T c.869+11C>T p.?	1001+11C>T		CFTR1, CFTR-France, ClinVar, dbSNP, gnomAD
g.117548628G>T c.1210-19G>T p.?	10TG9T		CFTR1, ClinVar, dbSNP, gnomAD, med-gen
g.117559479G>A c.1408G>A p.(Val470Met)	V470M		ClinVar, dbSNP, gnomAD

ПРЕДОСТАВЛЯЕТСЯ БЕСПЛАТНО ПРИ ПОКУПКЕ НАБОРА VARIFIND™ CFTR SOLUTION

¹ Рыжкова О.П., Кардымон О.Л., Прохорчук Е.Б., Коновалов Ф.А., Масленников А.Б., Степанов В.А., Афанасьев А.А., Заклязьминская Е.В., Ребриков Д.В., Савостьянов К.В., Глотов А.С., Костарева А.А., Павлов А.Е., Голубенко М.В., Поляков А.В., Куцев С.И. Руководство по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) (редакция 2018, версия 2). Медицинская генетика 2019; 18(2): 3-23

² Национальный консенсус (2 -е издание) «Муковисцидоз: определение, диагностические критерии, терапия» 2018/ Под редакцией Е.И. Кондратьевой, Н.Ю. Каширской, Н.И. Капанова – М.: ООО «Компания БОРГЕС», 2018, 356 с.

Для заказа

Набор реагентов «VariFind™ CFTR solution» для качественного определения клинически значимых вариантов гена CFTR с целью диагностики или скрининга носительства муковисцидоза

РЗН 2021/15858

ВАРИАНТ ИСПОЛНЕНИЯ	КОЛ-ВО НА ЗАПУСК	ОПИСАНИЕ
VF-CFTR-24	24 образца	Набор для определения клинически значимых герминативных вариантов гена CFTR методом высокопроизводительного секвенирования для диагностики и скрининга носительства муковисцидоза. Содержит: комплект праймеров для таргетного обогащения, контрольный образец, картридж и ячейку для секвенирования, доступ к ПО VariFind™ CFTR Software. Набор реагентов для подготовки библиотек «Prep&Seq™ U-target IL library kit» приобретается отдельно.
VF-CFTR-96	96 образцов	
VF-CFTR-384	384 образца	

Набор реагентов «Prep&Seq™ U-target IL library kit» для создания библиотек ампликонов для последующего таргетного высокопроизводительного секвенирования

РЗН 2021/15840

ВАРИАНТ ИСПОЛНЕНИЯ	БАРКОДЫ	ОПИСАНИЕ
UTK-IL-96-1	A-H, 1-12	Набор для обогащения целевых участков ДНК методом мультиплексной ПЦР с использованием урацил-содержащих панелей праймеров и создания библиотек ампликонов.
UTK-IL-96-2	I-P, 1-12	
UTK-IL-96-3	SA-SH, S1-S12	Содержит: комплект для приготовления библиотек, комплект для молекулярного баркодирования, комплект для очистки на магнитных частицах. Рассчитан на 96 образцов.
UTK-IL-96-4	SI-SP, S1-S12	