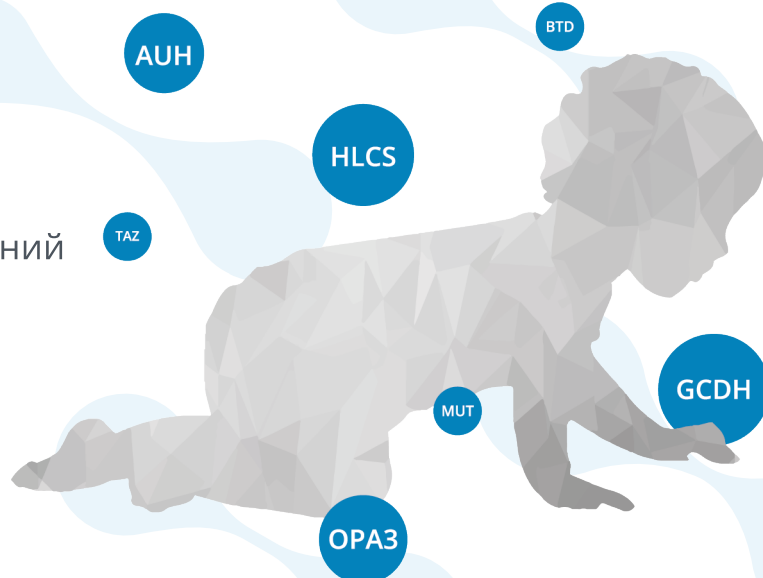


VariFind™ METAB assays

Исследование врожденных нарушений
метаболизма методом NGS

- **VariFind™ METAB (AO) assay** –
нарушение обмена органических кислот.
- **VariFind™ METAB (FAO) assay** –
нарушение обмена жирных кислот.
- **VariFind™ METAB (AA) assay** –
нарушение обмена аминокислот.
- **VariFind™ METAB (AAVB) assay** –
нарушение обмена аминокислот и витамина B.
- **VariFind™ METAB (GH) assay** –
галактоземия и гипераммониемия.

Серия тест-систем для определения генетических вариантов, ассоциированных с врожденными нарушениями метаболизма, методом высокопроизводительного секвенирования (NGS).



ПОДХОДИТ ДЛЯ NGS ПЛАТФОРМ ILLUMINA И THERMO FISHER SCIENTIFIC

Адаптеры и индексы не включены в состав
тест-системы и приобретаются отдельным набором
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**

Врожденные нарушения метаболизма

На сегодняшний день описаны сотни различных врожденных нарушений метаболизма, и большинство из них встречаются редко. Однако:

- Вместе взятые, метаболические нарушения составляют значительный процент заболеваемости и смертности от генетических патологий.
- Согласно исследованиям, частота метаболических нарушений составляет примерно 1 на каждые 2500 рожденных, или 10% от всех моногенных состояний у детей.

Спецификация

ПАРАМЕТР	METAB (AO) ASSAY	METAB (FAO) ASSAY	METAB (AA) ASSAY	METAB (AAVB) ASSAY	METAB (GH) ASSAY
Область исследования	Нарушения обмена органических кислот	Нарушения обмена жирных кислот	Нарушения обмена аминокислот	Нарушения обмена аминокислот и витамина В	Галактоземия и гипераммониемия
Количество генов в панели	31	20	37	34	4
Анализируемые участки	Таргетные регионы включают кодирующие последовательности ДНК (CDSs) для всех включенных в решение генов.				
Ограничения	Набор не предназначен для детекции CNV, протяженных STR и гомополимерных вариантов				Не предназначен для детекции CNV (за исключением с.377+53_1059+87del), протяженных STR и гомополимерных вариантов
Аналит	ДНК, выделенная из периферической крови, сухих пятен крови или буккального эпителия (слюны)				
Обогащения	Мультиплексная ПЦР				
Кол-во ампликонов	403 (2 пула)	288 (2 пула)	487 (2 пула)	562 (2 пула)	57 (2 пула)
Длина секвенируемых регионов, п.н.	114 977	79 757	136 114	157 769	15 472
Рекомендуемое кол-во прочтений на образец	201 500	144 000	243 500	281 000	28 500
Длина прочтения	300 п.н.				
Биологический идентификатор (BID)*	Включен				
Полное время до получения результата	от 26 до 34 часов				
Совместимые платформы	Illumina и Thermo Fisher Scientific				

*Биологические идентификаторы (BID) – это дополнительные 13 ампликонов на высокополиморфные участки генома. Биологические идентификаторы позволяют осуществлять контроль качества и определять: уникальную природу каждого образца в запуске секвенирования (гаплотип по биологическим идентификаторам), контаминацию образца, родство на уровне родитель-ребенок, идентичные образцы с различным идентификатором, пол образца.

Гены и связанные заболевания

Применение метода высокопроизводительного секвенирования позволяет выявлять известные и новые варианты во всех кодирующих регионах связанных генов. Обнаружение мутантных вариантов у ребенка или носительства у родителей позволяет пройти генетическое консультирование для дальнейшей диагностики или репродуктивных манипуляций.

VariFind™ METAB (AO) assay

ACAD8	Дефицит изобутирил-КоА дегидрогеназы	HMGCL	Дефицит гидрокси-3-метилглутарил-КоА-синтазы-2	MMACHC	Метилмалоновая ацидурия с гомоцистинурией, тип cblC
ACADSB	2-метилбутирилглицинурия (дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы с короткой разветвленной цепью)	HMGCS1	3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия	MMADHC	Метилмалоновая ацидурия с гомоцистинурией, тип cblD
ACAT1	Альфа-метилацетоксусная ацидурия	HMGCS2	3-гидрокси-3-метилглутаровая ацидурия	MUT	Классическая метилмалоновая ацидурия
AUH	3-метилглутаконовая ацидурия, тип I	IVD	Изовалериановая ацидемия	OPA3	3-метилглутаконовая ацидурия, тип III
BTD	Дефицит биотинидазы	LMBRD1	Метилмалоновая ацидурия с гомоцистинурией, тип cblF	PCCB, PCCA	Пропионовая ацидемия
DNAJC19	3-метилглутаконовая ацидурия, тип V	MCCC1	Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы 1	SERAC1	3-метилглутаконовая ацидурия с глухотой, энцефалопатией и Ли-подобным синдромом
ETHE1	Этилмалоновая энцефалопатия	MCCC2	Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы 2	SUCLA2	Синдром истощения митохондриальной ДНК, тип 5 (энцефалопатический с метилмалоновой ацидурией или без нее)
GCDH	Глутаровая ацидурия тип 1	MLYCD	Дефицит малонил-КоА декарбоксилазы	SUGCT	Глутаровая ацидурия тип 3
HIBCH	Дефицит 3-гидроксиизобутирил-КоА гидролазы	MMAA	Метилмалоновая ацидурия, тип cblA	TAZ	Синдром Барта
HLCS	Дефицит синтетазы голокарбоксилазы	MMAB	Метилмалоновая ацидурия, тип cblB	TMEM70	Дефицит митохондриального комплекса V (АТФ-синтаза), ядерный тип 2

VariFind™ METAB (FAO) assay

ACAD9	Дефицит митохондриального комплекса I (дефицит ацетил-КоА дегидрогеназы)	CPT2	Дефицит карнитин-пальмитоилтрансферазы II	HADHA	Дефицит митохондриального трифункционального белка
ACADM	Дефицит среднецепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	DECR1	Дефицит 2,4-диеноил-КоА редуктазы	HADHB	Дефицит митохондриального трифункционального белка
ACADS	Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	ETFA	Глутаровая ацидемия IIA	SLC22A5	Системный первичный дефицит карнитина
ACADVL	Дефицит ацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот с очень длинной углеводной цепью	ETFB	Глутаровая ацидемия IIB	SLC25A20	Дефицит карнитин-ацилкарнитин транслоказы
CPT1A	Дефицит карнитин-пальмитоилтрансферазы I	ETFDH	Глутаровая ацидемия IIC	SLC52A	Глутаровая ацидемия II типа
CPT1B	Дефицит карнитин-пальмитоилтрансферазы I	FLAD1	Миопатия накопления липидов, вызванная дефицитом флавиноде-ниндинуклеотидсинтетазы	SLC52A2	Глутаровая ацидемия II типа
		HADH	Дефицит 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы (врожденный гиперинсулинизм)	SLC52A3	Глутаровая ацидемия II типа

VariFind™ METAB (GH) assay

BTD	Дефицит биотинидазы	GALE	Галактоземия вследствие дефицита галактозоэпимеразы	GALK1	Галактоземия вследствие дефицита галактокиназы	GALT	Классическая галактоземия
-----	---------------------	------	---	-------	--	------	---------------------------

VariFind™ METAB (AA) assay

AHCY	Гиперметионинемия (дефицит S-аденозилгомоцистеингидролазы)	FAH	Тирозинемия, тип I	PPM1K	Лейциноз (болезнь кленового сиропа), легкий вариант
ALDH4A1	Гиперпролинемия, тип II	GCSH	Глициновая энцефалопатия	PRODH	Гиперпролинемия, тип I
AMT	Глициновая энцефалопатия	GLDC	Глициновая энцефалопатия	PTS	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина (BH4-дефицитная гиперфенилаланинемия), тип A
ARG1	Аргининемия	GNMT	Дефицит глицин-N-метилтрансферазы	QDPR	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина (BH4-дефицитная гиперфенилаланинемия), тип C
ASL	Аргинино-янтарная ацидурия	GSTZ1	Дефицит малеилацетоацетат изомеразы	SLC25A13	Цитруллинемия тип II
ASS1	Цитруллинемия	HPD	Тирозинемия, тип III	SLC25A15	Синдром гиперорнитинемии, гипераммониемии, гомотитруллинемии (синдром ГГГ)
BCKDHA	Лейциноз (болезнь кленового сиропа), тип Ia	MAT1A	Гомотитрурия с гиперметионинемией вследствие дефицита метионин аденозилтрансферазы	SLC7A5	Фенилкетонурия
BCKDHB	Лейциноз (болезнь кленового сиропа), тип Ib	MTHFR	Гомотитрурия вследствие дефицита метилентетрагидрофолатредуктазы	SLC7A7	Лизинурическая непереносимость белка
CBS	Классическая гомотитрурия (дефицит цистатион-бета-синтазы)	OAT	Гиратная атрофия (дефицит орнитин аминотрансферазы)	SPR	ДОФА-зависимая дистония вследствие дефицита сепиаптерин-редуктазы
DBT	Лейциноз (болезнь кленового сиропа), тип II	OTC	Дефицит орнитин-транскарбамилазы Фенилкетонурия	TAT	Тирозинемия, тип II
DLD	Дефицит дигидролипоамиддегидрогеназы	PAH	Фенилкетонурия	UMPS	Оротовая ацидурия
DNAJC12	Гиперфенилаланинемия без дефицита тетрагидробиоптерина	PCBD1	Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина (BH4-дефицитная гиперфенилаланинемия) тип D		
GCH1	ДОФА-зависимая дистония вследствие дефицита ГТФ-циклогидролазы 1	PC	Дефицит пируваткарбоксилазы		

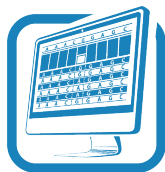
VariFind™ METAB (AAVB) assay

ABCD4	Метилмалоновая ацидурия с гомотитрурией, тип cblJ	MCEE	Дефицит метилмалонил-КоА эпимеразы	SLC19A2	Тиамин-зависимая мегалобластная анемия
ACSF3	Комбинированная малоновая и метилмалоновая ацидурия	MMAA	Метилмалоновая ацидурия, тип cblA	SLC46A1	Врожденная мальабсорбция фолиевой кислоты
AMN	Синдром Имерслунд — Гресбека	MMACHC	Метилмалоновая ацидурия с гомотитрурией, тип cblC	SUCLA2	Синдром истощения митохондриальной ДНК, тип 5 (энцефаломиопатический с метилмалоновой ацидурией или без нее)
CBS	Классическая гомотитрурия (дефицит цистатион-бета-синтазы)	MMADHC	Метилмалоновая ацидурия с гомотитрурией, тип cblD	SUCLG1	Синдром истощения митохондриальной ДНК, тип 9 (энцефаломиопатический с метилмалоновой ацидурией или без нее)
CD320	Метилмалоновая ацидурия вследствие дефицита транскобаламина	MTHFD1	Комбинированный иммунодефицит с мегалобластной анемией	SUCLG2	Дефицит сукцинат-КоА лигазы
CUBN	Синдром Имерслунд — Гресбека	MTHFR	Гомотитрурия из-за дефицита MTHFR	TCN1	Дефицит транскобаламина I
DHFR	Мегалобластная анемия вследствие дефицита дигидрофолатредуктазы	MTR	Гомотитрурия вследствие дефицита метилентетрагидрофолат гомотитруриновой метилтрансферазы, тип cblG	TCN2	Дефицит транскобаламина II
FUT2	Дефицит галактозид-2-альфа-L-фукозилтрансферазы 2	MTRR	Гомотитрурия вследствие дефицита метионин синтазы редуктазы, тип cblE	THAP11	Играет важную роль в регуляции метаболизма кобаламина, а также других путей, участвующих в раннем развитии позвоночных.
GIF	Врожденный дефицит внутреннего фактора Кастла	MUT	Классическая метилмалоновая ацидурия	MMAB	Метилмалоновая ацидурия, тип cblB
HCFC1	Метилмалоновая ацидурия с гомотитрурией, тип cblC	PCCA	Пропионовая ацидемия	ZNF143	Играет ключевую роль в базовой и тканеспецифической экспрессии транскриптазы и регуляции метаболической сети, контролирующей выживание и дифференцировку клеток.
LMBRD1	Метилмалоновая ацидурия с гомотитрурией, тип cblF	PCCB	Пропионовая ацидемия		
MAT1A	Гомотитрурия с гиперметионинемией вследствие дефицита метионин аденозилтрансферазы	PRDX1	Метилмалоновая ацидурия с гомотитрурией, тип cblC		

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)

341-155T>C **CPT2** **Hetero** **Benign**

HGVS name	gDNA	cDNA	protein
	NC_000001.10:g.53675532T>C	NM_000098.2:c.341-155T>C	NP_000089.1:p.?

Show more

Annotation

Multiple lines of computational evidence suggest no impact on gene or gene product (conservation, evolutionary, splicing impact, etc.)

Allele frequency is >5% in at least one population database

External sources

Clinvar 18.12.2020 680257 **Not pathogenic**

gnomAD 2.1.1 1-53675532-T-C **Not annotated**

dbSNP 151 rs12737375 **Not annotated**

Close

PARSEQ LAB

Manual aalekseeva Logout

VariFind: Applications / Runs / Analyses / 4-FAO-HG00115: Analysis variants

Analysis variants

Assay hotspots

Coverage analysis

CNV analysis

Explore BIDs

Reporting⁹

Disable filtration

Gene(s):

Nothing selected

ACMG significance:

Nothing selected

Annotation source(s):

Nothing selected

Variant name:

Add

HGVS name:

Add

Zygosity:

Nothing selected

Show variants:

All

QC passed

QC failed

Total 76

Page size 15

Previous 1 2 3 4 5 6 Next

Gene	Variant name	Zygosity	ACMG significance	cDNA	External sources
ACADVL	-	Hetero	Not annotated	c.49+24T>C	C d
CPT1B	-	Hetero	Not annotated	c.2143-24C>T	d
CPT1B	-	Hetero	Not annotated	c.1575+96C>T	d
SLC52A2	*19C>T	Hetero	Liberty benign	c.*19C>T	f C d d
CPT2	341-155T>C	Hetero	Benign	c.341-155T>C	C d
CPT2	V368I	Hetero	Benign	c.1102G>A	C d
ACADM	-	Hetero	Benign	c.31-32C>G	C d
ACADM	118+60delT	Homo	Benign	c.118+60del	C d
ACADM	-	Hetero	Benign	c.216+10T>C	C d
ACADM	-	Hetero	Benign	c.387+32C>G	C d
ACADM	-	Hetero	Benign	c.469-22C>A	C d
ACADM	-	Hetero	Benign	c.945+99T>C	d
ACADM	-	Hetero	Benign	c.1161A>G	C d
CPT1A	1353-47G>T	Homo	Benign	c.1353-47G>T	d
CPT1A	1251T>C	Homo	Benign	c.1251=	C d

Analysis details

Name 4-FAO-HG00115

Date Feb 12, 2021 10:49:59 AM

Panel VariFind™ METAB-FAO assay IL-v1.1.2

Reference genome GRCh37.p13

Quality assurance

Overall quality (%) 98.78

Hotspots in LQR 10

Mapped on amplicons 472392

Contamination N/A

Sex N/A

Analysis data

BAM BAI VCF

Для заказа

НАИМЕНОВАНИЕ	АРТИКУЛ	ОПИСАНИЕ
Набор VariFind™ METAB (AO) assay, 24 реакции	VF-MBAO-24RU	Набор для обнаружения генетических вариантов методом высокопроизводительного секвенирования в 31 гене, связанном с нарушением обмена органических кислот. Содержит все необходимые реагенты для подготовки библиотек, кроме адаптера и индексов, специфичных для платформ. С набором предоставляется доступ к ПО VariFind™ для анализа данных.
Набор VariFind™ METAB (AO) assay, 48 реакций	VF-MBAO-48RU	
Набор VariFind™ METAB (FAO) assay, 24 реакции	VF-MBFAO-24RU	Набор для обнаружения генетических вариантов методом высокопроизводительного секвенирования в 20 генах, связанных с нарушением обмена жирных кислот. Содержит все необходимые реагенты для подготовки библиотек, кроме адаптера и индексов, специфичных для платформ. С набором предоставляется доступ к ПО VariFind™ для анализа данных.
Набор VariFind™ METAB (FAO) assay, 48 реакций	VF-MBFAO-48RU	
Набор VariFind™ METAB (AA) assay, 24 реакции	VF-MBAA-24RU	Набор для обнаружения генетических вариантов методом высокопроизводительного секвенирования в 37 генах, связанных с нарушением обмена аминокислот. Содержит все необходимые реагенты для подготовки библиотек, кроме адаптера и индексов, специфичных для платформ. С набором предоставляется доступ к ПО VariFind™ для анализа данных.
Набор VariFind™ METAB (AA) assay, 48 реакций	VF-MBAA-48RU	
Набор VariFind™ METAB (AAVB) assay, 24 реакции	VF-MBAAVB-24RU	Набор для обнаружения генетических вариантов методом высокопроизводительного секвенирования в 31 гене, связанном с нарушением обмена аминокислот и витамина В. Содержит все необходимые реагенты для подготовки библиотек, кроме адаптера и индексов, специфичных для платформ. С набором предоставляется доступ к ПО VariFind™ для анализа данных.
Набор VariFind™ METAB (AAVB) assay, 48 реакций	VF-MBAAVB-48RU	
Набор VariFind™ METAB (GH) assay, 24 реакции	VF-MBGH-24RU	Набор для обнаружения генетических вариантов методом высокопроизводительного секвенирования в 4 генах, связанных с галактоземией и гипераммониемией. Содержит все необходимые реагенты для подготовки библиотек, кроме адаптера и индексов, специфичных для платформ. С набором предоставляется доступ к ПО VariFind™ для анализа данных.
Набор VariFind™ METAB (GH) assay, 48 реакций	VF-MBGH-48RU	
РЕАГЕНТЫ СПЕЦИФИЧНЫЕ ДЛЯ ПЛАТФОРМ		
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 1-1, 48 реакций	VF-IL1-1-48RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 1-1 (A-H;1-6).
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 1-2, 48 реакций	VF-IL1-2-48RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 1-2 (A-H;7-12).
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 2-1, 48 реакций	VF-IL2-1-48RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 2-1 (I-P;1-6).
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 2-2, 48 реакций	VF-IL2-2-48RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 2-2 (I-P;7-12).
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 1, 96 реакций	VF-IL1-96RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 1 (A-H;1-12).
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 2, 96 реакций	VF-IL2-96RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 2 (I-P;1-12).
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 3, 96 реакций	VF-IL3-96RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 3 (SA-SH; S1-S12).
Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 4, 96 реакций	VF-IL4-96RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 4 (SI-SP;S1-S12).