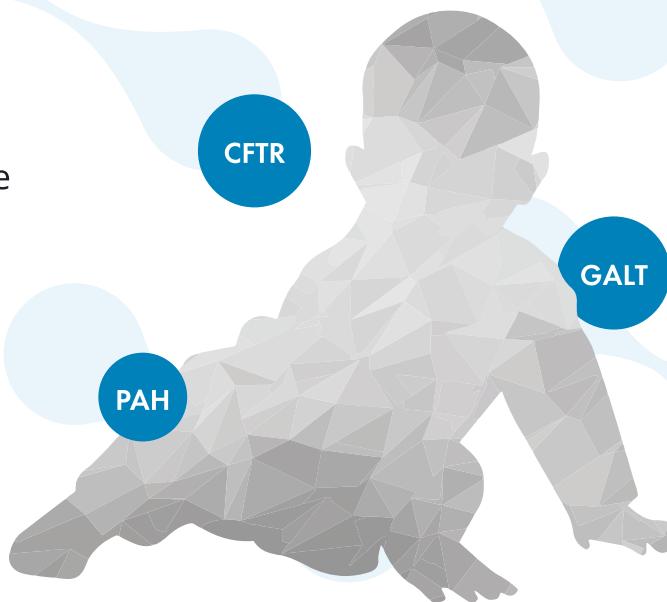


VariFind™ Neoscreen assay

скрининг на мутации, ассоциированные с муковисцидозом, фенилкетонурией и галактоземией методом NGS

Муковисцидоз, фенилкетонурия и галактоземия – тяжелые и сравнительно частые наследственные заболевания, приводящие к системным нарушениям обмена веществ.

Эти моногенные заболевания могут быть вызваны сотнями различных мутаций в гене, что делает метод высокопроизводительного секвенирования наиболее информативным для их исследования.



ПОДХОДИТ ДЛЯ ПЛАТФОРМ ILLUMINA И THERMO FISHER SCIENTIFIC

АдAPTERЫ 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); биоинформационический 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

КОМПЛЕКСНОЕ ГОТОВОЕ РЕШЕНИЕ



НЕ ТРЕБУЕТ ПОДКЛЮЧЕНИЯ БИОИНФОРМАТИКА

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

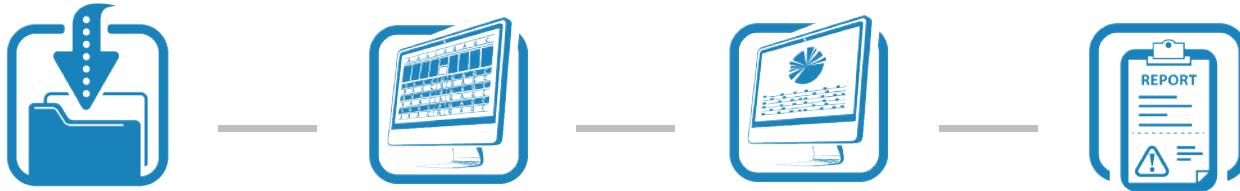
Тест-система VariFind™ Neoscreen assay для определения мутаций, ассоциированных с развитием муковисцидоза, фенилкетонурии и галактоземии, методом высокопроизводительного секвенирования включает реагенты для приготовления библиотек и программное обеспечение **VariFind™ Software**, выполняющее все этапы анализа данных и формирование отчета.

Спецификация

ПАРАМЕТР	ЗНАЧЕНИЕ
Гены и связанные заболевания	CFTR – муковисцидоз GALT – галактоземия PAH – фенилкетонурия
Количество генов в панели	3
Анализируемые участки	Кодирующие последовательности ДНК (CDSs), экзон-инtronные границы, 3'- и 5'-нетранслируемые области (UTRs) и некоторые глубокие инtronные области, которые имеют клинически значимые варианты. Таргетные регионы гена GALT дополнительно включают все инtronные области.
Ограничения	Набор не предназначен для детекции CNV (за исключением CFTRdel2-3), протяженных STR и гомополимерных вариантов. Шесть редких патогенных вариантов, находящихся в глубоких инtronных регионах гена CFTR не покрываются дизайном панели
Аналит	ДНК выделенная из периферической крови, сухих пятен крови
Количество ампликонов	128 (2 пула)
Рекомендованное количество прочтений на образец	64 000
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.

Программное обеспечение VariFind™ Software



ИМПОРТ ДАННЫХ И МЕТАИНФОРМАЦИИ

- 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)

АНАЛИЗ И КОНТРОЛЬ КАЧЕСТВА ДАННЫХ

АННОТАЦИЯ И ВИЗУАЛИЗАЦИЯ

ГЕНЕРАЦИЯ ОТЧЕТА

G542X CFTR Hetero Pathogenic

HGVS name:

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 32 other non-deltaF508 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 1115 and 1113 oligonucleotide primers.

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

External sources:

ClinVar [18.12.2020]	7115 Pathogenic
gnomAD [2.1.1]	7-117227832-G-T Not associated
rare_variants [1]	7-117227832-G-T Not associated
dbSNP [56]	rs113993959 Not associated
CFTR-France [30.01.2019]	c.1624G>T Unknown
CFTR2 [14.02.2017]	rs113993950 Unknown
CFTR1 [14.02.2017]	258 Unknown

PARSEQ LAB

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

Analysis variants		Assay hotspots		Coverage analysis		CNV analysis		Explore BIDs		Reporting ^b	
<input type="checkbox"/> Disable filtration		Total 10		Page size 15		Previous 1 Next				Name DNS-1-43	
Gene(s):	Nothing selected	Gene	Variant name	Zygosity	ACMG significance	cDNA	External sources			Date Feb 15, 2021 2:52:04 PM	
ACMG significance:	Nothing selected									Panel VariFind™ Neoscreen assay IL-v3.3.2	
Annotation source(s):	Nothing selected									Reference genome GRCh37.p13	
Variant name:	Add									Quality assurance	
HGVS name:	Add									Overall quality (%) 96.74	
Zygosity:	Nothing selected									Hotspots in LQR 22	
										Mapped on amplicons 34843	
										Contamination PASSED	
										Sex ♂	
										Analysis data .BAM .BAI .VCF	

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

ПРЕДОСТАВЛЯЕТСЯ БЕСПЛАТНО ПРИ ПОКУПКЕ ЛЮБЫХ ПАНЕЛЕЙ VARI FIND™

Для заказа

НАИМЕНОВАНИЕ	АРТИКУЛ	ОПИСАНИЕ
Набор VariFind™ Neoscreen assay, 24 реакций	VF-NEOS-24RU	
Набор VariFind™ Neoscreen assay, 48 реакций	VF-NEOS-48RU	Набор для обнаружения генетических вариантов методом высокопроизводительного секвенирования в 3 генах, ассоциированных с тремя частыми наследственными заболеваниями - муковисцидозом, фенилкетонурией и галактоземией. Содержит все необходимые регенты для подготовки библиотек, кроме адаптера и индексов специфичных для платформ. С набором предоставляется доступ к ПО VariFind™ для анализа данных.

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).