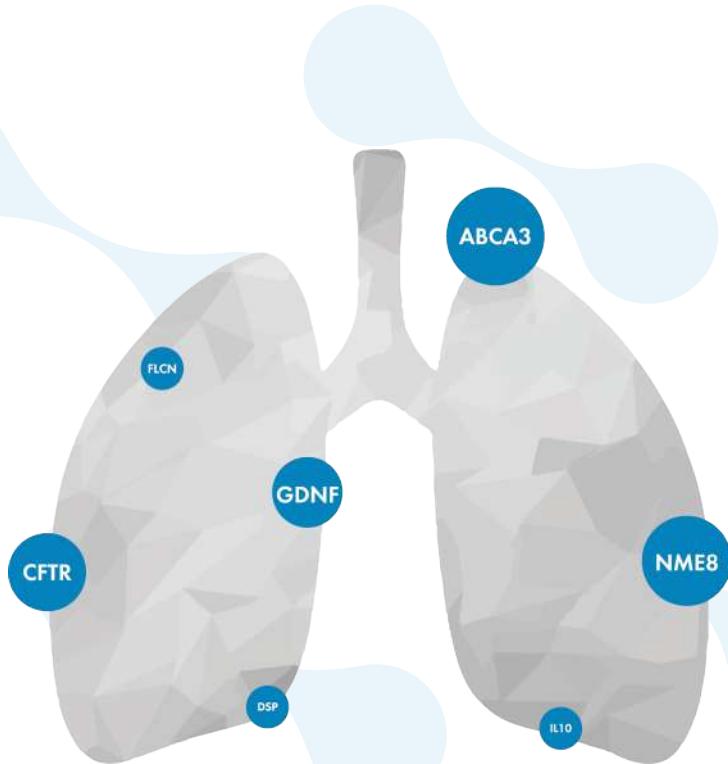


# VariFind™ PULM assay

детекция мутаций, связанных  
с муковисцидоз-ассоциированными  
синдромами методом NGS

В ряде случаев при всех признаках муковисцидоза  
мутации в гене CFTR не обнаруживаются, однако  
существует ряд маркеров для  
муковисцидоз-ассоциированных синдромов, которые  
являются менее распространенными и изученными.

VariFind™ PULM позволяет проводить исследования  
генов, ассоциированных с такими синдромами.



## ПОДХОДИТ ДЛЯ NGS ПЛАТФОРМ ILLUMINA И THERMO FISHER SCIENTIFIC

АдAPTERЫ И ИНДЕКСЫ НЕ ВКЛЮЧЕНЫ В СОСТАВ  
ТЕСТ-СИСТЕМЫ И ПРИОБРЕТАЮТСЯ ОДИНЧЕЛЬНЫМ 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™

## Анализируемые гены

ABCAS3	CAV1	CSF2RB	DNAL1	EIF2AK4	FOXF1	IL10	IL4R	NKX2-1	RSPH9	SFTPA2	TERC
ACVR1	CCDC39	DNAAF1	DOCK8	ELMOD2	GDNF	IL13	KCNK3	NME8	SCNN1A	SFTPB	TERT
AKAP13	CCDC40	DNAAF2	DPP9	ELN	GSTM1	IL17A	LTBP2	OBFC1	SCNN1B	SFTPC	TGFB1
BLOC1S3	CFTR	DNAH11	DSP	ENG	GSTP1	IL18R1	LTBP4	PHOX2B	SCNN1D	SFTPД	TNF
BLOC1S6	CHRNA3	DNAH5	DTNBP1	FAM13A	HHIP	IL2RA	MFAP4	RPGR	SCNN1G	SMAD9	TOLLIP
BMPR2	CHRNA5	DNAI1	EDN3	FBLN5	HPS1	IL33	MUC2	RSPH1	SERPINA1	SOD3	TSC1
BMPR2	CSF2RA	DNAI2	EFEMP2	FLCN	HPS4	IL4	MUC5B	RSPH4A	SFTPA1	STAT3	TSC2

## Спецификация

ПАРАМЕТР	ЗНАЧЕНИЕ
Количество генов в панели	83
Анализируемые участки	Таргетные регионы включают кодирующие последовательности ДНК (CDSs) для всех включенных в решение генов и 3'- и 5'-нетранслируемые области (UTR) только для гена CFTR
Ограничения	Набор не предназначен для детекции CNV, протяженных STR и гомополимерных вариантов
Аналит	ДНК, выделенная из периферической крови, сухих пятен крови или слюны
Обогащение	Мультиплексная ПЦР
Количество ампликонов	1721
Длина секвенируемых регионов, п.н.	469 710
Минимальное количество прочтений на образец	860 000
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.

## Программное обеспечение VariFind™ Software



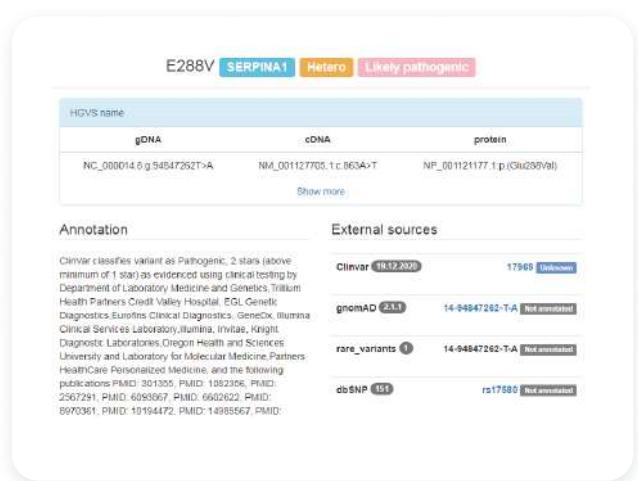
### ИМПОРТ ДАННЫХ И МЕТАИНФОРМАЦИИ

### 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)



E288V SERPINA1 Hetero Likely pathogenic

HGVS name

gDNA	cDNA	Protein
NC_000014.6:g.94847252T>A	NM_001127705.1:c.863A>T	NP_001121177.1:p.(Glu288Val)

Show more

Annotation External sources

ClinVar classifies variant as Pathogenic, 2 stars (above minimum of 1 star), as evidenced using clinical testing by Department of Laboratory Medicine and Genetics, TriHealth Health Partners Credit Valley Hospital. BGI Genefish Diagnostic Services, Cleveland Diagnostics, Geogenex, Illumina Clinical Services Laboratory, Myriad, Invitae, Knight Diagnostic Laboratories, Oregon Health and Sciences University and Laboratory for Molecular Medicine, Partners HealthCare Personalized Medicine, and the following publications PMID: 301305 PMID: 1882306 PMID: 2567291 PMID: 6093067 PMID: 6602622 PMID: 8973061 PMID: 10794472 PMID: 14983667 PMID:

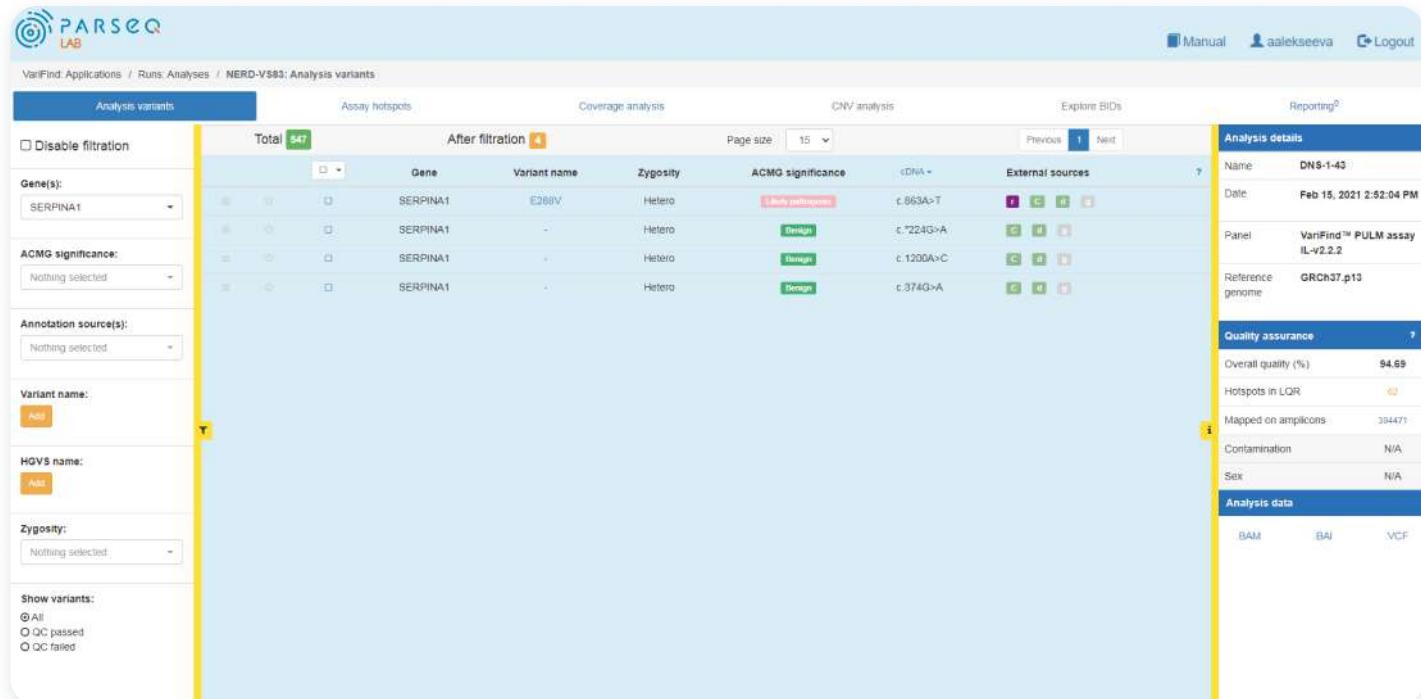
External sources

ClinVar 10.12.2020 17968 Unknown

gnomAD 2.1.1 14-94847262-T-A Not annotated

rare\_variants 1 14-94847262-T-A Not annotated

dbSNP 151 rs17580 Not annotated



PARSEQ LAB

VariFind Applications / Runs Analyses / NERD-V583: Analysis variants

Analysis variants Assay hotspots Coverage analysis CNV analysis Explore BIDs Reporting

Disable filtration

Gene(s): SERPINA1

ACMG significance: Nothing selected

Annotation source(s): Nothing selected

Variant name: All

HGVS name: All

Zygosity: Nothing selected

Show variants: All, QC passed, QC failed

Total 547 After filtration

Gene	Variant name	Zygosity	ACMG significance	cDNA	External sources
SERPINA1	E288V	Hetero	Likely pathogenic	c.863A>T	
SERPINA1	-	Hetero	Benign	c.224G>A	
SERPINA1	-	Hetero	Benign	c.1200A>C	
SERPINA1	-	Hetero	Benign	c.374G>A	

Page size: 15 Previous Next

Analysis details

Name: DN5-1-43

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

Panel: VariFind™ PULM assay IL-v2.2.2

Reference genome: GRCh37.p13

Quality assurance

Overall quality (%): 94.69

Hotspots in LQR: 0/2

Mapped on amplicons: 394471

Contamination: N/A

Sex: N/A

Analysis data

BAM VCF

ПРЕДОСТАВЛЯЕТСЯ БЕСПЛАТНО ПРИ ПОКУПКЕ ЛЮБЫХ ПАНЕЛЕЙ VARIFIND™

## Для заказа

НАИМЕНОВАНИЕ	АРТИКУЛ	ОПИСАНИЕ
<b>Набор VariFind™ PULM assay, 24 реакции</b>	VF-PULM-24RU	Набор для обнаружения генетических вариантов в 83 генах, связанных с заболеваниями легких и сопутствующими состояниями, методом высокопроизводительного секвенирования. Содержит все необходимые реагенты для подготовки библиотек, кроме адаптера и индексов, специфичных для платформ. С набором предоставляется доступ к ПО VariFind™ для анализа данных.
<b>Набор VariFind™ PULM assay, 48 реакции</b>	VF-PULM-48RU	
<b>РЕАГЕНТЫ СПЕЦИФИЧНЫЕ ДЛЯ ПЛАТФОРМ</b>		
<b>Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 1-1, 48 реакций</b>	VF-IL1-1-48RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 1-1 (A-H;1-6).
<b>Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 1-2, 48 реакций</b>	VF-IL1-2-48RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 1-2 (A-H;7-12).
<b>Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 2-1, 48 реакций</b>	VF-IL2-1-48RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 2-1 (I-P;1-6).
<b>Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 2-2, 48 реакций</b>	VF-IL2-2-48RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 2-2 (I-P;7-12).
<b>Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 1, 96 реакций</b>	VF-IL1-96RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 1 (A-H;1-12).
<b>Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 2, 96 реакций</b>	VF-IL2-96RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 2 (I-P;1-12).
<b>Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 3, 96 реакций</b>	VF-IL3-96RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 3 (SA-SH; S1-S12).
<b>Набор VariFind™ MultiOligos IL Platform Set 4, 96 реакций</b>	VF-IL4-96RU	Набор индексированных праймеров и универсального адаптера для платформ Illumina в пробирках set 4 (SI-SP;S1-S12).