

PentaGen

katalog produktů
2024

PentaGen





Certifikační orgán CERT-ACO, s.r.o. v souladu s akreditací Českého institutu pro akreditaci, o.p.s. uděluje

CERTIFIKÁT

Registrační číslo: 2230-21-02 pro společnost:

PentaGen s.r.o.



Lužní 238
273 51 Horní Bezděkov
Česká republika
Provozovna: Rooseveltova 1609, 272 01 Kladno

Společnost zavedla a používá systém managementu kvality pro oblast:

Velkoobchod zdravotnických prostředků pro laboratorní diagnostiku a reprodukci.

Při auditu bylo prokázáno splnění požadavků normy: **ČSN EN ISO 9001:2016 / ISO 9001:2015**

Platnost certifikátu do 03. 06. 2024.
Společnost je certifikována od června 2018.
Datum vydání certifikátu: 04. 06. 2021

Certifikovaná společnost podléhá pravidelné kontrolě certifikačního orgánu. Každá změna ve společnosti, která se týká certifikátu, povinně evidovat a sdělit certifikačnímu orgánu. Přeměna tohoto certifikátu může být pozastavena nebo zrušena v případě podání stížnosti a nomeno ve standardním formě vyřízení.



ČKA-2



The Certification Authority, CERT-ACO, s.r.o. in compliance with the accreditation of the Czech Institute for Accreditation, issues the following

CERTIFICATE

Registration number: 2230-21-02 to the company:

PentaGen s.r.o.



Lužní 238
273 51 Horní Bezděkov
Czech Republic

Premises: Rooseveltova 1609, 272 01 Kladno

The company has introduced and is using a quality management system for the following area:

Wholesale of medical devices for laboratory diagnostics and reproduction.

The audit proved the requirements of the following standard have been met: **ČSN EN ISO 9001:2016 / ISO 9001:2015**

The certificate is valid up to 03. 06. 2024.
The company has been certified since June 2018.
Date of issue of the certificate: 04. 06. 2021

The certified company is subjected to regular controls by the certification authority. Any change in the company which concerns the contents of the certificate is subject to registration and approval by the certification authority. The validity of this certificate may be suspended or revoked in case of non-compliance with the standard or other legal provisions.



ČKA-2



Certifikační orgán CERT-ACO, s.r.o. v souladu s akreditací Českého institutu pro akreditaci, o.p.s. uděluje

CERTIFIKÁT

Registrační číslo: 2231-21-02 pro společnost:

PentaGen s.r.o.



Lužní 238
273 51 Horní Bezděkov
Česká republika
Provozovna: Rooseveltova 1609, 272 01 Kladno

Společnost zavedla a používá systém managementu kvality pro oblast:

Velkoobchod zdravotnických prostředků pro laboratorní diagnostiku a reprodukci.

Při auditu bylo prokázáno splnění požadavků normy: **ČSN EN ISO 13485 ed.2: 2016 / ISO 13485:2016**

Platnost certifikátu do 03. 06. 2024.
Společnost je certifikována od června 2018.
Datum vydání certifikátu: 04. 06. 2021

Certifikovaná společnost podléhá pravidelné kontrolě certifikačního orgánu. Každá změna ve společnosti, která se týká certifikátu, povinně evidovat a sdělit certifikačnímu orgánu. Přeměna tohoto certifikátu může být pozastavena nebo zrušena v případě podání stížnosti a nomeno ve standardním formě vyřízení.



ČKA-2



The Certification Authority, CERT-ACO, s.r.o. in compliance with the accreditation of the Czech Institute for Accreditation, issues the following

CERTIFICATE

Registration number: 2231-21-02 to the company:

PentaGen s.r.o.



Lužní 238
273 51 Horní Bezděkov
Czech Republic

Premises: Rooseveltova 1609, 272 01 Kladno

The company has introduced and is using a quality management system for the following area:

Wholesale of medical devices for laboratory diagnostics and reproduction.

The audit proved the requirements of the following standard have been met: **ČSN EN ISO 13485 ed.2: 2016 / ISO 13485:2016**

The certificate is valid up to 03. 06. 2024.
The company has been certified since June 2018.
Date of issue of the certificate: 04. 06. 2021

The certified company is subjected to regular controls by the certification authority. Any change in the company which concerns the contents of the certificate is subject to registration and approval by the certification authority. The validity of this certificate may be suspended or revoked in case of non-compliance with the standard or other legal provisions.



ČKA-2



Společnost PentaGen je distributorem zdravotnických produktů v oblastech molekulární diagnostiky a reprodukce pro Česko, Slovensko a Maďarsko. PentaGen se od svého založení v roce 2007 specializuje na inovativní produkty špičkové kvality. Nabízíme laboratorní testy pro diagnostiku dědičných a nádorových onemocnění, velmi často první svého druhu na našem trhu. Spolu s naším partnerem Vitrolife, světovým lídrem v inovaci umělého oplodnění, pomáháme párům splnit si svůj sen v podobě zdravého miminka.

Našimi zákazníky jsou zejména fakultní nemocnice, soukromé diagnostické laboratoře a centra umělého oplodnění v Česku i na Slovensku. Náš logistický systém se stal inspirací pro celou oblast distribuce produktů pro diagnostiku a reprodukci. Opakovaný zisk dvojí ISO certifikace je pro nás pouze začátek a na vylepšení skladování a expedice zboží neustále pracujeme.

K nepřetržitému růstu obrátu společnosti přispívá i pečlivě budovaný obchodní tým. Každý člen obchodní divize je odborníkem v oblasti, kterou zastupuje. Snažíme se vynikat rychlým servisem a ochotou pomoci i s nadstandardními požadavky. Cílem je vybrat ze světové nabídky jen kvalitní zboží a jen to, pro které můžeme poskytnout zaškolení a podporu. To je pro nás důležitější, než široká nabídka nebo veliký obrat. Nemusíme být největší. Chceme být nejlepší.

Část zisku z obchodní činnosti se snažíme vracet společnosti v oblastech, které považujeme za důležité a státem dosud opomíjené. V některých případech spolupracujeme se stávajícími dobročinnými organizacemi, v případě spolku Vějíř jsme i jeho zřizovatelem a aktivním partnerem.



PentaGen

Obsah

PREIMPLANTAČNÍ, PRENATÁLNÍ A NEONATÁLNÍ DIAGNOSTIKA.....	6
Aneuploidie (Devyser).....	8
Devyser Compact pro testování aneuploidií ve shodě s IVDR (Devyser).....	10
NICS® – neinvazivní preimplantační screening aneuploidií (Yikon Genomics).....	12
Novorozenecký screening SCID & SMA (ImmunoIVD).....	14
GENETIKA	16
Cystická fibróza – diagnostika pomocí NGS (Devyser).....	18
Cystická fibróza – Devyser CFTR Core (Devyser).....	20
Cystická fibróza – Devyser CFTR 68 (Devyser).....	22
Detekce AZF delecí chromozómu Y (Devyser).....	24
FH kit – komplexní diagnostika dědičné familiární hypercholesterolémie (Devyser).....	26
Talasémie – kompletní a rychlá diagnostika pomocí NGS (Devyser).....	28
Lexogen CORRAL RNA Seq V2 pro analýzu celkového transkriptomu (Lexogen).....	30
Kompletní analýza lidského exomu (Devyser)	32
Kompletní genetická analýza kardiopatií a nefropatií (SOPHiA).....	34
SOPHiA Pharmacogenomics Panel pro včasné odhalení účinků léčiv (SOPHiA).....	36
SOPHiA DDM™ T-Universal Pipeline – univerzální řešení pro vyhodnocení Hybrid Capture-based NGS panelů.....	- 38
Trombofilie (Devyser).....	40
Kardiovaskulární markery (Devyser).....	42
LaCAR – Rychlé DNA testy bez nutnosti extrakce DNA (LaCAR).....	44
LaCAR – Rychlé farmakogenomické testy bez nutnosti extrakce DNA (LaCAR).....	46
Hemochromatóza – fragmentační analýza (Devyser).....	48
RhD faktor (Devyser).....	50
Syndrom fragilního X (Experteam).....	52
MLPA kity MRC Holland (MRC Holland).....	54

Prenatal

digitalMLPA – next generation CNV? (MRC Holland).....	56
digitalMLPA pro detekci klíčových CNV u mnohočetného myelomu a ALL (MRC Holland).....	58

ONKOGENETIKA..... 60

EuroClonality-NDC panel pro vyšetření lymfoproliferativních onemocnění (univ8 genomics).....	62
EGFR, KRAS, NRAS, BRAF – diagnostika metodou PNAclamp™ (Panagene).....	64
NGS profilování solidních nádorů (SOPHiA).....	66
SOPHiA RNAtarget Technology – analýza RNA pro charakterizaci solidních nádorů (SOPHiA)....	68
FusionPlex NGS kity (Archer).....	70
VariantPlex NGS kity (Archer).....	72
LiquidPlex NGS kity (Archer).....	74
Archer CZECH CoReLu panel pro prediktivní diagnostiku(Archer).....	76
Objevte relevantní genetické biomarkery vč. MSI a TMB pro komplexní popis solidních nádorů (Archer)	78
EGFR – tekutá biopsie (Panagene)	80
Snadná a rychlá diagnostika hereditárních nádorových syndromů (Devyser).....	82
NGS panely pro včasný záchyt a léčbu nádorových onemocnění oprava (SOPHiA).....	84
SOPHiA DDM HRD – kompletní řešení pro detekci deficience homologní rekombinace (SOPHiA).....	86
NGS panely pro včasný záchyt a léčbu nádorových onemocnění (SOPHiA).....	88
Blesková příprava NGS knihoven s panely CleanPlex (Paragon Genomics).....	90
AMLplex akutní myeloidní leukemie (Biotype).....	92
Komplexní řešení pro monitoring chimerismů (Biotype).....	94
Screening rakoviny močového měchýře (Nucleix)	96
GynTect novinka v diagnostice karcinomu děložního čípku (Oncgnostics)	98
Thyro ID – NGS panel pro detekci markerů asociovaných s karcinomem štítné žlázy (4bases). 100	
Mikrosatelitní nestabilita (Experteam).....	102

HLA TYPIZACE..... 104

HLA typizace u onemocnění celiakií (Protrans).....	106
HLA Typizace (Protrans).....	108

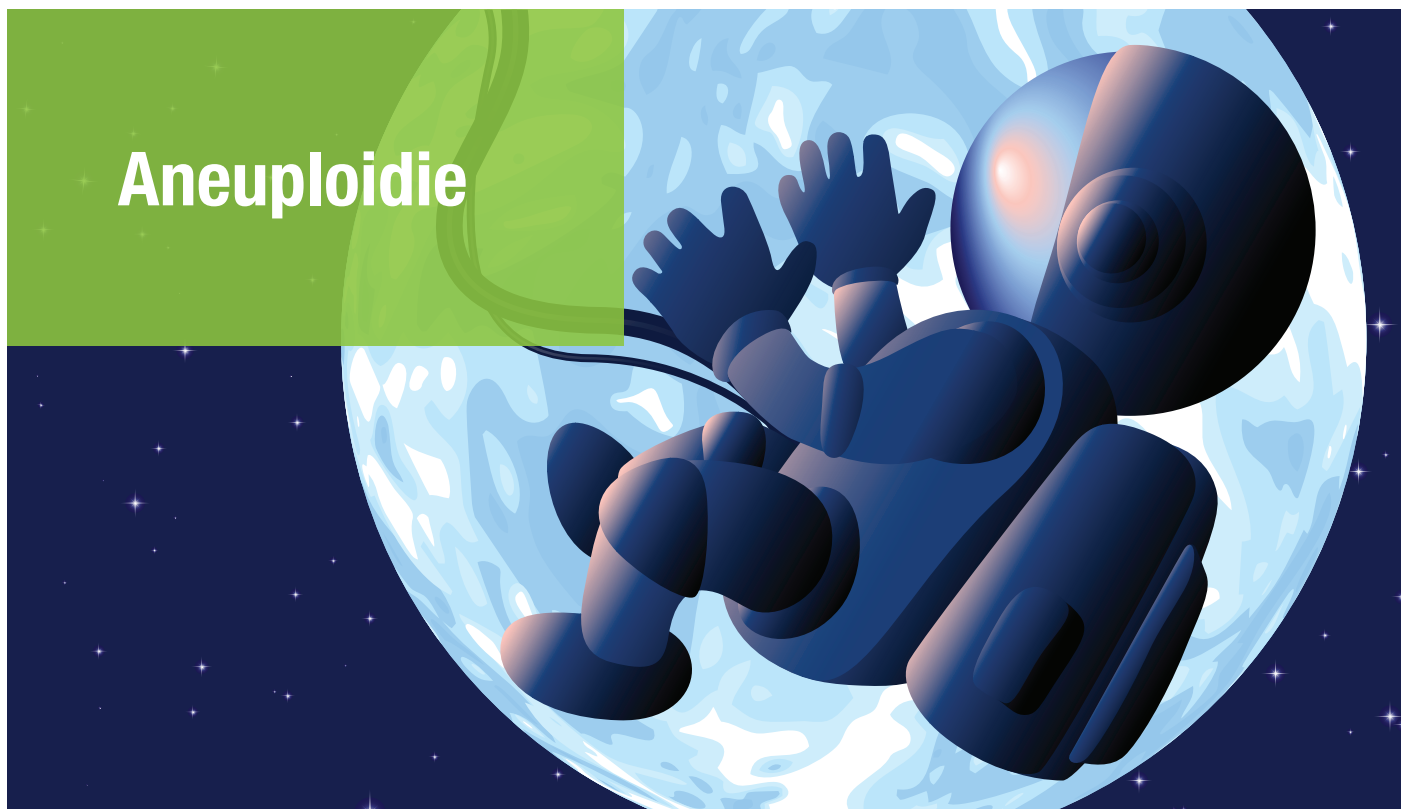
CYTOGENETIKA..... 110

FastProbe pro onkologii (HealthCare).....	112
---	-----

**PREIMPLANTAČNÍ,
PRENATÁLNÍ
A NEONATÁLNÍ
DIAGNOSTIKA**

Penta

Aneuploidie

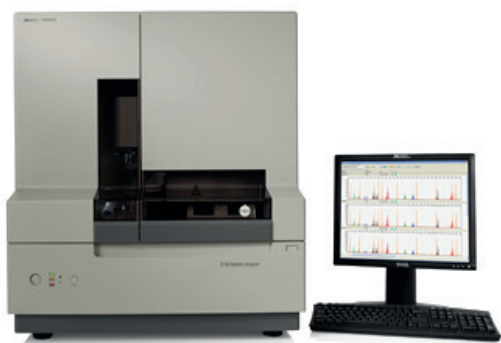


Devyser® Complete v2

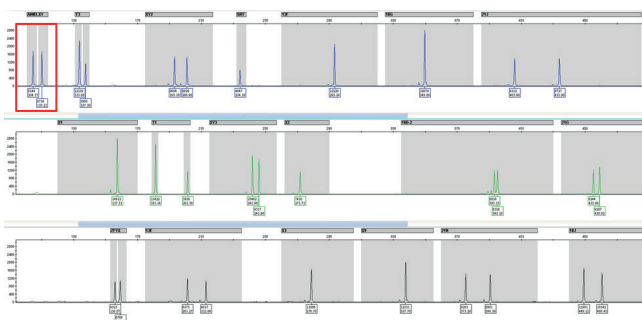
Devyser® Complete v2 je CE IVD souprava pro diagnostiku aneuploidií chromozómů 13, 18, 21, X a Y. Souprava detekuje Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom, Klinefelterův syndrom (XXY), Turnerův syndrom (X0), maternální kontaminaci a mosaicismus. Jedná se o vůbec nejkomplexnější soupravu na trhu se 33 markery. K vyhodnocení lze použít software GeneMapper, případně GeneMarker.

Přehled markerů

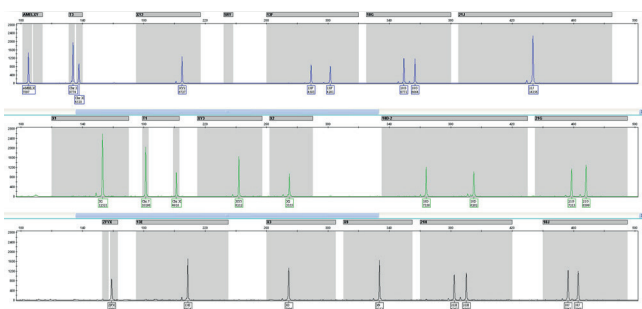
Marker	Chromozom	Marker	Chromozom
13A	13	21C	21
13B		21D	
13C		21G	
13D		21H	
13E		21J	
13F		AMELXY	XY
13K		XY2	
18P	18	XY3	
18B		ZFYX	
18C		Y1	Y
18I		X1	X
18G		X2	
18J		X3	
2x 18D			
ID marker		X9	
21A	21	T1	7,X
21B		T3	3,X



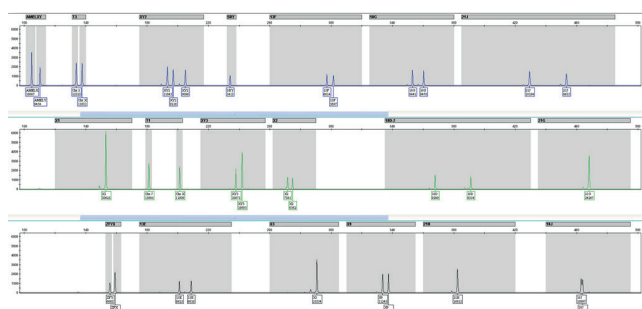
Příklad výsledku analýzy u zdravého muže:



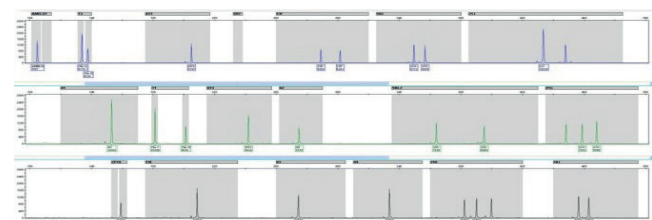
Příklad výsledku u vzorku X0:



Příklad výsledku u vzorku XXY:



Příklad výsledku u vzorku 3x 21:



Devyser® Resolution

Čtyři soupravy Devyser® Resolution v2 nabízí rozšířené možnosti rozlišení v kombinaci se soupravou Devyser® Complete v2 resp. Devyser® Compact v3. Soupravy Devyser® Resolution v2 jsou k dispozici pro chromozomy 13, 18, 21 a X/Y a obsahují 6 markerů pro každý chromozóm.

CE IVD CERTIFIKACE

ROBUSTNOST

Soupravy odstraňují nutnost opakovat některé testy s nejasným výsledkem (jako u karyotypizace), protože je každý syndrom analyzován pomocí mnoha STR současně. Pro každý chromozóm jsou zahrnuty i velmi krátké STR úseky, díky nimž lze analyzovat i částečně degradovanou DNA.

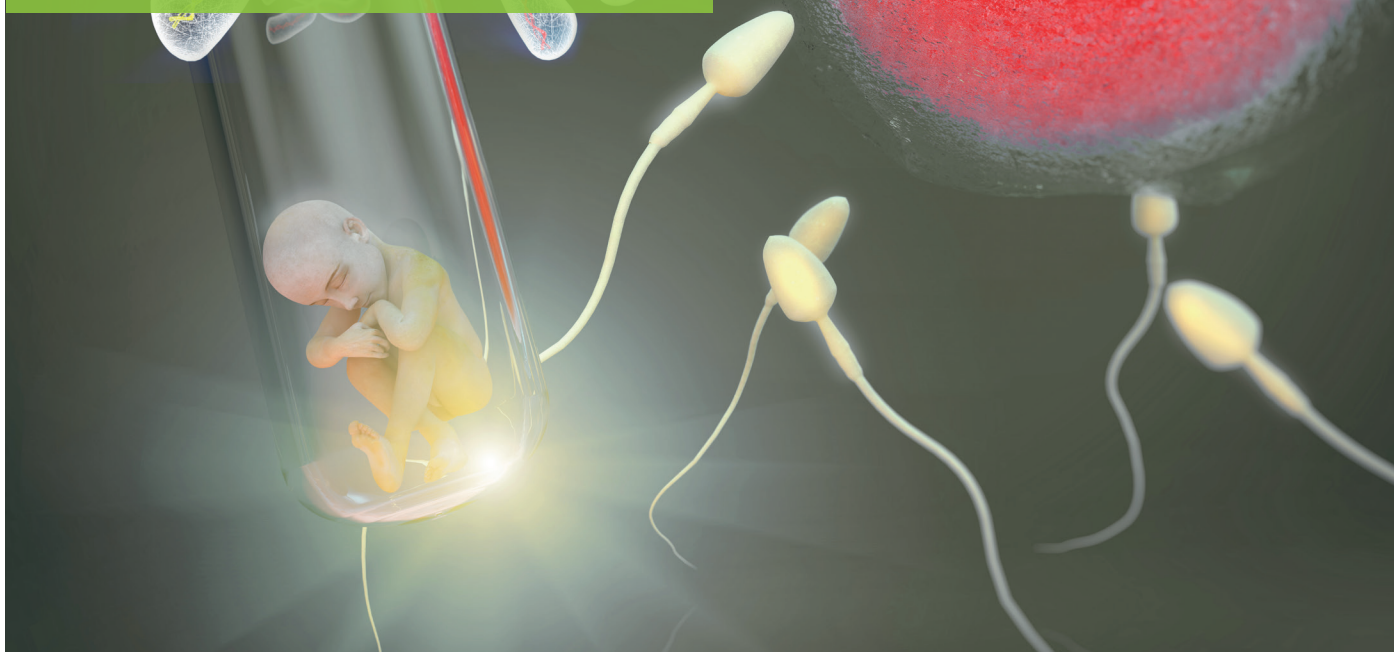
TECHNICKÉ POŽADAVKY

Analýza produktů probíhá na sekvenátorech ABI 3500I 310/3100/3130/3700. Využívá se kalibrace barevnou sadou D, G5 a DEV 5. Jako interní standard se používá Gene-Scan-500 nebo Devyser 560 sizer Orange. Analýza je validována pro polymery POP4, POP6 a POP7.

Katalogové číslo:	Souprava:	Počet testů:
Devyser Complete v2	8 A011.2-50	50
Devyser Compact v3	8 A017.3 50	50
Devyser Resolution v2	8-A012.2	25
Devyser 21 v2	8-A12.2-21	25
Devyser 13 v2	8-A12.2-13	25
Devyser 18 v2	8-A12.2-18	25
Devyser XY v2	8-A12.2-XY	25
Devyser Extend v2	8-A015.2	25

Devysr Compact pro testování aneuploidií ve shodě s IVDR

NOVINKA

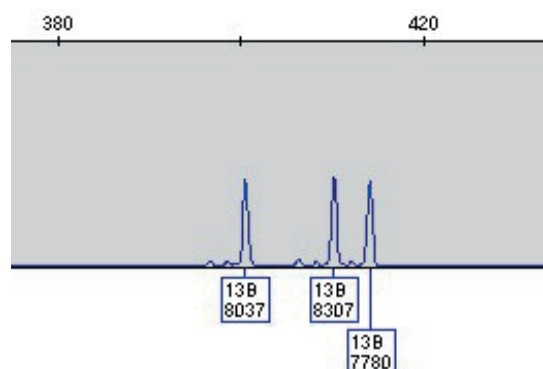


Co	Kit pro rychlou prenatální detekci aneuploidií na chromozomech 13, 18, 21 a XY pomocí 26 genetických markerů (v jedné reakční směsi)
Vzorky	3-30 ng DNA izolované z plodové vody nebo biopsie choriových klků
Princip a metodika	Metoda je založena na osvědčené QF-PCR technologii
Jednoduchost	Jedna reakční směs na vzorek pro minimalizaci doby analýzy a rizika záměny vzorků < 45 minut manuální práce
Přístroje	Kompatibilní s přístroji ABI 3130, 3730, 3500, 3500 Dx a SeqStudio
Certifikace	Kit je certifikován podle nové CE IVD Regulace (EU) 2017/746 (IVDR)

Přehled testovaných mutací, zaměření na Evropskou populaci

Produkt Devyser Compact CE-IVDR je novou verzí lety a laboratořmi osvědčeného produktu Devyser Compact v3 (CE-IVD). Kit je navržen pro kvantifikaci, multiplex-PCR amplifikaci a analýzu 26 informativních genetických markerů.

V kombinaci s jedinečným „single-tube“ přístupem umožňuje rychlou prenatální diagnostiku nejčastějších aneuploidií: Downův, Edwardsův, Patauův, Klinefelterův, XXX a XXY syndrom. Produkt také nabízí patentovanou metodu pro diagnostiku Turnerova syndromu.



Časný potrat

Časné potraty postihují až 15 % klinicky prokázaných těhotenství. Potrat embrya může být způsoben mnoha faktory, ale je známo, že většina časných spontánních potratů souvisí s chromozomálními abnormalitami a že až 96% z nich jsou numerické chromozomální abnormality, zahrnující chromozomy 13, 15, 16, 18, 21, 22 a X.

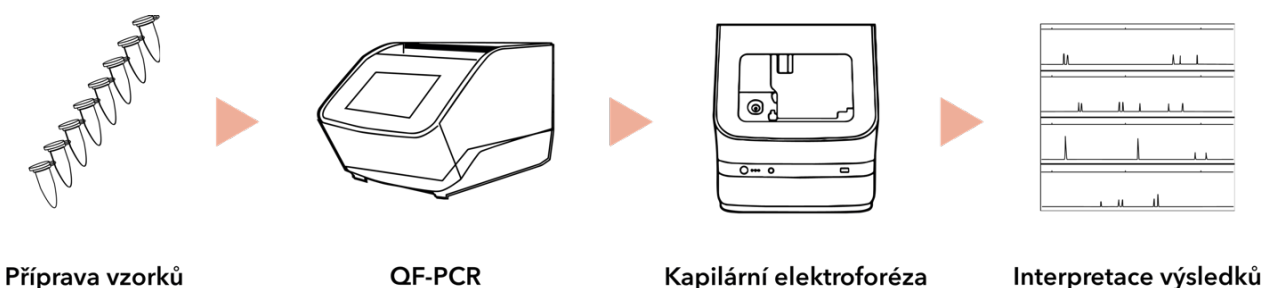
Ženy, které postihl jeden nebo více spontánních potratů způsobených chromozomálními abnormalitami, mají zvýšené riziko chromozomálních abnormalit i u následných těhotenství. Cytogenetické testování spontánních potratů je doporučované dokonce i u prvního zaznamenaného spontánního potratu. Identifikace možného důvodu potratu významně snižuje dlouhodobou psychickou zátěž pacientky a umožňuje genetickou konzultaci s páry před následným těhotenstvím.

Diagnostická souprava Devyser Compact CE-IVDR

Konvenční cytogenetické testování (karyotypizace nebo FISH) je drahé a zdlouhavé. Navíc je výsledek často znemožněn neúspěšnou kultivací, chybnou diagnózou kvůli maternální kontaminaci a přerostem buněk, stejně jako nedostatečnou kvalitou chromozomálních preparátů. Buněčné kultury mohou selektivně získat normální karyotyp nebo abnormální karyotyp v závislosti na aktuální buněčné proliferaci.

Současné studie opakovaně prokázaly, že QF-CR umožňuje rychlou, spolehlivou a relativně levnou techniku pro diagnostiku chromozomálních aneuploidií u prenatálních vzorků. QF-PCR nevyžaduje buněčné kultury, vystačí s malým množstvím materiálu a nabízí výsledek v jediném pracovním dni.

Devyser Compact CE-IVDR zahrnuje 26 STR markerů pro analýzu aneuploidií chromozomů 13, 18, 21, X a Y.



Katalogové číslo:	Katalogové číslo:	Počet reakcí:
8-R017	Devyser Compact CE-IVDR	25/50/100

NICS® – neinvazivní preimplantační screening aneuploidií



Co	Neinvazivní screening aneuploidií u embryí pomocí NGS sekvenování
Princip a metodika	Příprava NGS knihovny je založena na technologii MALBAC
Vzorky	Embryonální gDNA získaná z kultivačního media (D3-D5)
Jednoduchost a rychlost	Od vzorku k výsledku během 24 hodin
Vyhodnocení dat	Pomocí software ChromGo™
Přístroje	Validováno pro NGS sekvenátory Illumina, ThermoFisher a MGI

MALBAC (Multiple Annealing and Looping-based amplification cycles)

Jednou z inovativních metod využívaných pro amplifikaci celého genomu z jedné buňky je MALBAC. Klíčovým principem metody je počáteční syntéza semi-amplikonů pomocí primerů náhodně nasedajících na templátovou DNA. Tím je zabráněno použití syntetizované DNA jako templátu v dalším cyklu a amplifikace DNA tak má takřka lineární průběh. Semi-amplifikace probíhá během prvních pěti cyklů a končí vytvořením plných amplikonů s komplementárním 5' a 3' koncem. Ty se následně spojí do vlásenkových útvarů a jsou amplifikovány na principu běžné PCR. MALBAC oproti klasické PCR přináší řadu výhod jako je:

- potřeba menšího vstupního množství templátu
- vyšší pokrytí a takřka absolutní eliminace technických chyb plynoucích z chybovosti polymerázy
- snížení výskytu falešně pozitivních a falešně negativních variant

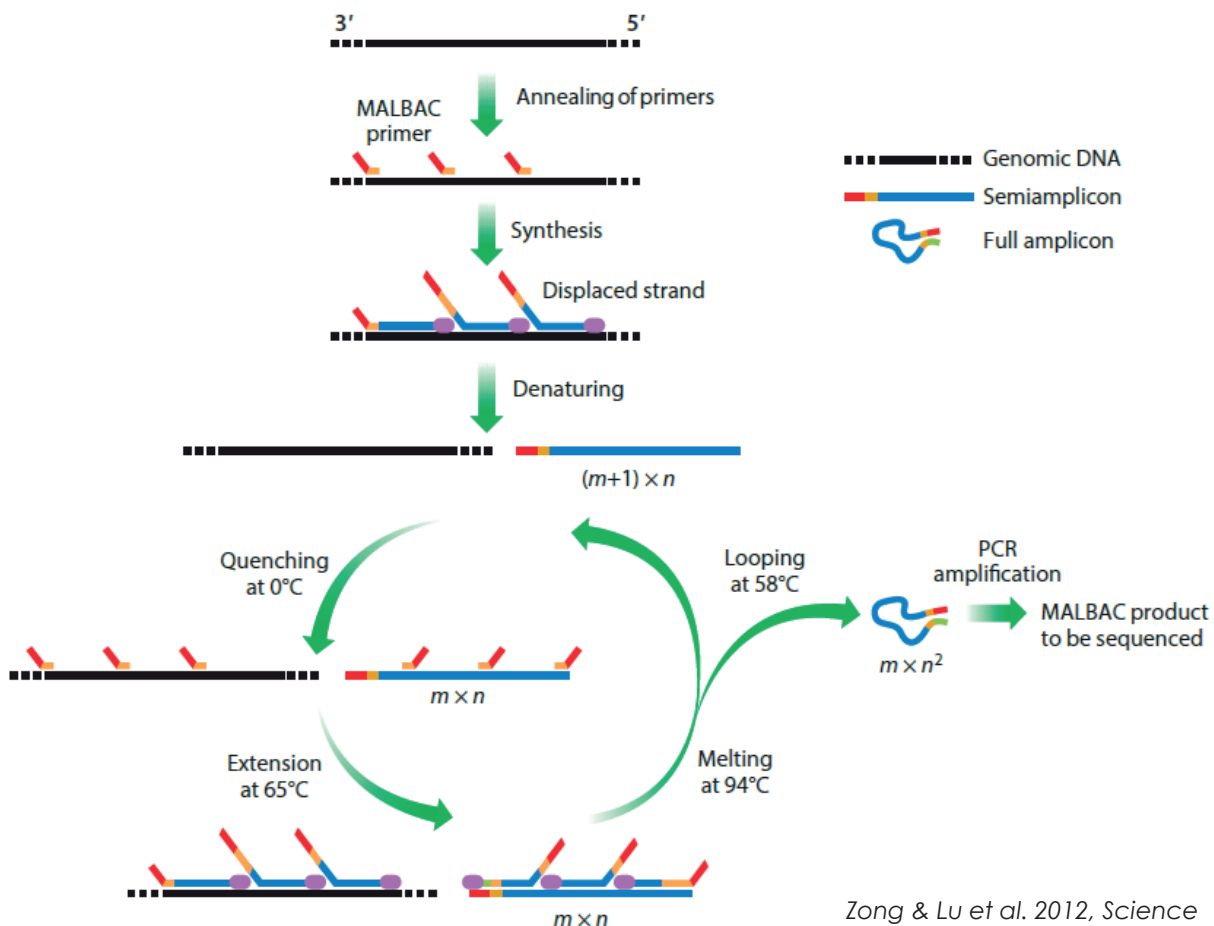
PGT-A

Klasické metody preimplantačního screeningu aneuploidií u embryí jsou založeny na vyšetření buněk odebraných v časném stadiu vývoje embrya (obvykle D5-D6) pomocí biopsie. Uvedený invazivní postup se sebou přináší řadu rizik a nevýhod jako:

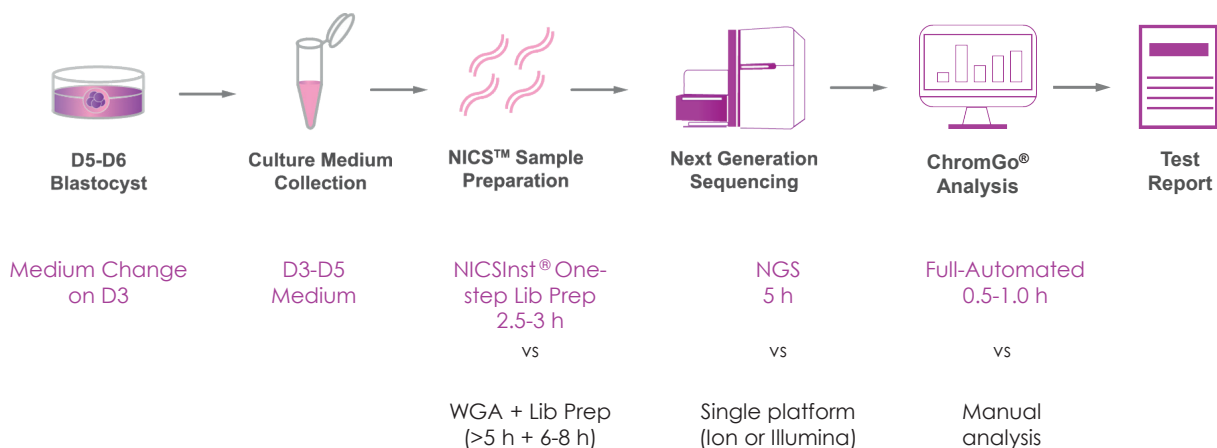
- omezení pouze na biopsie schopná embrya
- nebezpečí poškození embrya
- falešně pozitivní a falešně negativní výsledky z důvodu výskytu mozaicismu

Proto se v současnosti hledají nové přístupy, které by výše uvedená rizika eliminovaly. Jedním z nich je právě NICS – neinvazivní preimplantační screening.

Princip MALBAC (Multiple Annealing and Looping-based amplification cycles)



Pracovní postup NICS (neinvazivní preimplantační screening)



Souprava	Katalogové číslo	Počet reakcí v balení
NICSInst™ Universal Library Preparation Kit	XK-005-24	24
NGS Universal Index A Kit	YK001-003	24
ChromInst Universal Library Normalization Kit	KT100802348	48

Novorozenecký screening SCID & SMA



Co

Kity pro genetický novorozenecký screening těžké kombinované imunodeficiency (SCID) a spinální muskulární atrofie (SMA)

Vzorky

Suchá krevní kapka na Guthrieho kartičce

Princip a metodika

Pracovní postup je založen na formátu 96-jamkových destiček a skládá se ze 4 kroků: přenos vzorku, omytí DBS, eluce DNA a real-time PCR pro současnou detekci znaků TREC, KREC, homozygotní delece SMN1 v exonu 7 a ACTB jako vnitřní kontroly

Metoda multiplexní rtPCR využívá pro fluorescenční detekci produktů různě značené sondy založené na principu TaqMan

Jednoduchost

2 pipetovací kroky minimalizují riziko kontaminace vzorku nebo pipetovací chyby

Rychlost

<3 hodiny od vzorku k výsledku

Účinnost

Až 82 vzorků analyzováno současně

Přístroje

Validováno pro přístroje QuantStudio™ 5 a QuantStudio™ 5 Dx (ThermoFisher)

Certifikace

Kity jsou certifikovány (CE-IVD)

Těžká kombinovaná imunodeficiency

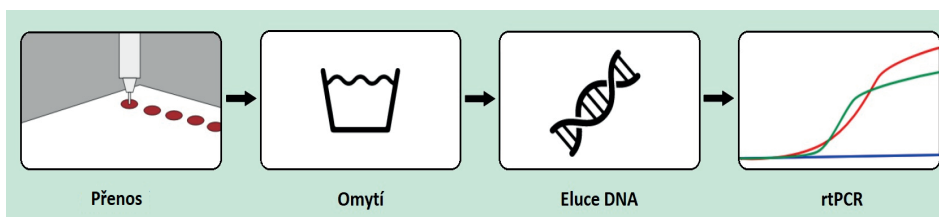
patří mezi nejzávažnější primární imunodeficiency. Toto onemocnění imunitního systému je spojeno s deficitem T lymfocytů, případně také B lymfocytů. Pro diagnostiku SCID lze využít TREC, resp. KREC - malé kroužky DNA uvolňované při zrání T, resp. B lymfocytů. Včasná diagnostika u novorozenců umožňuje předejít rozvoji závažné infekce.

Spinální muskulární atrofie

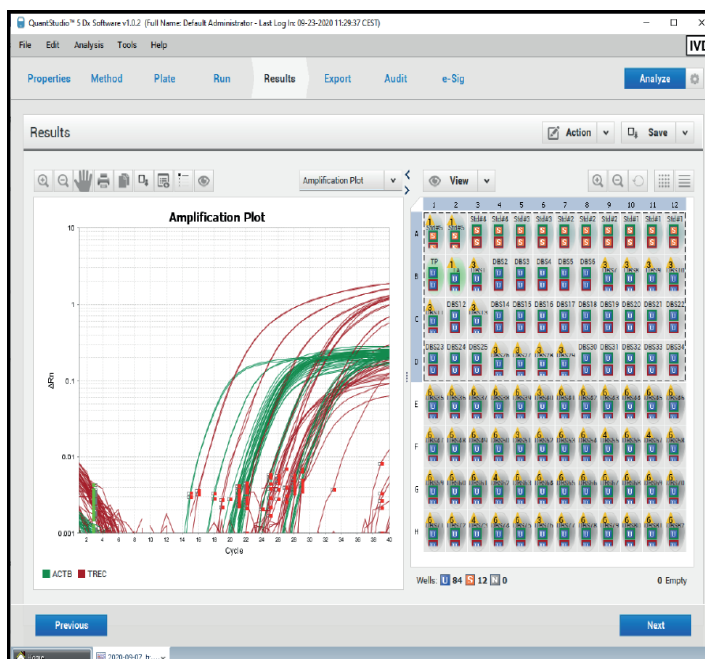
je neuromuskulární onemocnění nejčastěji způsobené mutacemi genu SMN1, které vedou ke snížení produkce proteinu nutného pro funkci motoneuronů. Projevem tohoto onemocnění je postupující svalová slabost, která postihuje např. kosterní svalstvo, žvýkáci svaly, dechové funkce. Včasná diagnostika SMA u novorozenců umožňuje včasné zahájení léčby a zlepšení kvality života pacientů.



Jednotný pracovní postup pro analýzu znaků TREC/KREC/SMN1 ve vzorku DBS



Ukázka výsledků real-time PCR pro ACTB a TREC – standardní, kontrolní i testované vzorky



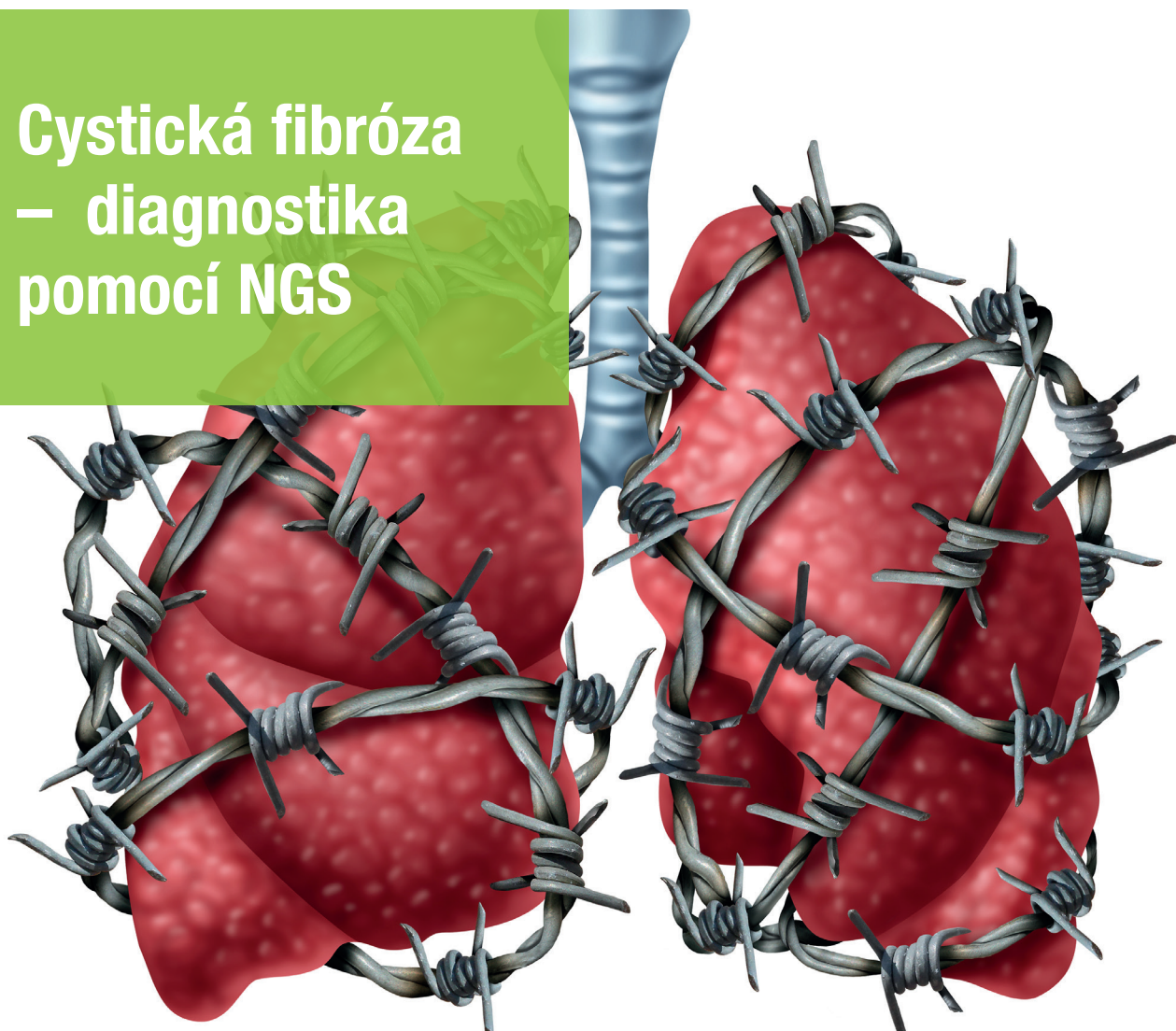
Součástí balení jsou také kontrolní vzorky na Guthrieho kartičkách a standardní vzorky předpipetované v destičkách.

NÁZEV PRODUKTU	POČET REAKCÍ V DESTIČCE	KAT.Č. 1X96 RXN	KAT.Č. 12X96 RXN
SPOT-it™ TREC Screening kit	82	1-2015-T	12-2015-T
SPOT-it™ TREC & KREC Screening Kit	81	1-2015-TK	12-2015-TK
SPOT-it™ TREC & SMN1 Screening Kit	82	1-2020-TS	12-2020-TS
SPOT-it™ TREC, KREC & SMN1 Screening Kit	81	1-2020-TKS	12-2020-TKS

GENETIKA

Penta

Cystická fibróza – diagnostika pomocí NGS



Co	Výhradně diagnostický certifikovaný kit pro detekci mutací v genu CFTR
Jednoduchost	Jeden vzorek – jedna zkumavka
Minimální pracnost	Příprava knihovny – 5-6 hodin, z toho manuální práce 1 hod
Komplexnost	Kompletní pokrytí kódujících oblastí
Vzorky	Pro přípravu knihovny pouze 10 ng DNA – test je vhodný i pro novorozenecký screening
Hospodárnost	Minimalizace provozních nákladů díky optimálnímu využití kapacity sekvenátoru
Procesivita	Maximální počet vyšetřených pacientů v jednom runu
Přístroje	Kompatibilní s přístroji Illumina
Certifikace	Kit je certifikován (CE IVD)
Analýza	Software SmartSeq (CE IVD), Sophia genetics a SeqPilot (JSI)

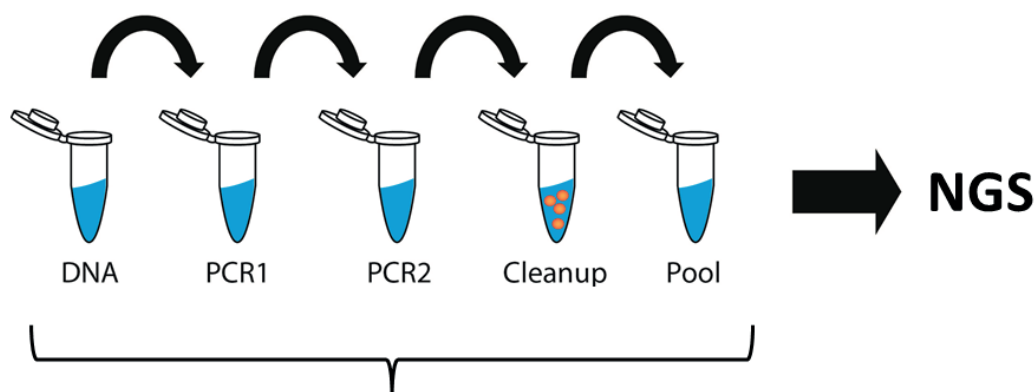
Přehled detekovaných oblastí a variant genu CFTR:

- promotor
- kompletní exony
- exon/intronové spoje
- významné intronové oblasti
- rozsáhlé strukturální přestavby genu
- nejčastější CNVs/delece
- polyT varianty v intronu 9
- TG repetice při poly-T oblasti

Pracovní postup – příprava knihoven nikdy nebyla tak snadná!

- pro amplifikaci je používán pouze jeden pool primerů – jeden pacient = jedna zkumavka
- pro indexování jsou dodávány lyofilizované indexy ve stripech
- jednotlivé patientské vzorky jsou sloučeny ještě před čištěním – purifikace celé knihovny probíhá v jedné zkumavce

Schematic workflow

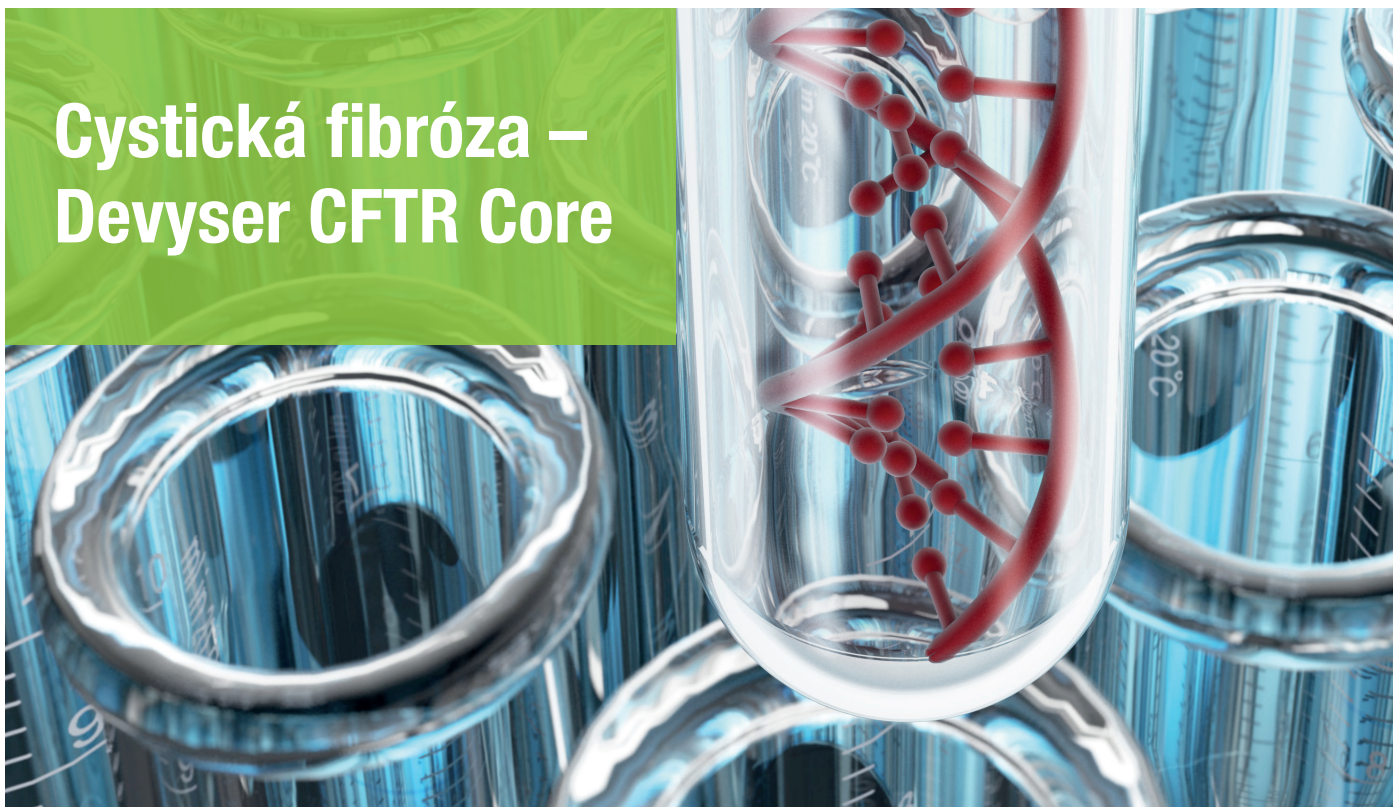


Total time library prep: **5-6 hours**
Hands on time (8 samples): **1 hour**

Katalogové číslo:	Název (popis)	Testů/kit
8-A101-24	Devyser CFTR	24
8-A101-96	Devyser CFTR	96

Pozn. Kit obsahuje také reagentie pro indexování vzorků.

Cystická fibróza – Devyser CFTR Core



Co

Laboratorní test detekující panel 36 mutací v genu CFTR plus poly T (TG).

Výběr mutací

Test byl vyvinut ve spolupráci s prof. Milanem Mackem z UBLG FN Motol, záchytnost analýzy pro českou populaci dosahuje až 90,84 %. Počet mutací lze rozšířit o regionální panely na více než 60 mutací.

Vzorky

Test vyžaduje pouze 2–25 ng DNA, takže je vhodný i pro novorozenecký screening ze suché kapky krve.

Jednoduchost

Pouhé 2 PCR reakce s následnou detekcí fragmentů na sekvenátorech ABI. Kit je kompatibilní s polymery POP-7, POP-4, NanoPOP7 a NanoPOP-4.

Flexibilita

Můžete provádět beze ztrát i po jednotlivých vzorcích, není třeba shromažďovat velké série.

Certifikace

CE IVD certifikace pro použití v klinické diagnostice

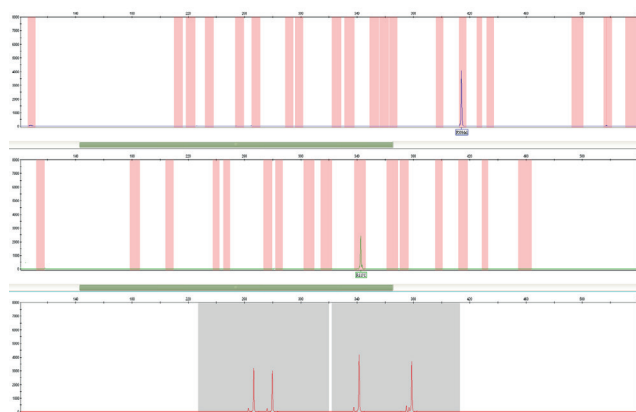
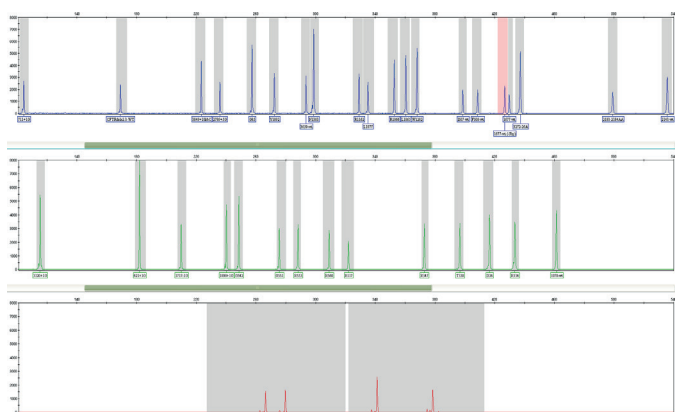


711+1G >T
3120+1G >A
621+1G >T
1717-1G >A
CFTRdele2,3 (21kb)
3849+10kb C >T
2789+5G >A
1898+1G >A
G542X
G85E
Y1092X (C >A)
G551D
R553X
3659delC
N1303K
R560T
R117H
R117C
R1162X
L1077P

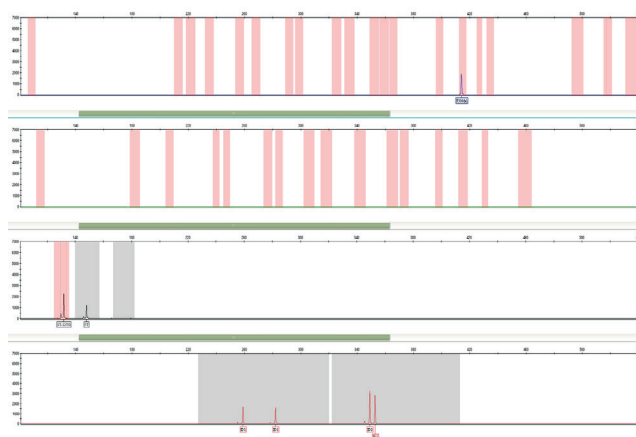
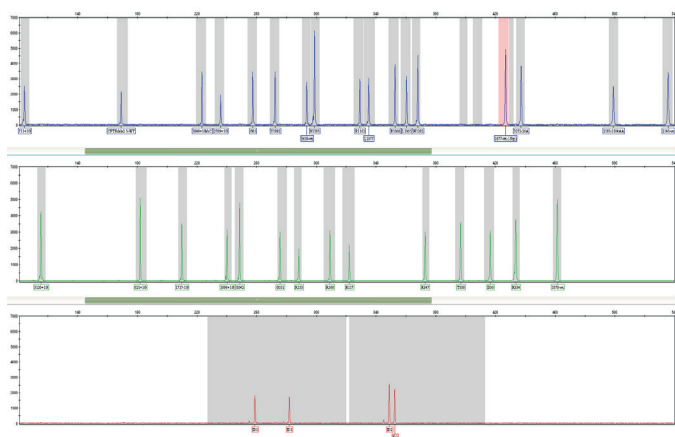
R1066C
L1065P
W1282X
R347H
R347P
I507del
T338I
F508del
I336K
1677delTA
R334W
3272-26A >G
1078delT
2183AA >G
2184insA
2143delT
5T (TG9-13)
7T
9T
ID markery
a další...



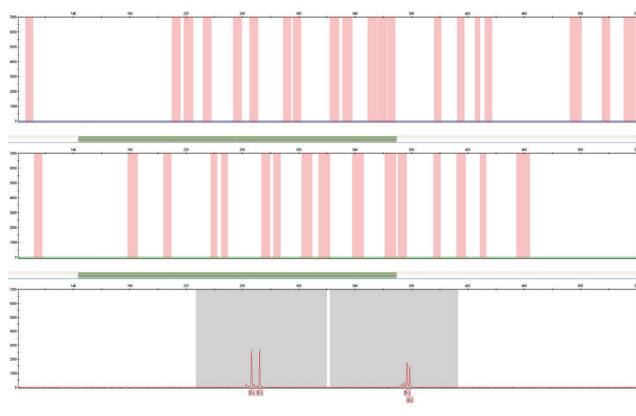
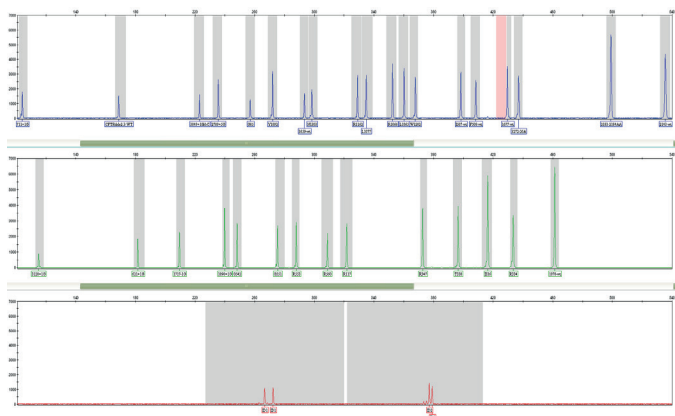
CFTR Core: Složený heterozygot $\Delta F508$ a R117H



Homozygot $\Delta F508$

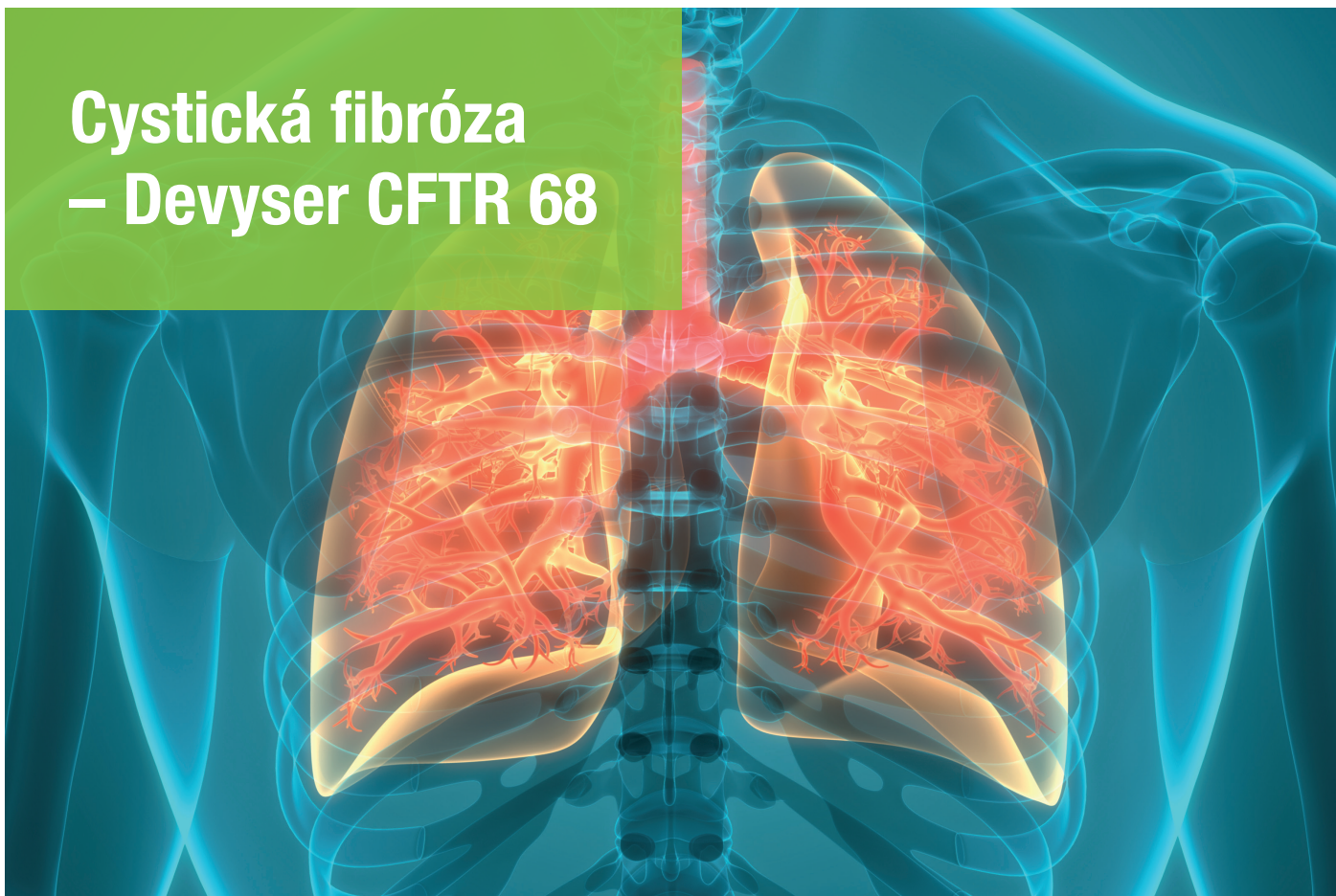


Zdravý pacient



Katalogové číslo	Souprava:	Počet testů:
8-A031	Devyser CFTR Core (36 mutací)	48
8 A600.2	Devyser CFTR Combo (Core+Italia, 68 mutací)	48
D8-A045	Devyser CFTR 68 (nový panel 68 mutací)	48

Cystická fibróza – Devyser CFTR 68



Co

Laboratorní test pro detekci 68 mutací v genu CFTR plus poly-T (TG repetice).

Metodika

Kit na principu alelově specifické PCR s navazující fragmentační analýzou, kompatibilní s polymery POP-7 i POP-4 a G5 dye setem.

Vysoká záchytnost

Ve srovnání s jinými kity dostupnými na trhu, nabízí CFTR 68 nejvyšší záchytnost mutací genu CFTR v české i slovenské populaci (91,91 %, resp. 88,4 %)

Jednoduchost a spolehlivost

Pouhé 2 PCR reakce na vzorek (Wild-type mix a Mutation mix) s následnou detekcí fragmentů na sekvenátoru. K dispozici také ID markery pro konfirmaci identity vzorku a settings soubory pro analýzu v GeneMapperu. Pracovní postup a teplotní/časový profil PCR je stejný jako u jiných kitů Devyser určených na testování cystické fibrózy

Vzorky

Dle detekčního rozsahu metody možno použít DNA vzorky o koncentraci 1–10 ng/ul

Certifikace

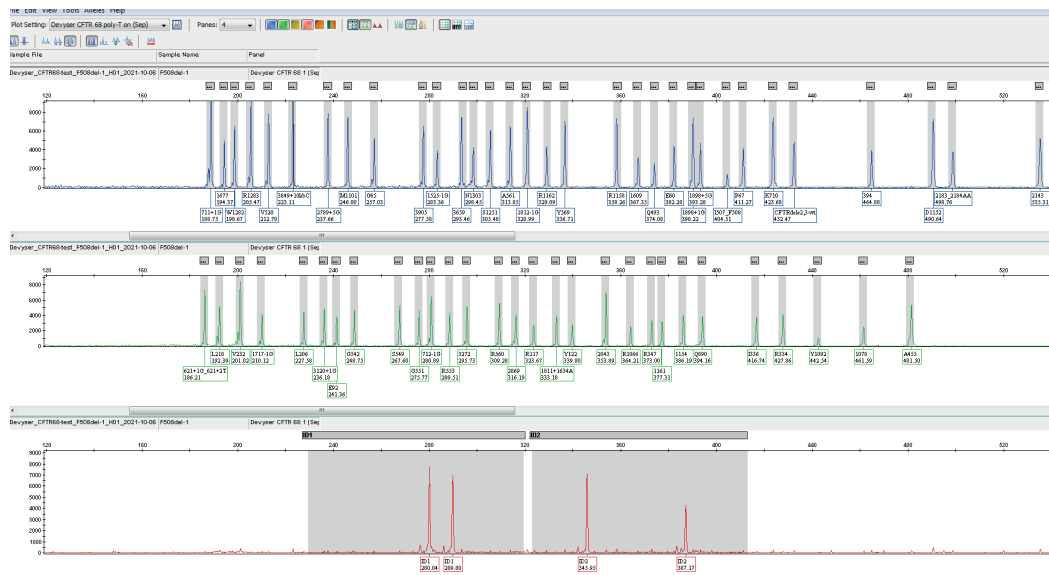
Test má CE IVD certifikaci pro použití v klinické diagnostice.

Přehled testovaných mutací, zaměření na Evropskou populaci

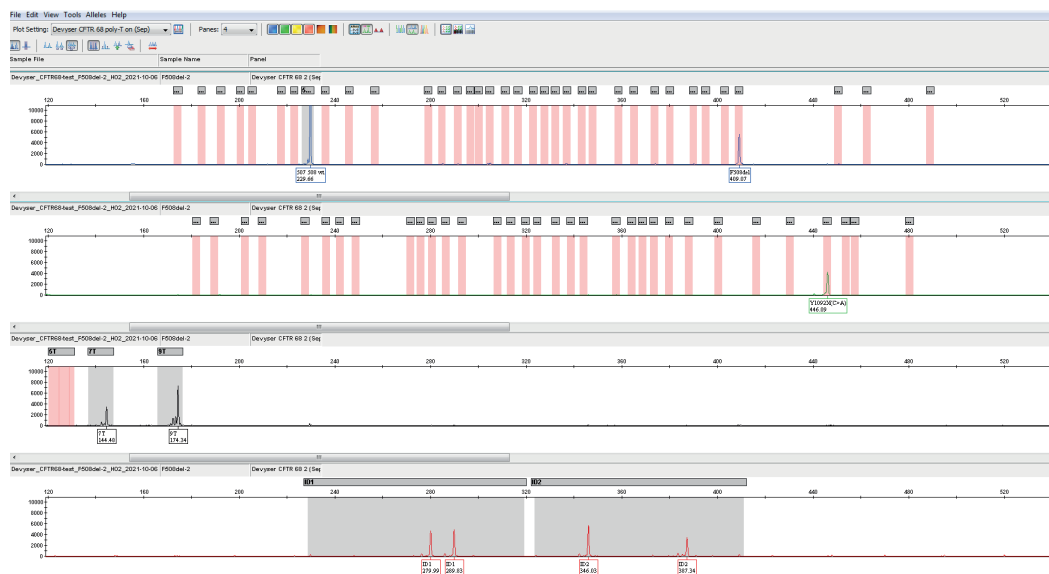
711+1G>T	L218X	2143delT	Q890X**
2043delG	621+2T>C**	Y569D	R1066C
1677delTA	1717-1G>A	R1162X	R347H
W1282X	L206W	A561E**	R347P
R1283M	E92X	S1251N**	1161delC**
K710X **	3120+1G>A	P67L	1154ins TC
3849+10kbC>T	G542X	R1158X	E92K
I507_F508-wt*	S549N	1609delCA	I336K
2789+5G>A	G551D	Q493X	R334W
M1101K	712-1G>T	E60X	Y1092X (C>A)
G85E	R553X	1898+1G>A	621+1G>T
3905insT	3272-26A>G	1898+5G>T**	1078delT
1525-1G>A	R560T	I507del	A455E
2184delA	2183AA>G	F508del	5T (TG9-13)
3659delC	R117H	V520F	7T
N1303K	R117C	394delTT	9T
2184insA	1811+1.6kbA>G	D1152H	ID marker 1
1812-1G->A	2869insG**	V232D**	ID marker 2
CFTRdele2,3	Y122X		

Výsledek analýzy s kitem CFTR 68, heterozygotní mutace F508del a Y1092X (C>A)

• Mix 1 (wild-type)



• Mix 2 (mutované alely)



Katalogové číslo:

D8-A045

Název:

Devyser CFTR 68 CE-IVD

Počet reakcí:

8/24

Detekce AZF delecí chromozómu Y



Devyser® AZF, Devyser® AZF v2 a Devyser® AZF Extension jsou CE IVD kity pro detekci delecí AZFa, AZFb a AZFc na chromozómu Y.

Kit Devyser® AZF obsahuje 14 markerů, kit Devyser® AZF v2 obsahuje 8 markerů v jediné multiplexní PCR reakci. Kit Devyser® AZF Extension rozšiřuje počet markerů kitu AZF v2 o dalších 13 markerů.

Kity Devyser® AZF a Devyser® AZF v2 obsahují veškeré markery doporučené European Academy of Andrology (EAA) a European Quality Monitoring Network Group (EMQN).



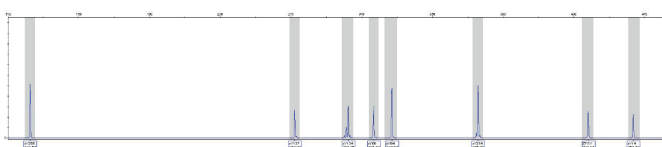
Devyser AZF

Devyser AZF v2

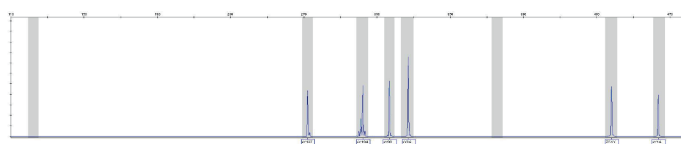
Devyser AZF Extension

Marker	Marker	Marker	Marker	Marker	Marker	Marker	Marker
sY255**	sY157	sY1206	sY255*	sY254*	sY160	sY88	sY121
sY90	sY134**	M259	sY127*	ZFX	yS1191	sY1065	sY192
sY81	sY86**	ZFY/ZFX	sY134*	sY14	ZFX	sY82	sY105
sY625	sY84**	sY14	sY86*	-	sY14	sY83	-
sY127**	sY254*	-	sY84**	-	sY1291	sY153	-

Příklad výsledku analýzy u zdravého muže



Příklad výsledku u s delecí



Geny ZFX/ZFY jsou použity jako interní kontrola PCR amplifikace, jelikož tyto primery amplifikují jedinečné fragmenty jak na chromozomu Y (ZFY), tak na chromozomu X (ZFX). V testu je zahrnut gen SRY, jako kontrola testis determining faktoru na krátkém raménku chromozomu Y a přítomnosti Y specifických sekvencí pro případ, že není gen ZFY přítomen.

Technické požadavky: Analýza produktů probíhá na sekvenátorech ABI 310/3100/3130/3700. Využívá se kalibrace barevnou sadou D, G5 a DEV 5. Jako interní standard se používá Gene-Scan-500 nebo Devyser 560 sizer Orange. Analýza je validována pro polymery POP4, POP6 a POP7.

Katalogové číslo:	Souprava:	Počet testů:
8-A019.2	Devyser AZF v2	25
8-A020	Devyser AZF Extension	25
8-A019	Devyser AZF	25

FH kit – komplexní diagnostika dědičné familiární hypercholesterolemie



Co

Diagnostický kit pro sekvenaci kausálních genů podmiňujících vznik familiární hypercholesterolemie, detekci polymorfismů asociovaných s hladinou LDL-cholesterolu a odpovědí pacienta na terapii statiny

Jednoduchost

Jeden vzorek – jedna zkumavka

Minimální pracnost

Příprava knihovny 4-5 hodin, z toho manuální práce 1 hod

Finanční a časová úspora

Žádné plýtvání penězi a časem za detekci nadstandardních lokusů s neznámým klinickým dopadem na léčbu pacienta

Hospodárnost

Minimalizace provozních nákladů díky optimálnímu využití kapacity sekvenátoru

Procesivita

Maximální počet vyšetřených pacientů v jednom runu

Přístroje

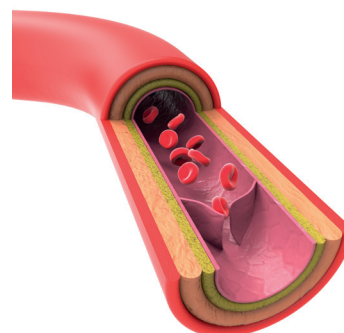
Validován pro přístroj MiSeq (Illumina)

Analýza

Analýza Software SmartSeq (CE IVD) a SeqPilot (JSI)

Souhrnným názvem **familiární hypercholesterolemie (FH)** se označuje skupina poruch jejichž společným jmenovatelem je defektní funkce LDL receptoru (LDL-R). Receptor nedostatečně vychytává LDL částice z krevní plasmy, čímž dochází k jejich hromadění a zvýšení hladiny LDL-cholesterolu. Onemocnění vede k závažné izolované hypercholesterolemii. Nejčastější příčinou je porucha LDL receptoru, apoproteinu B-100 (ApoB) nebo proproteinu konvertázy subtilisin/kexin 9 (PCSK9). Uvedené defekty vykazují autosomálně dominantní způsob dědičnosti s incidencí 1:200-500 v evropské populaci.

Z klinického hlediska je důležitá nejen analýza variant známých kausálních genů (LDL-R, ApoB, ApoE atd.). Významné je též vyšetření polygenních SNPs v genech CELSR2, MYLIP, HFE atd., které ovlivňují penetranci onemocnění. Rovněž detekce mutací asociovaných s odpovědí pacientů na statinovou léčbu (CELSR2, SLCO1B1) má v klinické praxi své nezastupitelné místo.



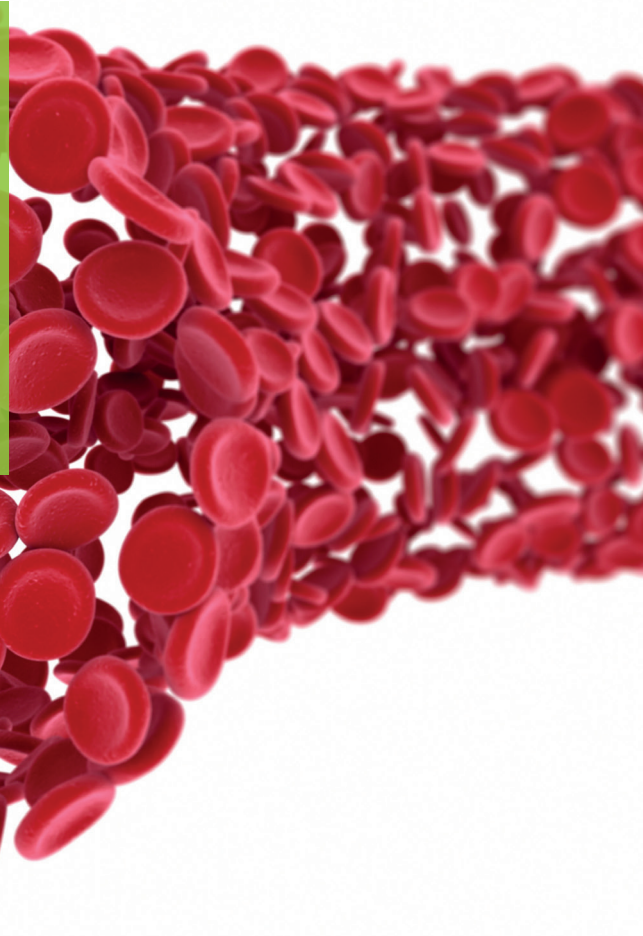
Gen	Sekvenované exony	Promotor	CNV
LDLR	všechny	236 bp před c.1	Ano (delece exonu 16-18)
APOB	všechny kromě exonu 1	Ne	Ne
PCSK9	všechny	439 bp před c.1	Ne
LDLRAP1	všechny	Ne	Ne
APOE	exony 2, 3 a část exonu 4 (c.387-529)	Ne	Ne
STAP1	všechny	Ne	Ne

Marker	Gen	Klinický význam
rs629301	CELSR2	Riziko FH
rs1564348	SLC22A1	Riziko FH
rs1800562	HFE	Riziko FH
rs2479409	PCSK9	Riziko FH
rs3757354	MYLIP	Riziko FH
rs4299376	ABCG8	Riziko FH
rs6511720	LDLR	Riziko FH
rs8017377	NYNRIN	Riziko FH
rs646776	ST3GAL4	Riziko FH
rs1367117	APOB	Riziko FH
rs429358	APOE	Riziko FH + statinová terapie
rs7412	APOE	Riziko FH + statinová terapie
rs646776	CELSR2	Statinová terapie
rs4149056	SLCO1B1	Statinová terapie
rs3798220	LPA	Statinová terapie
rs10455872	LPA	Statinová terapie

KATALOGOVÉ ČÍSLO	NÁZEV (POPIS)	TESTŮ/KIT
8-A109-24	FH kit	24
8-A109-48	FH kit	48

Pozn. Kit obsahuje také reagentie pro indexování vzorků .

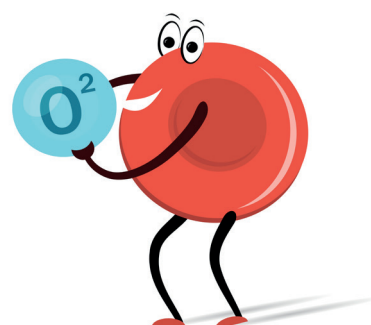
Talasémie – komplexní a rychlá diagnostika pomocí NGS



Co	Diagnostický kit pro sekvenaci kauzálních genů HBA1, HBA2 a HBB asociovaných s rozvojem α - a β -talasémie
Jednoduchost	Jeden vzorek – jedna zkumavka
Minimální pracnost	Příprava knihovny 4-5 hodin, z toho manuální práce 1 hod
Finanční a časová úspora	Komplexní vyšetření založené na jedné metodice
Hospodárnost	Minimalizace provozních nákladů díky optimálnímu využití kapacity sekvenátoru
Procesivita	Maximální počet vyšetřených pacientů v jednom runu
Přístroje	Validován pro NGS sekvenátory Illumina
Vyhodnocení	Software SmartSeq

Talasémie neboli tzv. středomořská anémie je jednou z nejčastějších monogenních chorob. Je pro ni typická produkce abnormálního hemoglobinu. Podle toho, který řetězec hemoglobinu je poškozen, rozlišujeme α -talasémii a β -talasémii. α -talasémie je nejčastěji způsobena delecí v jednom nebo obou HBA genech. Příčinou β -talasémie jsou především jednonukleotidové mutace v genu HBB.

Ve vzácných případech může být talasémie způsobena rovněž mutacemi v promotorových oblastech příslušných globinových genů. Pokud je mutována jedna z alel daného genu, pak se hovoří o minor (heterozygotní) talasémii; když jsou mutovány obě alely, vzniká tzv. major talasémie (homozygotní). Homozygotní α -talasémie je téměř neslučitelná se životem (plod často umírá ještě v děloze v důsledku nedostatku kyslíku), homozygotní β -talasémie má rovněž velmi těžký průběh a u žen vede k neplodnosti. Heterozygotní talasémie mají obecně mnohem mírnější průběh.



Gen	Pokryté oblasti	Počet ampliconů
HBA1	c.-101_c.*173 (obast c.* 19_c.*74 není sekvenována)	7
HBA2	c.-101_c.*141	7
HBB	c.-290_c.*472	13

Přehled specifických detekovaných delecí v genu pro alfa globin

Marker	HGVS	Princip detekce
--SEA	NG_000006.1:g.26264_45564del19301	Přímá detekce + CNV analýza
--FIL	NG_000006.1:g.11684_43534	Přímá detekce + CNV analýza
--THAI	NG_000006.1:g.10664_44164del33501	Přímá detekce + CNV analýza
-(α) 20.5	NG_000006.1:g.15164_37864del22701	Přímá detekce + CNV analýza
--MED 1	NG_000006.1:g.24664_41064del16401	Přímá detekce + CNV analýza
-(α) 21.9	NG_000006.1:g.[14373_36299del21927; ins29bp]	Přímá detekce + CNV analýza
-(α) 27.6	NG_000006.1:g.9079_36718del27640	Přímá detekce + CNV analýza
-(α) 3.7	Přesná poloha delece není v současnosti známa	CNV analýza
-(α) 4.2	Přesná poloha delece není v současnosti známa	CNV analýza
HS-40	Několik delecí	CNV analýza
Další delece	Několik delecí	CNV analýza

Přehled specifických detekovaných delecí v genu pro beta globin

Marker	HGVS	Princip detekce
Čínská	NG_000007.3:g.48795_127698del78904	Přímá detekce + CNV analýza
Filipínská	NG_000007.3:g.66258_184734del118477	Přímá detekce + CNV analýza
Junanská	NC_000011.10: 5182847-5249973del67127	Přímá detekce + CNV analýza
Tajvanská	NG_000007.3:g.69997_71353del1357	Přímá detekce + CNV analýza
SEA - HPFH	NC_000011.10: 5201647-5229059del27412	Přímá detekce + CNV analýza
δβ-Sicilská	NG_000007.3:g.64336_77738del13403	Přímá detekce + CNV analýza
Hb – Lepore Boston	NG_000007.3:g.63632_71046del	Přímá detekce + CNV analýza
Hb – Lepore Baltimore	NG_000007.3:g.63564_70978del	Přímá detekce + CNV analýza
Hb – Lepore	Přesná poloha delece není v současnosti známa	Přímá detekce + CNV analýza
Hollandia	NG_000007.3:g.63290_70702del	Přímá detekce + CNV analýza
290bp - del	HBB:c.-176_92+25del	Přímá detekce + CNV analýza
Další delece	Několik delecí	CNV analýza

Katalogové číslo	Název	Testů/kit
8-A106-24-RUO	Devyser Thalassemia	24
8-A106-48-RUO	Devyser Thalassemia	48

Pozn. Kit obsahuje také reagentie pro indexování vzorků .

Lexogen CORALL RNA Seq V2 pro analýzu celkového transkriptomu


NOVINKA

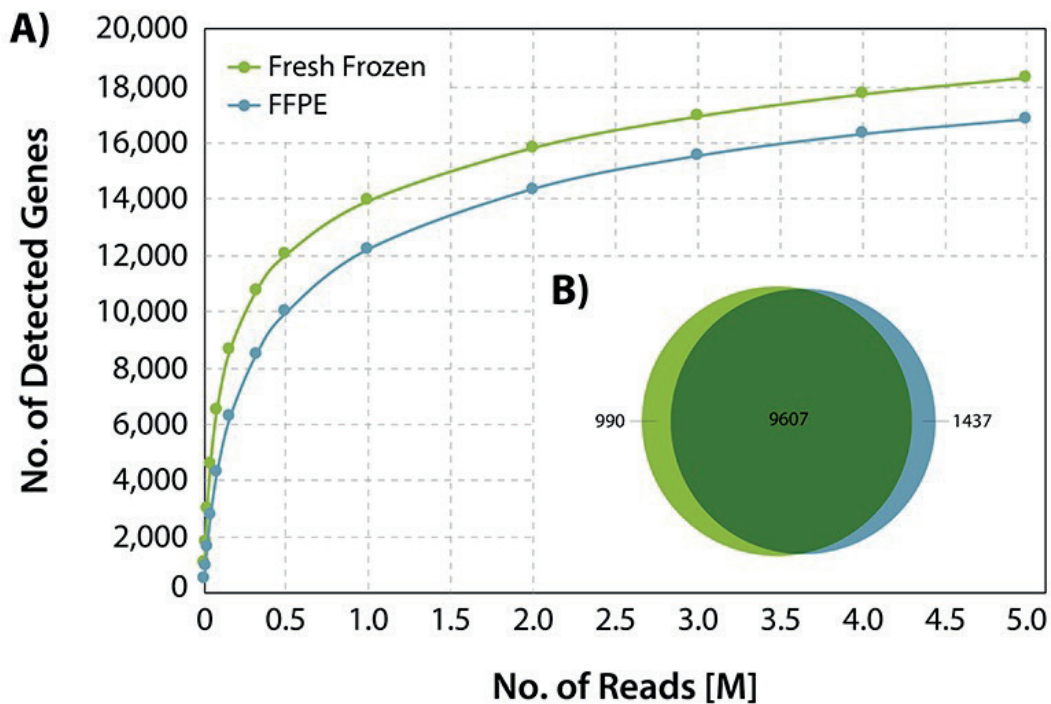
Co	NGS kit pro přípravu knihovny a analýzu celkového transkriptomu
Vzorky	1 - 1000 ng RNA izolované z FFPE bločků nebo čerstvé/mražené tkáně nebo krve
Princip a metodika	Příprava knihovny je založena na fragmentation-free RNA-seq technologii Možnost automatizace
Jednoduchost	Příprava knihovny během jednoho pracovního dne (< 6 hod)
Varianty	Diferenciální exprese genů, identifikace a kvantifikace izoform, alternativní splicing, detekce fúzí, SNP i SNV
Přístroje	Kompatibilní s přístroji Illumina
Vyhodnocení	CORALL Data Analysis Pipeline

Analýza celkového transkriptomu prostřednictvím sekvenováním RNA je špičkou v možnostech NGS a umožňuje určit molekuly RNA ve vzorku v momentě odběru vzorků. Transkriptom je dynamický buněčný prvek, který otvírá svět plný objevného potenciálu. Změny v reakci na léky, různé stavy nemoci, post-transkripční modifikace a alternativní sestřihané transkripty jsou jen některé příklady objevů získaných na základě analýzy RNA.

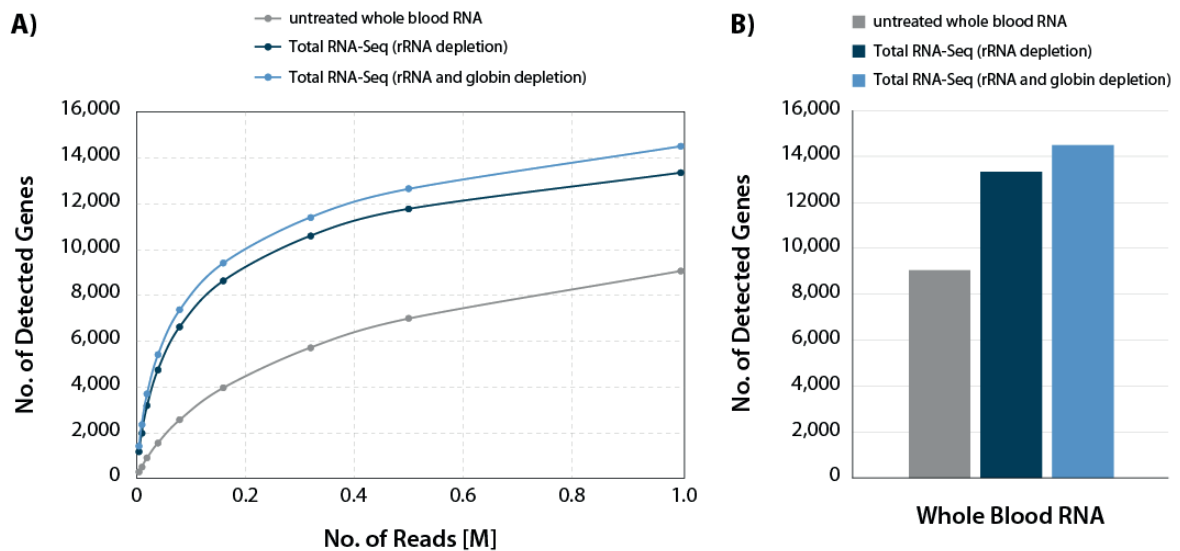
Lexogen je biotechnologická společnost, která patří mezi experty v oblasti analýzy RNA. Portfolio společnosti poskytuje komplexní a inovativní řešení pro analýzu RNA s hlavním zaměřením na vývoj technologií pro sekvenování RNA.

CORALL RNA-Seq V2 je produkt umožňující tvorbu knihoven určených pro sekvenování celého transkriptomu. Díky robustnosti metody je vhodný pro různé typy vzorků různé kvality včetně degradované RNA a FFPE vzorků. Postup přípravy knihovny je velmi snadný a rychlý, bez fragmentace a s možností automatizace. Oproti konvenčním metodám zahrnuje pracovní postup pouze 6 kroků.

Vztah mezi počtem detekovaných genů a pokrytím dle typu vstupního materiálu



Vztah mezi počtem detekovaných genů a pokrytím dle vstupní RNA z krevních vzorků



Souprava	Počet reakcí	Obsah soupravy
CORALL RNA-Seq V2 (stand-alone Kit) RUO	24, 96, 384	Kit pro přípravu knihovny
CORALL mRNA-Seq V2 with Poly(A) Selection	96, 384	Kit pro přípravu knihovny a kit pro selekci poly(A) mRNA
CORALL Total RNA-Seq V2 with RiboCop (HMR)	24, 96	Kit pro přípravu knihovny a kit RiboCop pro depleci rRNA
CORALL Total RNA-Seq V2 with RiboCop (HMR+globin)	24, 96	Kit pro přípravu knihovny a kit RiboCop pro depleci rRNA i globinové mRNA

Kompletní analýza lidského exomu



Co	NGS kity pro analýzu klinického a celkového humánního exomu
Princip a metodika	Příprava knihovny metodou hybridization-capture Fragmentace DNA je prováděna enzymaticky – nejsou nutné investice do nákladných přístrojů
Vzorky	200 ng DNA izolované z plné periferní krve
Jednoduchost	Příprava knihovny během dvou pracovních dní
Varianty	Detekce SNV, Indels a CNV
Pokrytí	Všechny kódující oblasti genů s přesahem \pm 5bp do intronů
Přístroje	Validováno pro přístroje MiSeq, NextSeq 500/550, HiSeq 2500/3000/4000 (Illumina)
Vyhodnocení	Platforma SOPHiA DDM™ pro vizualizaci a interpretaci dat

SOPHiA DDM® je software určený pro sekundární a terciární analýzu NGS dat. Jeho základem je ucelená databáze variant, diagnostických a klinických údajů vedená od roku 2011. Od roku 2014 pak využívá prvků umělé inteligence. Mezi hlavní přednosti software patří:

- perfektní grafické rozhraní a možnost jeho customizace
- možnost používání neomezeným počtem analytiků s volitelným rozsahem přístupu
- preklasifikace klinického významu variant pomocí vlastního algoritmu a ACMG pravidel
- predikce funkčního významu varianty
- možnost komunitního sdílení informací o variantách
- přímé propojení do dalších nástrojů, software a databází (ClinVar, NCBI, GnomAD, COSMIC, ExAC, OMIM, Alamut, IGV atd.)
- možnost nastavení virtuálních panelů
- tvorba reportů
- zaškolení a perfektní technická podpora zdarma
- vyhovuje GDPR

Grafické rozhraní software SOPHiA DDM®

PROJECT Interpretation 1 | SAMPLE #200036182 SG100001217 | RUN 07/08/2019 Large Panel Application | SG100001217 S1 | Clinical Exome Solution v2 germline

REPORTED 0/0

OVERVIEW SCREENING GENES SNVs/INDELS CNVs FUSIONS WARNINGS Interpretation Scope: CES_v2

Variant List - sorted by:

SOPHiA	ACMG	Pathogenicity	In Report	False+	Warning	Genomic	Sample	Transcript	Scores	Frequen				
Type	Chrom.	Position	ref alt	refNum altNum	VF(%) Depth Filter	Gene Transcript Strand	refSeq altSeq	refAA altAA	CDNA Protein	Exon Rank Consequence	Exon Position	Sift Polyphen2 Mut. Taster	GnomAD G1000 ESP5400	C A (f)
A	V					SNP chr 6 157525131	G 73 A 54	42.5% ARID1B 127 NM_001346813.1	c.5145+1G>A exon 19 p.(?) splice_donor_+1	1	71	1.0 0.999 0.979 1.0	- 0.0004 - 0.0009	-
A	III					SNP chr 9 37783990	T 91 G 72	44.2% EXOSC3 163 NM_001002269.2	c.395A>C exon 2 p.(Asp132Ala) missense	71	83	0.973 0.991 1.0	0.0078 0.003 0.0039	
A	IV					SNP chr 10 31810782	A 90 C 67	42.7% ZEB1 157 NM_001128128.2	c.2471A>C exon 7 p.(Gln824Pro) missense	83	8	0.921 0.009 1.0	0.0315 0.0166 0.027	
B	III					SNP chr 1 94473846	G 51 A 42	45.2% ABCA4 93 NM_000350.2	c.5843C>T exon 42 p.(Pro1948Leu) missense	8	24	1.0	0.038	
B	III					SNP chr 10 81081081	G 108 A 42	44.3% ARCC1 108 NM_001128128.2	c.2012G>T exon 16	16	24	1.0	0.038	

OVERVIEW DETAILS FLAGGING VIEWER ACMG SIMILAR PATIENTS WARNINGS SCREENING

reads 127 DEPTH 5 min 1970 max

frequencies 1/3 RUN 33% ACCOUNT N/A COMMUNITY

flagging 0 0 0 0 0 predictions D C B A Add To Report 0 Set To False + 0

transcript NM_001346813.1 Exon rank 19 CDS rank 19 strand >>>

cDNA c.5145+1G>A dbSNP rs1057518984 ID ClinVar rs1057518984

ref/alt G>A sequence G amino acid protein p.(?)

SNP splice_donor_+1

scores POLYPHEN2 N/A MutationTaster 1.0 ESP5400 N/A G1000 N/A SIFT N/A GnomAD N/A

Links GnomAD ExAC ClinVar COSMIC IGV NCBI ALAMUT Google OMIM

Souprava	Počet reakcí v balení	Počet pokrytých genů	Target region (Mb)
SOPHiA Clinical Exome Solution v3 (RUO)	16/32/48/96	5500 + mtDNA	16
SOPHiA Clinical Exome Solution v2 (RUO)	16/32/48/96	4490	12
SOPHiA Whole Exome Solution v2 (RUO)	12/16/32/48/96	19425 + mtDNA	41
SOPHiA Whole Exome Solution (RUO)	12/16/32/48/96	> 19 000	39

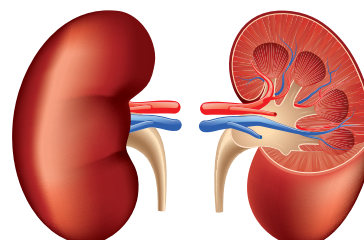
Kompletní genetická analýza kardiopatií a nefropatií



Co	NGS kity pro analýzu panelu genů asociovaných s arytmiemi/myopatiemi a nefropatiemi
Princip a metodika	Příprava knihovny metodou hybridization-capture Fragmentace DNA je prováděna enzymaticky – nejsou nutné investice do nákladných přístrojů
Vzorky	200 ng DNA izolované z plné periferní krve
Jednoduchost	Příprava knihovny během dvou pracovních dní
Varianty	Detekce SNV, Indels a CNV
Pokrytí	Všechny kódující oblasti genů s přesahem ± 5bp do intronů
Přístroje	Validováno pro přístroje MiniSeq, MiSeq, NextSeq 500/550 (Illumina) a Ion S5 (ThermoFisher)
Vyhodnocení	Pomocí software SOPHiA DDM – zahrnuto v ceně kitu!

SOPHiA DDM® je software určený pro sekundární a terciární analýzu NGS dat. Jeho základem je ucelená databáze variant, diagnostických a klinických údajů vedená od roku 2011. Od roku 2014 pak využívá prvků umělé inteligence. Mezi hlavní přednosti software patří:

- perfektní grafické rozhraní a možnost jeho customizace
- možnost používání neomezeným počtem analytiků s volitelným rozsahem přístupu
- preklasifikace klinického významu variant pomocí vlastního algoritmu a ACMG pravidel
- predikce funkčního významu varianty
- možnost komunitního sdílení informací o variantách
- přímé propojení do dalších nástrojů, software a databází (ClinVar, NCBI, GnomAD, COSMIC, ExAC, OMIM, Alamut, IGV atd.)
- možnost nastavení virtuálních panelů
- tvorba reportů
- zaškolení a perfektní technická podpora zdarma
- vyhovuje GDPR



Grafické rozhraní software SOPHiA DDM®

The screenshot displays the SOPHiA DDM software interface. At the top, it shows 'PROJECT Interpretation 1' and 'SAMPLE RUN 25/03/2019'. The main header includes 'extCAS_v2 128 genes' and 'Patient's Disease (0) REPORTED 1/1 PKP2 Extended Cardio Solution by SOPHiA GENETICS germline'. The navigation bar includes 'OVERVIEW', 'SCREENING', 'GENES', 'SNVs/INDELS', 'CNVs', 'FUSIONS', and 'WARNINGS'. The 'Variant List' is sorted by 'Prediction>Pathogenicity class>Gene'. The table below shows a list of variants with columns for ID, A, P, T, Gene, Coding consequence, c.DNA, Depth, VF%, ref, and alt.

ID	A	P	T	Gene	Coding consequence	c.DNA	Depth	VF%	ref	alt
A	VI	5	★	INDEL	PKP2 frameshift	c.2312_2313de...	787	47.9	GGA	G
B	III			SNP	ANK2 missense	c.5231C>A	1252	50.8	C	A
B	III		▲	SNP	DSG2 missense	c.473T>G	603	47.1	T	G
B	III			SNP	MYBPC3 missense	c.3392T>C	1051	50.0	A	G
B	III			SNP	TTN missense	c.44309T>C	1214	46.8	A	G
C	III			SNP	ABCC9 synonymous	c.3768T>C	754	50.3	A	G
C	III			SNP	ANK2 synonymous	c.2337C>T	1646	48.0	C	T
C	III			SNP	CACNA1C missense	c.5603_5605de...	1104	46.6	CGA	TGG
C	III			SNP	CACNA1D synonymous	c.4014C>T	1194	42.7	C	T
C	III			SNP	CTNNA3 synonymous	c.777C>A	772	52.2	G	T
C	III			SNP	DSP missense	c.88G>A	1003	49.5	G	A
C	III			SNP	GAA synonymous	c.915G>A	1115	49.0	G	A
C	III			SNP	GATA4 missense	c.1232C>T	1384	46.5	C	T
C	III			SNP	LAMA4 missense	c.848_849delC...	1184	100.0	TG	GT
C	III			SNP	LDB3 synonymous	c.1074C>T	1593	50.3	C	T
C	III			SNP	PKP2 missense	c.1577C>T	803	49.2	G	A

The bottom section shows detailed information for the selected variant (rs1064794350), including a variant frequency plot (47% variant fraction), a flagging viewer, and a screening view with a circular score plot.

Souprava	Počet reakcí v balení	Počet pokrytých genů
SOPHiA Cardio Solution (RUO)	48	31 genů: <i>CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CASQ2, CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, NKX2.5, PKP2, PLN, PRKAG2, RYR2, SCN10A, SCN5A, TMEM43, TNNI3, TNNT2, TRDN, TTR</i>
SOPHiA Extended Cardio Solution (RUO)	48	128 genů: seznam na vyžádání
SOPHiA Nephropathies Solution (RUO)	16/32/48	44 genů: <i>AGXT, AQP2, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, BSND, CASR, CEP290, CLCN5, CLCNKB, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CRB2, CTNS, CUBN, CYP24A1, DSTYK, EMP2, EYA1, FN1, FOXC1, GRHPR, HNF1b, KANK2, KCNJ1, LAMB2, NPHS2, NR3C2, OCRL, PAX2, PHEX, PKD1, PKD2, PKHD1, SIX1, SLC12A1, SLC12A3, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4, TTC21B, UMOD, WT1</i>

SOPHiA Pharmacogenomics Panel pro včasné odhalení účinků léčiv


 NOVINKA

Co	NGS panel zahrnující 41 genů významných z hlediska farmakogenomiky
Vzorky	200 ng DNA izolované z plné periferní krve
Princip a metodika	Příprava knihovny je založena na hybrid capture-based technologii Možnost automatizace a customizace
Jednoduchost	Příprava knihovny během dvou pracovních dní
Varianty	Detekce SNV, InDel, CNV a CYP2D6 alel
Přístroje	Kompatibilní s přístroji Illumina (MiSeq®, MiniSeq®, NextSeq®)
Vyhodnocení	Platforma SOPHiA DDM™ pro vizualizaci a interpretaci dat

Farmakogenomika je interdisciplinárním oborem, který se zabývá vztahem mezi genetickou dispozicí jedince a účinkem podávaných léčiv. Cílem farmakogenomiky je předpovědět účinek léčiv a reakci jedince na léčbu, a tím umožnit výběr vhodného léčiva či jeho dávky.

SOPHiA Pharmacogenomics Panel umožňuje detekci variant (SNV, InDel a CNV) genů, které ovlivňují metabolismus řady léčiv (antitrombika, antihypertenziva, antidepresiva, cytostatika, imunosupresiva), a tím umožňuje zajistit pacientovi účinnou a bezpečnou léčbu.

SOPHiA DDM™ je platforma určená pro sekundární a terciární analýzu NGS dat. Jejím základem je ucelená databáze variant vedená od roku 2011. Mezi hlavní přednosti platformy patří:

- perfektní grafické rozhraní a možnost jeho customizace
- anotace a predikce funkčního významu variant pomocí vlastního algoritmu a ACMG pravidel
- možnost komunitního sdílení informací o variantách
- přímé propojení do dalších nástrojů, software a databází (ClinVar, NCBI, GnomAD, COSMIC, ExAC, OMIM, Alamut, IGV, OncoPortal atd.)
- vyhovuje GDPR

Genotypování CYP2D6 pomocí speciálního analytického modulu:



Design panelu a přehled genů zahrnutých v SOPHiA Pharmacogenomics Community Panelu:

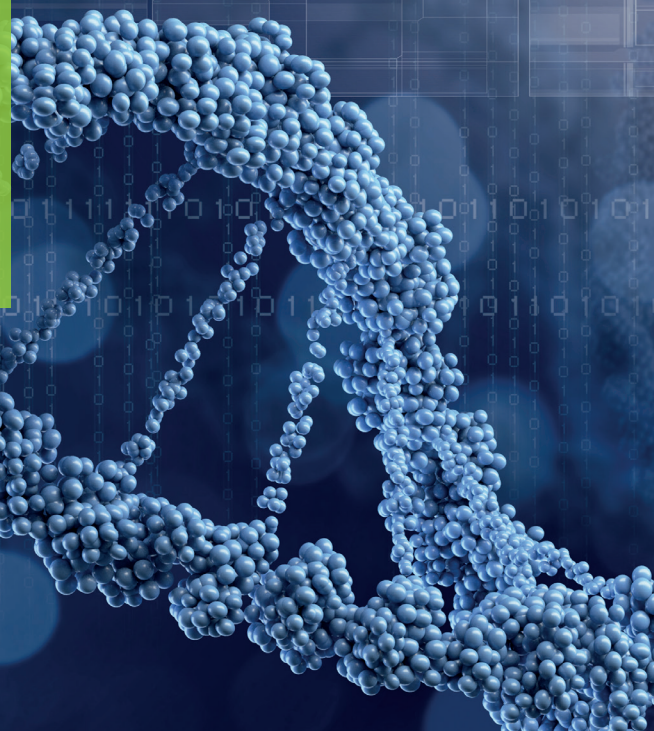
	△ Full gene	□ Gene hotspots	○ CNVs	☆ Star alleles	◇ Promoters/UTRs
<i>ABCB1</i>	△		○		◇
<i>ABCC2</i>		□	○		
<i>ABCC4</i>		□	○		
<i>ABCG2</i>		□	○		◇
<i>ACE</i>		□	○		
<i>ADRB1</i>		□	○		
<i>ADRB2</i>		□	○		
<i>BCHE</i>	△		○		
<i>CDA</i>		□	○		
<i>COMT</i>		□	○		
<i>CYP1A2</i>		□	○		
<i>CYP2B6</i>		□	○		
<i>CYP2C19</i>		□	○		
<i>CYP2C8</i>		□	○		
<i>CYP2C9</i>		□	○		
<i>CYP2D6</i>	△		○	☆	◇
<i>CYP3A4</i>		□	○		
<i>CYP3A5</i>		□	○		
<i>CYP4F2</i>		□	○		
<i>DPYD</i>	△		○		
<i>DRD2</i>		□	○		
<i>G6PD</i>		□	○		
<i>HTR2A</i>		□	○		
<i>ITPA</i>		□	○		
<i>MTHFR</i>		□	○		
<i>NAT2</i>	△		○		
<i>NR1I2</i>		□	○		
<i>NR1I3</i>		□	○		
<i>NUDT15</i>	△		○		
<i>OPRM1</i>		□	○		
<i>P2RY12</i>		□	○		
<i>POR</i>		□	○		
<i>RYR1</i>		□	○		
<i>SLC22A1</i>		□	○		
<i>SLCO1B1</i>		□	○		
<i>TPMT</i>	△		○		
<i>TYMS</i>		□	○		
<i>UGT1A1</i>		□	○		◇
<i>UGT1A4</i>		□	○		◇
<i>UGT2B7</i>		□	○		
<i>VKORC1</i>	△		○		◇

Sekvenační chemie	Kapacita cartridge
MiniSeq® Mid Output Reagent Kit (300 cycles)	16 vzorků
MiSeq® Reagent Kit v2 (300 cycles)	32 vzorků

Název produktu	Počet reakcí	Katalogové číslo
SOPHiA Pharmacogenomics Community Panel (RUO)	32, 48, 96	41 genů: <i>BCB1</i> , <i>ABCC2</i> , <i>ABCC4</i> , <i>ABCG2</i> , <i>ACE</i> , <i>ADRB1</i> , <i>ADRB2</i> , <i>BCHE</i> , <i>CDA</i> , <i>COMT</i> , <i>CYP1A2</i> , <i>CYP2B6</i> , <i>CYP2C19</i> , <i>CYP2C8</i> , <i>CYP2C9</i> , <i>CYP2D6</i> , <i>CYP3A4</i> , <i>CYP3A5</i> , <i>CYP4F2</i> , <i>DPYD</i> , <i>DRD2</i> , <i>G6PD</i> , <i>HTR2A</i> , <i>ITPA</i> , <i>MTHFR</i> , <i>NAT2</i> , <i>NR1I2</i> , <i>NR1I3</i> , <i>NUDT15</i> , <i>OPRM1</i> , <i>P2RY12</i> , <i>POR</i> , <i>RYR1</i> , <i>SLC22A1</i> , <i>SLCO1B1</i> , <i>TPMT</i> , <i>TYMS</i> , <i>UGT1A1</i> , <i>UGT1A4</i> , <i>UGT2B7</i> , <i>VKORC1</i>

NOVINKA

SOPHiA DDM™ T-Universal Pipeline – univerzální řešení pro vyhodnocení Hybrid Capture-based NGS panelů



Co	Univerzální bioinformatická pipeline pro vyhodnocení NGS panelů zahrnujících až 500 genů pomocí platformy SOPHiA DDM™
Vzorky	DNA izolované z plné periferní krve
Princip a metodika	Příprava knihovny musí být založena na hybrid capture-based technologii
Varianty	Detekce germinálních variant typu SNV, InDel a Alu inserce
Přístroje	Kompatibilní s přístroji Illumina (MiSeq®, HiSeq®, NextSeq®)
Vyhodnocení	Platforma SOPHiA DDM™ pro vizualizaci a interpretaci dat (od FASTQ k reportu)

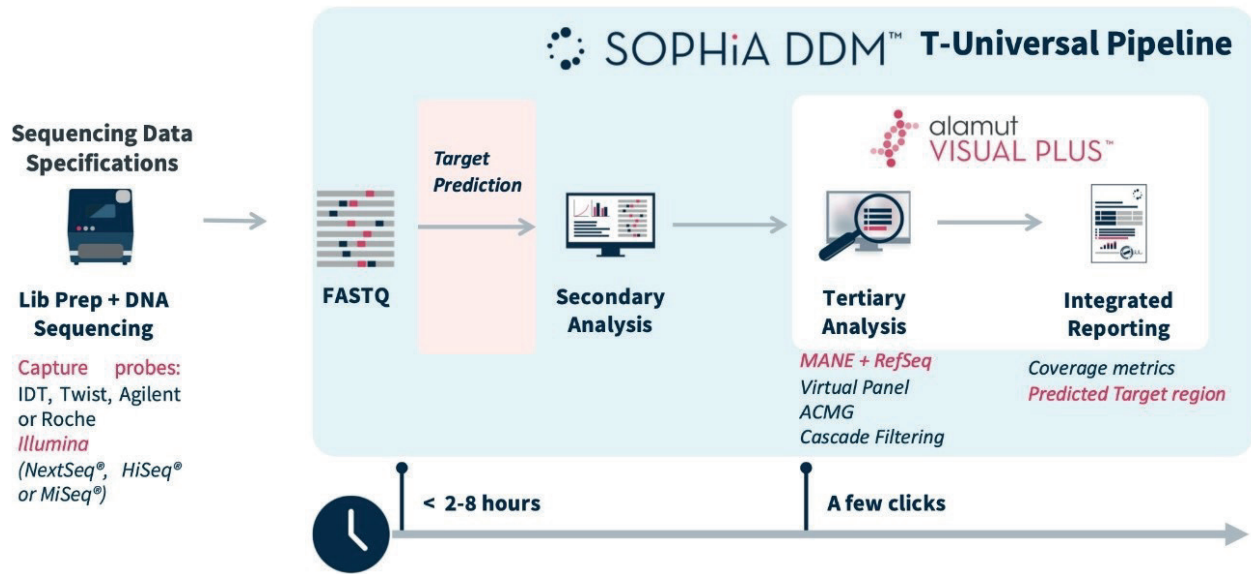
SOPHiA DDM™ T-Universal Pipeline je univerzální bioinformatická pipeline platformy SOPHiA DDM™, která umožňuje analýzu germinálních variant NGS panelů do velikosti až 500 genů. Pipeline je určena pro vyhodnocení knihoven, jejichž příprava je založena na hybrid capture-based technologii s následnou sekvenací pomocí platformy Illumina. Díky predikčnímu modulu pipeline automaticky identifikuje cílové oblasti daného NGS panelu bez nutnosti použití specifických BED souborů. Jedna pipeline může být využita pro vyhodnocení panelů různé velikosti a různého složení genů.

SOPHiA DDM™ je platforma určená pro sekundární a terciární analýzu NGS dat. Jejím základem je ucelená databáze variant vedená od roku 2011. Mezi hlavní přednosti platformy patří:

- perfektní grafické rozhraní a možnost jeho customizace
- anotace a predikce funkčního významu variant pomocí vlastního algoritmu a ACMG pravidel
- přímé propojení do dalších nástrojů, software a databází (ClinVar, NCBI, GnomAD, COSMIC, ExAC, OMIM, Alamut, IGV, OncoPortal atd.)
- nastavení virtuálních panelů
- řazení a filtrace variant dle požadavků uživatele
- vyhovuje GDPR

Grafické rozhraní software SOPHiA DDM®:

Postup vyhodnocení pomocí SOPHiA DDM™ Targeted-Universal Pipeline:



Souprava

SOPHiA DDM™ Targeted-Universal Pipeline (RUO)

Počet pokrytých genů

Až 500 genů (seznam genů na vyžádání)

Trombofílie

Devyser® Thrombophilia

Devyser® Thrombophilia je CE IVD souprava pro diagnostiku trombofilních mutací. Souprava detekuje šest mutací spojených se zvýšeným rizikem trombózy.

Přehled detekovaných mutací

Faktor	Normální alela	Mutovaná alela
Faktor V Leidenská mutace	1691 G	1691 G>A
Faktor V R2	4070 A	4070 A>G
Prothrombin/FII 20210	20210 G	20210 G>A
MTHFR C677T	677 C	677 C>T
MTHFR A1298C	1298 A	1298 A>C
PAI-1/Serpin 1 (4G/5G)	5G	4G



FV Leiden (G1691A; R506Q): vede k rezistenci vůči aktivovanému proteinu C; vyskytuje se u 20-50% pacientů s žilním tromboembolismem a představuje jeden z nejdůležitějších dědičných rizikových faktorů pro dědičnou trombofilii

FV R2 haplotype (H1299R): častý mírný rizikový faktor trombózy; zvyšuje riziko CVD pro nositele Leidenské mutace

Prothrombin (PTH; Factor II) G20210A: alela A je spojena se zvýšenou úrovní protrombinu; nosiči mají cca 3x zvýšené riziko mozkové a hluboké žilní trombózy; riziko výrazně zvyšuje kombinace s Leidenskou mutací.

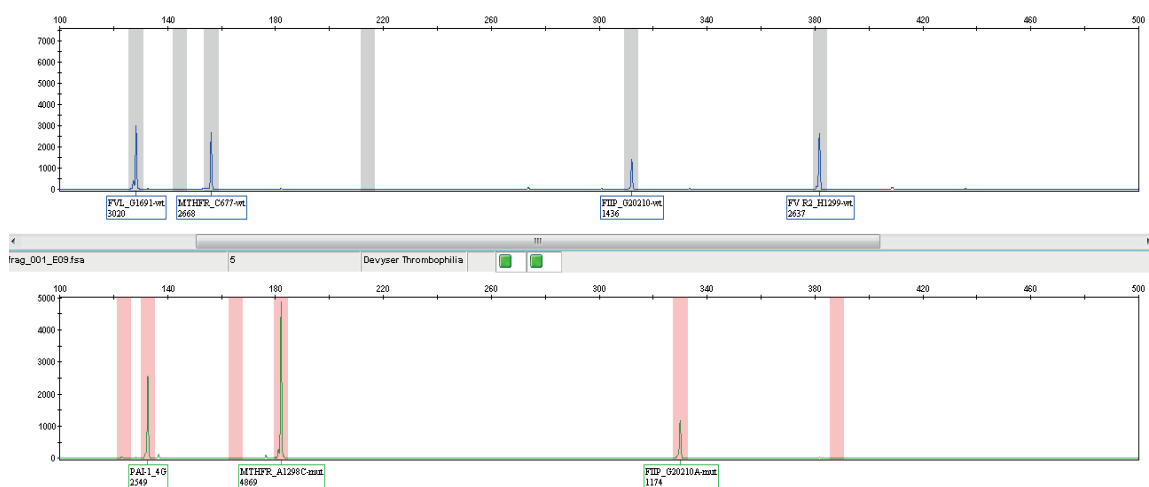
5,10-Methylenetetrahydrofolate Reductase (MTHFR):

MTHFR C677T: termolabilní forma (T alela) je spojena se sníženou enzymovou aktivitou a zvýšeným homocysteinem v plazmě ve spojení s deficiencí folátu; homozygotita předurčuje k arteriální a žilní trombóze v přítomnosti dalších rizikových faktorů.

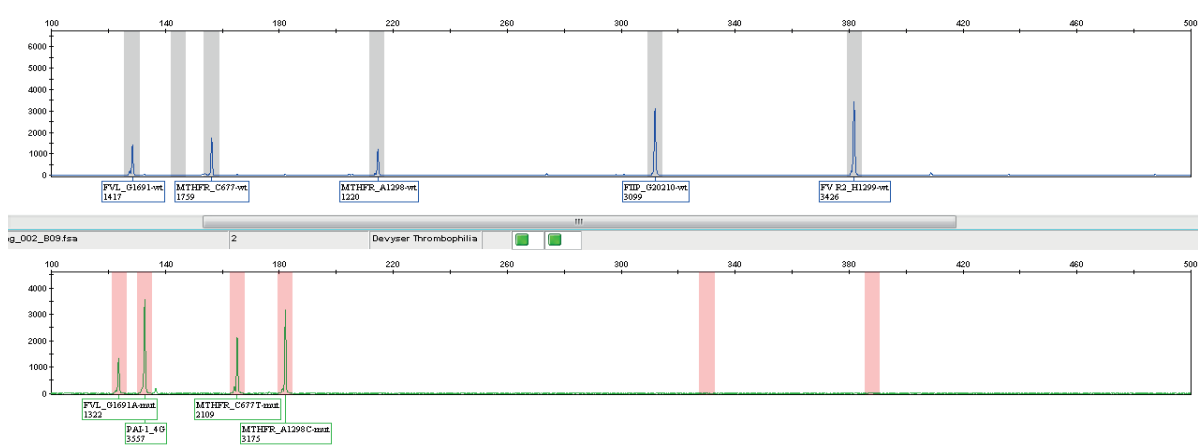
MTHFR A1298C: složená heterozygotita C677T je také spojována s redukcí enzymové aktivity MTHFR.

Plasminogen Activator Inhibitor 1 (PAI-1, Serpin E1) 4G/5G: alela 4G je spojována s vyšší transkripcí PAI-1 a je považována za níže rizikový faktor žilní trombózy a infarktu myokardu.

Příklad výsledku: FV-wt, FII-heterozygot, MTHFRA1298C-hom. mutace, MTHFRC677T-wt, PAI1-4G.



Příklad výsledku: FVR2-wt, FVLeiden-heterozygot, FII-wt, MTHFRA1298C-heterozygot, MTHFRC677T-heterozygot, PAI1-4G.



TECHNICKÉ POŽADAVKY

Analýza produktů probíhá na sekvenátorech ABI 310/3100/3130/3700. Využívá se kalibrace barevnou DEV-5. Jako interní standard se používá Gene-Scan-600LIZ nebo Devyser 560 sizer Orange. Analýza je validována pro polymery POP4, POP6.

Katalogové číslo:

Souprava:

Počet testů:

8-A035

Devyser Thrombophilia

48

Kardiovaskulární markery

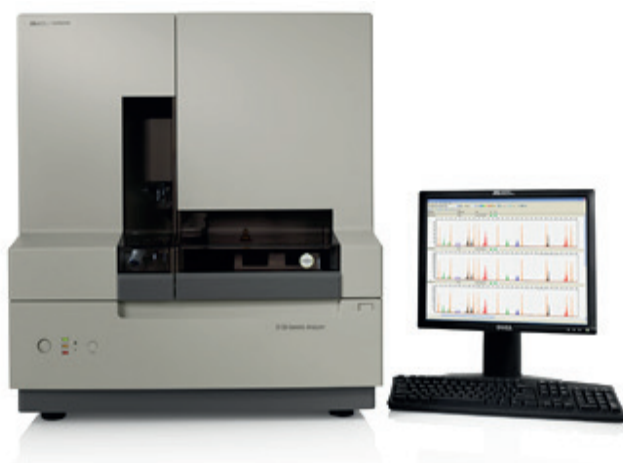


Devyser® CVD

Devyser® CVD je CE IVD souprava pro diagnostiku mutací spojených s aterosklerózou. Souprava detekuje 7 mutací spojených se zvýšeným rizikem vzniku trombózy a aterosklerózy.

Přehled detekovaných mutací

Angiotensin konvertující enzym (ACE)	287 bp ins/del
Receptor destiček GPIIIa (ITGB3)	L59P /c.176T?C
Beta fibrinogen (FGB)	c.-463G>A -455 varA/varG
Faktor XIII (F13A1)	V34L/c.-463G?T
Angiotensin (AGT)	M268T/c.803T?C
Angiotensin II receptor typ1 (ATGR1)	ATR-1, A1166C
Cystathione Beta-Syntáza (CBS)	844Ins67 ins/del



ACE I/D: Inzerčně/deleční polymorfismus v genu pro angiotenzin konvertující enzym je spojován s vznikem vysokého krevního tlaku a ischemické choroby srdeční.

GPIIIa: HPA1b je spojována se zvýšeným rizikem infarktu myokardu a mrtvice.

FBG: Polymorfismus -455G>A v promotoru genu FGC je spojován se zvýšenou koncentrací fibrinogenu v plasmě, který je nezávislým prediktorem ischemické choroby srdeční.

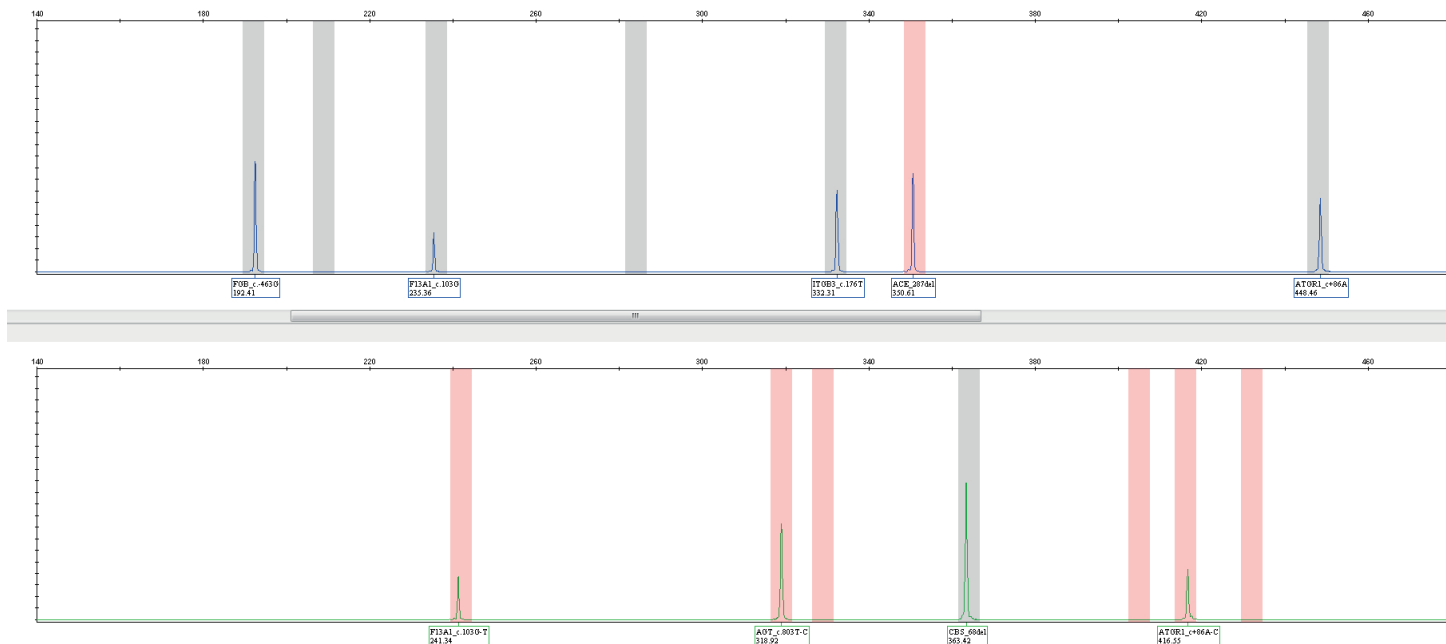
Faktor XIII: Varianta V34L má protektivní úlohu proti žilní trombóze. Je rovněž spojena se sníženým rizikem mrtvice a infarktu myokardu.

AGT: Polymorfismus M268T je spojován se zvýšeným rizikem hypertenze.

AGTR1: Polymorfismus 1166A>C je spojován se zvýšeným rizikem hypertenze a kardiovaskulárních onemocnění.

CBS: Varianta 844ins68 je spojována se zvýšeným rizikem předčasného okluzivního arteriálního onemocnění.

Příklad výsledku: FGB, ITGB3, ACE wild type, FXIII, ATGR1 heterozygot, AGT a CBS homozygot

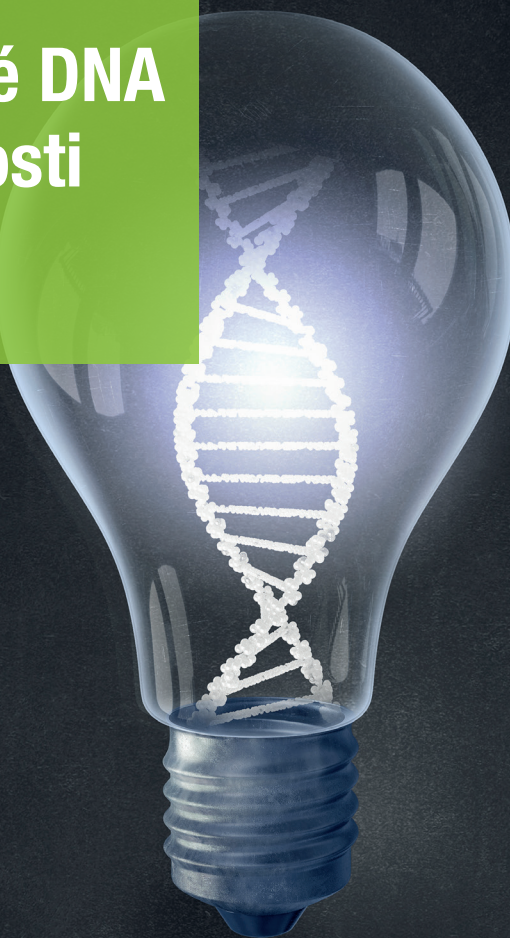


Katalogové číslo:	Souprava:	Počet testů:
8-A036	Devyser CVD	48

TECHNICKÉ POŽADAVKY

Analýza produktů probíhá na sekvenátorech ABI 310/3100/3130/3700. Využívá se kalibrace barevnou DEV-5. Jako interní standard se používá GeneScan-600LIZ nebo Devyser 560 sizer Orange. Analýza je validována pro polymery POP4, POP6 a POP7.

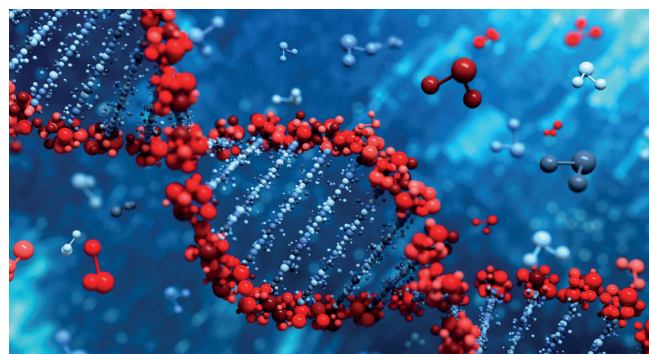
LaCAR – Rychlé DNA testy bez nutnosti extrakce DNA



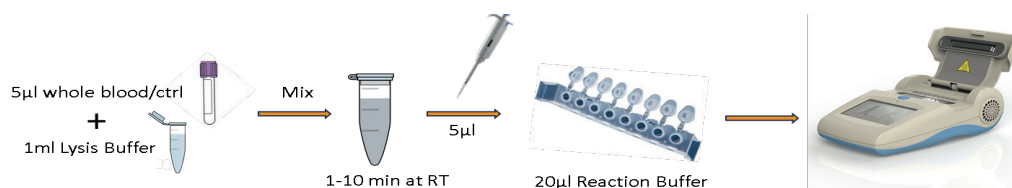
Co	Kity využívající technologii LAMP pro genetickou diagnostiku
Princip a metodika	Izotermální amplifikace zprostředkovaná smyčkou (LAMP) a následná analýza křivky tání umožňuje detekci SNP a alelickou diskriminaci.
Specifická	Vysoká specifická je zajištěna použitím 6 primerů.
Rychlost	+/- 60 minut od vzorku k výsledku
Vzorky	1 µl nebo 5 µl plné krve nebo suchá krevní kapka, extrahovaná DNA, zmrzlá krev, bukalní stěr
Přístroje	jednoduchý přístroj LC Genie III nebo Real-time PCR cykly LightCycler® 480 (I, II & Z) LightCycler® 96 CFX™ 96 QuantStudio (1, 3, 5) Rotor-Gene Q Mic qPCR Cycler
Vyhodnocení	Analýza křivky tání
Certifikace	CE IVD

LAMP (Loop-Mediated Isothermal Amplification)

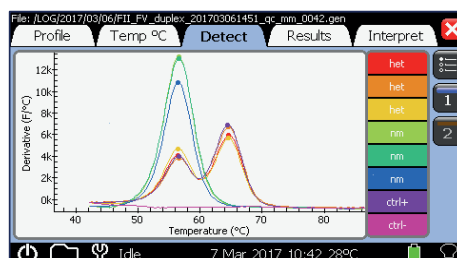
Technologie izotermální amplifikace zprostředkované smyčkou je rychlá, levná, jednoduchá a robustní metoda při které dochází k amplifikaci za stálé teploty. Není použit krok denaturace a při přítomnosti cílových sekvencí 6 primerů je produkováno velké množství cílové DNA. Amplifikovaná DNA je podrobena analýze křivek tání. Je tedy možné provádět analýzu SNP (rozlišit wild-type, mutant, heterozygot) nebo určit přítomnost/nepřítomnost specifické alely.



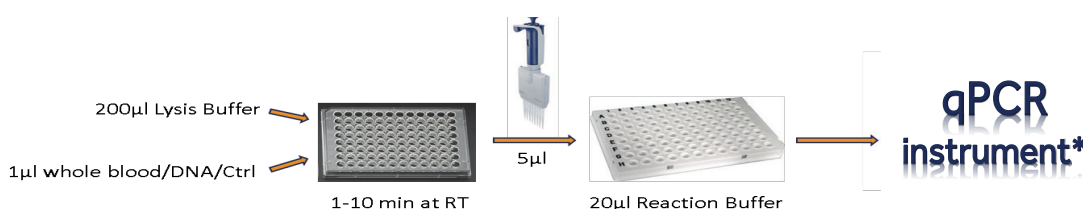
Pracovní postup za použití přístroje LC Genie III pro malé množství vzorků



- Přístroj pro 8 jamkový strip
- Malé objemy
- Plná dohledatelnost
- Interpretace výsledků
- Generování výsledků v PDF nebo CSV
- méně než 45 minut od vzorku k výsledku



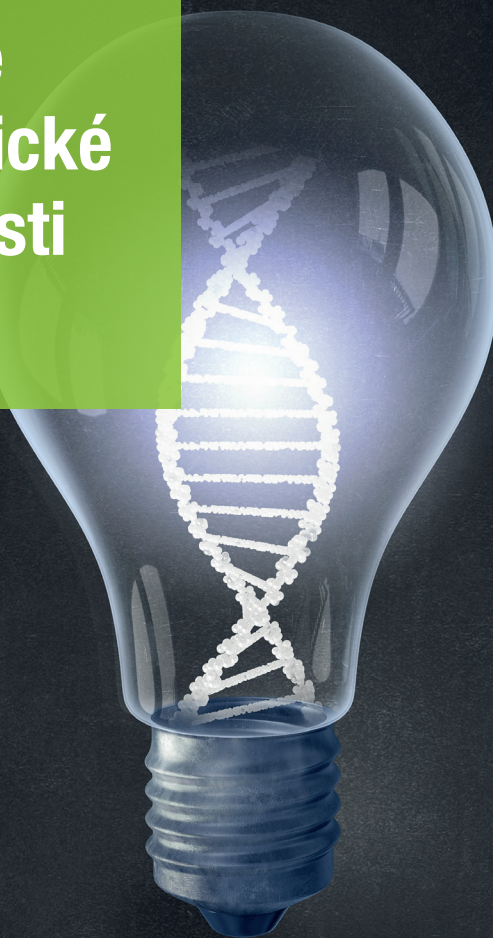
Pracovní postup za použití Real-time PCR cyklieru pro velké množství vzorků



- Jen 2 manipulace
- Molekulárně biologická laboratoř již velmi pravděpodobně má potřebné vybavení
- Je možné na jedné destičce provést více analýz
- +/- 60 minut od vzorku po výsledek
- Pro větší množství vzorků lze dále automatizovat např. za použití pipetovacího robota Hamilton

NÁZEV PRODUKTU	KAT. Č. BALENÍ 24 RXN	KAT. Č. BALENÍ 96 RXN
LAMP Human Prothrombin mutation KIT (rs1799963)	LC-FII-LP-24	LC-FII-LP-96
LAMP Human FV LEIDEN KIT (rs6025)	LC-FVL-LP-24	LC-FVL-LP-96
LAMP Human FII&FVL Duplex KIT (rs1799963/rs6025)	LC-FII&FVL-LP-24	LC-FII&FVL-LP-96
LAMP Human MTHFR mutation KIT (rs1801133)	LC-MTHFR-LP-24	LC-MTHFR-LP-96
LAMP Human MTHFR 2nd mutation KIT (rs1801131)	LC-2ndMTHFR-LP-24	LC-2ndMTHFR-LP-96
LAMP Human PAI-1 mutation KIT	LC-PAI1-LP-24	
LAMP Human Hemochromatosis KIT (rs1800562/rs1799945)	LC-HFE-LP-24	LC-HFE-LP-96
LAMP Human HLA-B27 detection KIT	LC-HLAB27-LP-24	LC-HLAB27-LP-96
LAMP Human HLA Coeliac Direct KIT	LC-HLACD-LP-24	LC-HLACD-LP-96
LAMP Human HLA-B27 Direct detection KIT	LC-HLAB27Direct-LP-24	LC-HLAB27Direct-LP-96
LAMP Human A1AT deficiency KIT (RUO)	LC-A1AT-LP-24	
LAMP Human Lactose Intolerance KIT	LC-LacI-LP-24	LC-LacI-LP-96
LAMP Human Lactose Intolerance Duplex KIT	LC-LacIDuplex-LP-24	LC-LacIDuplex-LP-96
LAMP Human Fructose Intolerance KIT (RUO)	LC-FruCI-LP-24	

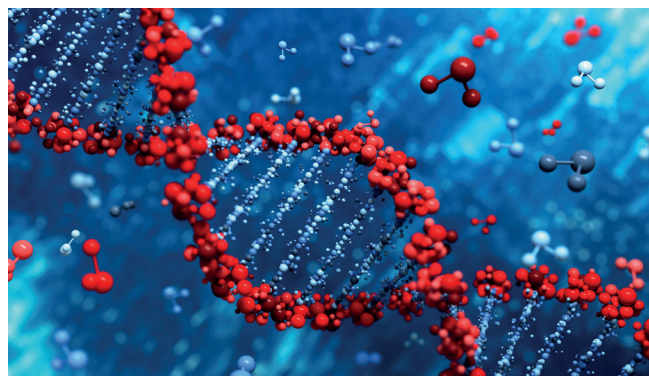
LaCAR – Rychlé farmakogenomické testy bez nutnosti extrakce DNA



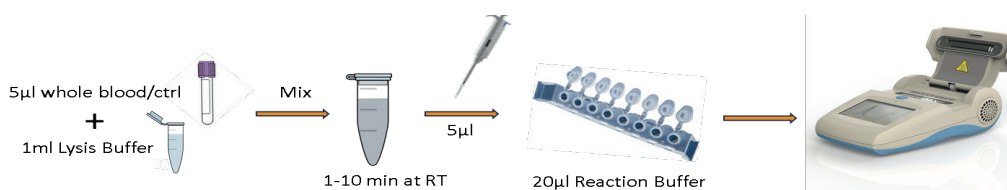
Co	Kity využívající technologii LAMP pro genetickou diagnostiku
Princip a metodika	Izotermální amplifikace zprostředkovaná smyčkou (LAMP) a následná analýza křivky tání umožňuje detekci SNP a alelickou diskriminaci.
Specifická	Vysoká specifická je zajištěna použitím 6 primerů.
Rychlost	+/- 60 minut od vzorku k výsledku
Vzorky	1 µl nebo 5 µl plné krve nebo suchá krevní kapka, extrahovaná DNA, zmrzlá krev, bukalní stěr
Přístroje	jednoduchý přístroj LC Genie III nebo Real-time PCR cykly LightCycler® 480 (I, II & Z) LightCycler® 96 CFX™ 96 QuantStudio (1, 3, 5) Rotor-Gene Q Mic qPCR Cycler
Vyhodnocení	Analýza křivky tání
Certifikace	CE IVD

LAMP (Loop-Mediated Isothermal Amplification)

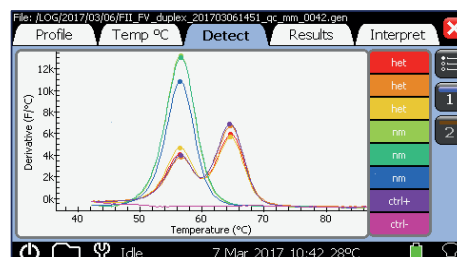
Technologie izotermální amplifikace zprostředkované smyčkou je rychlá, levná, jednoduchá a robustní metoda při které dochází k amplifikaci za stálé teploty. Není použit krok denaturace a při přítomnosti cílových sekvencí 6 primerů je produkováno velké množství cílové DNA. Amplifikovaná DNA je podrobena analýze křivek tání. Je tedy možné provádět analýzu SNP (rozlišit wild-type, mutant, heterozygot) nebo určit přítomnost/nepřítomnost specifické alely.



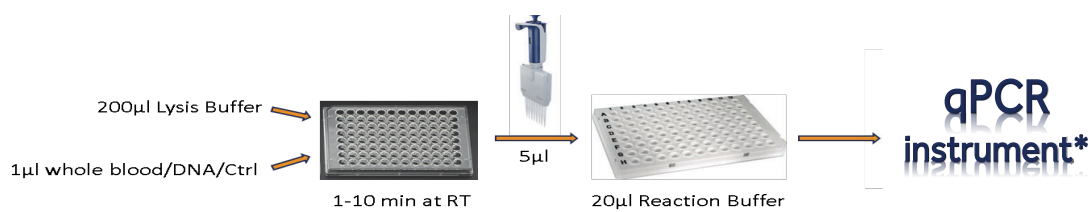
Pracovní postup za použití přístroje LC Genie III pro malé množství vzorků



- Přístroj pro 8 jamkový strip
- Malé objemy
- Plná dohledatelnost
- Interpretace výsledků
- Generování výsledků v PDF nebo CSF
- méně než 45 minut od vzorku k výsledku



Pracovní postup za použití Real-time PCR cyklieru pro velké množství vzorků



- Jen 2 manipulace
- Molekulárně biologická laboratoř již velmi pravděpodobně má potřebné vybavení
- Je možné na jedné destičce provést více analýz
- +/- 60 minut od vzorku po výsledek
- Pro větší množství vzorků lze dále automatizovat např. za použití pipetovacího robota Hamilton

NÁZEV PRODUKTU	KAT. Č. BALENÍ 24 RXN
LAMP Human TPMT deficiency KIT	LC-TPMT-LP-24
LAMP Human DPD deficiency KIT 4 mutations	LC-DPD4mut-LP-24
LAMP Human CYP2C9 mutation KIT - Warfarin	LC-CYP2C9-LP-24
LAMP Human CYP2C19 mutation KIT - Clopidogrel	LC-CYP2C19-LP-24
Genie III instrument & Accessories	LC-Genie III & Accessories
LAMP Human HLA-B57:01 Direct detection KIT - Abacavir (RUO)	LC-HLAB57:01-LP-24

Hemochromatóza



Devysr® HFE v2 je CE IVD souprava pro detekci mutací v genu HFE.

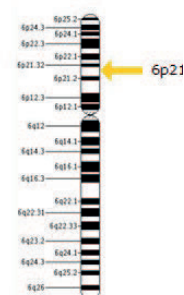
Diagnostika pomocí HFE soupravy je založena na PCR amplifikaci sekvencí v genu HFE. Primery pro celkově **6 markerů** jsou namíchány v **jediné multiplex PCR reakci**. Souprava detekuje wild type, mutantní i heterozygotní genotyp vzorků u mutací **C282Y, S65C a H63D** na chromozomu 6.

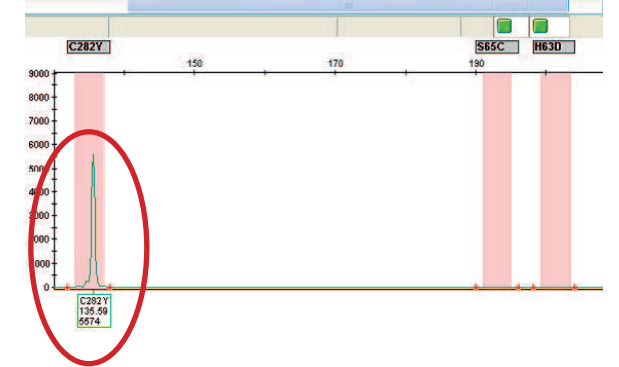
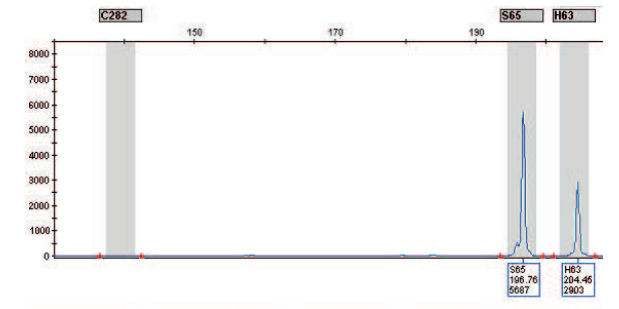
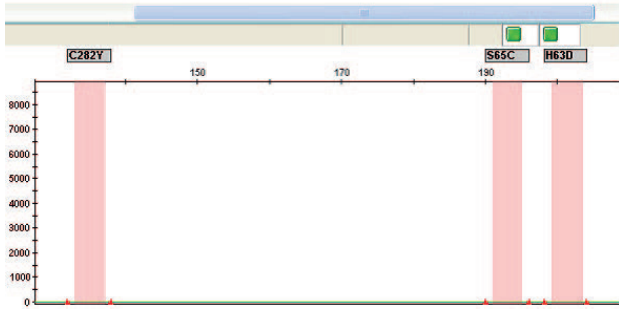
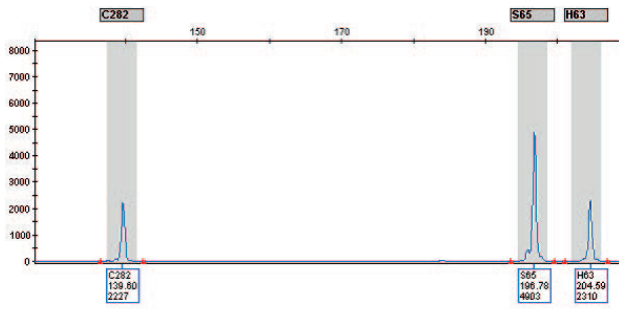
HFE hereditární hemochromatóza (HFE) je autozomálně recesivně dědičná porucha metabolismu železa, při níž se hromadí v těle nadbytek železa. Hromadění železa v různých orgánech vede k těžkému poškození těchto orgánů. Častými komplikacemi jsou cirhóza jater, diabetes, artritida a kardiomyopatie.

Včasná zahájení léčby má velký význam, neboť vážné komplikace se obvykle objevují až po desetiletích hromadění železa.

Prevalence HFE je asi 1 : 300-800, takže se jedná o jednu z nejčastějších geneticky přenášených chorob vůbec.

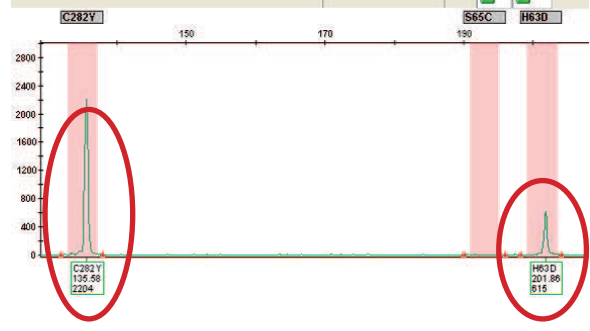
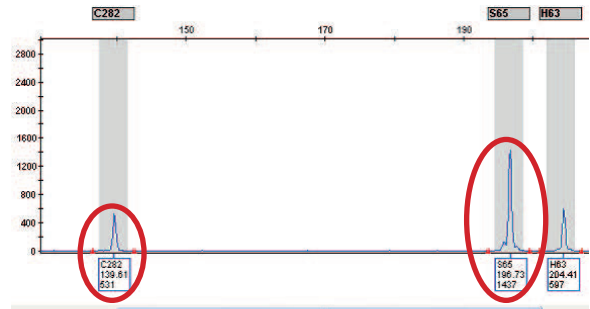
Kodón	Wild typ Mutant	Záměna
HFE-63	His63 Asp63 (H63D)	CAT/GAT
HFE-65	Ser65 Cys65 (S65C)	AGT/TGT
HFE-282	Cys282 Tyr282 (C282Y)	TGC/TAC





Technické požadavky:

Analýza produktů probíhá na sekvenátorech ABI 310/3100/3130/3500. Využívá se kalibrace barevnou sadou DEV-5 nebo Dye set D. Jako interní standard se používá 560Sizer Orange nebo Gene-Scan-500. Analýza je validována pro polymery POP4 a POP7.



Katalogové číslo:	Souprava:	Počet testů:
8-A030.2	Devyser HFE v2	48

RhD faktor



Co	Kit pro identifikaci statutu RhD faktoru plodu (RhD pozitivní/ negativní).
Princip a metodika	Kit funguje na principu real-time PCR. Metoda duplex PCR využívá fluorescenčně značené sondy (systém FAM/ VIC) k identifikaci specifické sekvence exonu 4 v genu RHD a specifické sekvence GAPDH (interní kontrola).
Spolehlivá náhrada in-house metod	Bezproblémové a spolehlivé výsledky bez nutnosti optimalizace vlastních metod
Přístroje	Real-time PCR termocyklér (ABI 7500, QuantStudio Flex 6/7 apod.)
Vzorky	Kit je určen pro testování DNA izolované ze vzorků krevní plazmy žen min v 11-12 týdnu těhotenství, kdy lze detekovat DNA plodu v potřebné kvantitě.
Počet reakcí kitu	Kit na 96 reakcí je dle výrobce optimální pro vyšetření 31 pacientek

Rh systém krevních skupin zahrnuje 49 různých antigenů, k nejčastějším patří typ D, C, c, E.

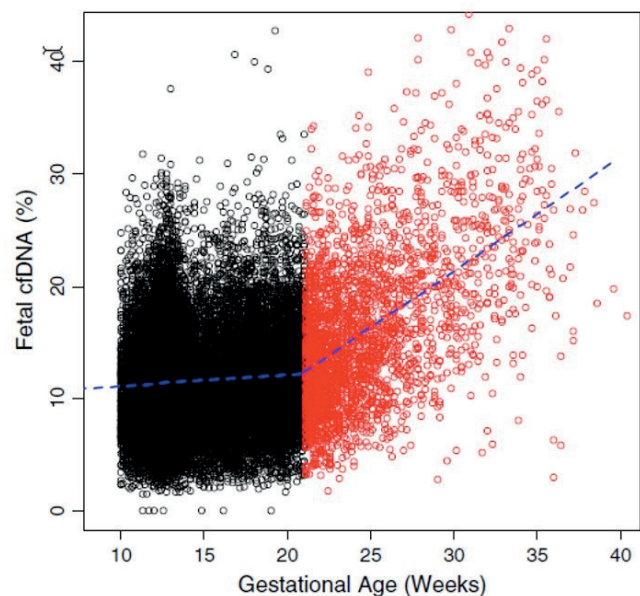
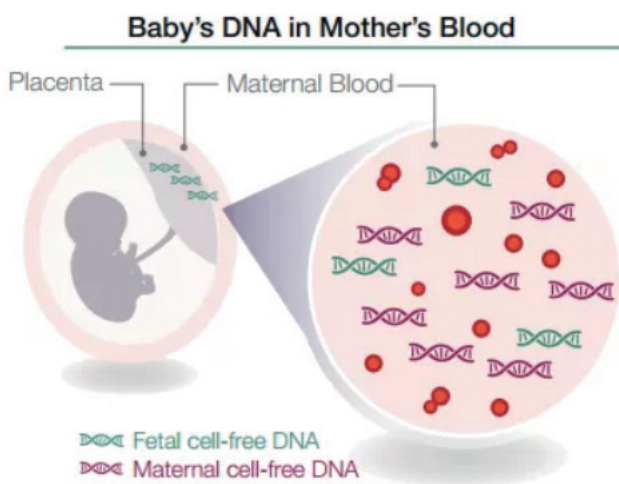
U gravidních RhD negativních žen se obvykle přistupuje k profylaxi anti-RhD protilátkami, aniž by byla ověřována přítomnost RhD antigenu u plodu. Imunizace proti RhD antigenu je jednou z nejčastějších příčin závažných hemolytických onemocnění plodů a novorozenců. Plošná imunizace pacientek bez confirmace RhD antigenu u plodu je rovněž diskutabilní z etického hlediska. Firma Devyser proto vyvinula kit pro testování vzorků krve odebraných od budoucích matek, který umožňuje spolehlivou diagnostiku RhD faktoru plodu. Plošnou profylaxi pacientek je pak možné omezit pouze na opodstatněné případy.



Metodika analýzy RHD plodu kitem Devyser:



Předpokladem pro bezproblémové užívání kitu je vhodné načasování odběru vzorků krve od pacientek. Volné molekuly DNA plodu jsou v krvi těhotných žen detekovatelné přibližně od čtvrtého týdne těhotenství. Pro potřeby real-time PCR kitu Devyser je templátová DNA izolována z maternální krevní plazmy získané od pacientek na konci prvního trimestru.



Katalogové číslo:	Souprava	Počet reakcí:
8-A060	Devyser RHD	72
8-A060-390	Devyser RHD	390

Syndrom fragilního X

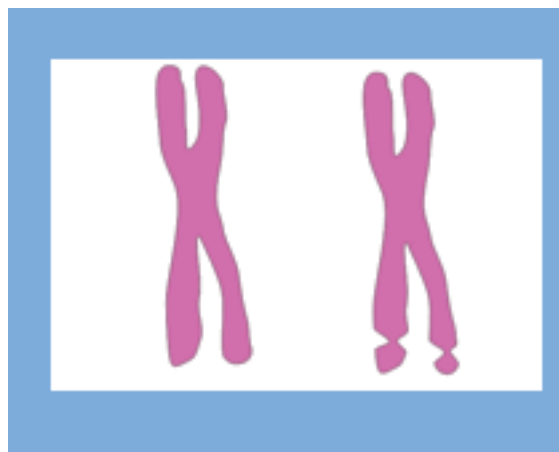


Co	Laboratorní test detekující expanzi CGG repetit v genu FMR1 vedoucí k syndromu fragilního X chromozomu (FRAXA).
Proč	Pro rozlišení normálního počtu repetit (6-44), šedé zóny (45-54) a patologické expanze (55-200).
Pro koho	Pacienti s mentální retardací, pacienti s FXTAS, v novorozeneckém screeningu, u dárců gamet a u žen s předčasným ovariálním selháním.
Jak rychle	Vlastní test může být proveden během jediného dne.
Metodika	Testy jsou založeny na principu PCR s navazující fragmentační analýzou.
Certifikace	Test má CE IVD certifikaci pro použití v klinické diagnostice.

Syndrom fragilního X chromozomu, také syndromu Martin-Bell je X vázané dědičné onemocnění s incidencí 1:3500 u mužů a 1:800 u žen.

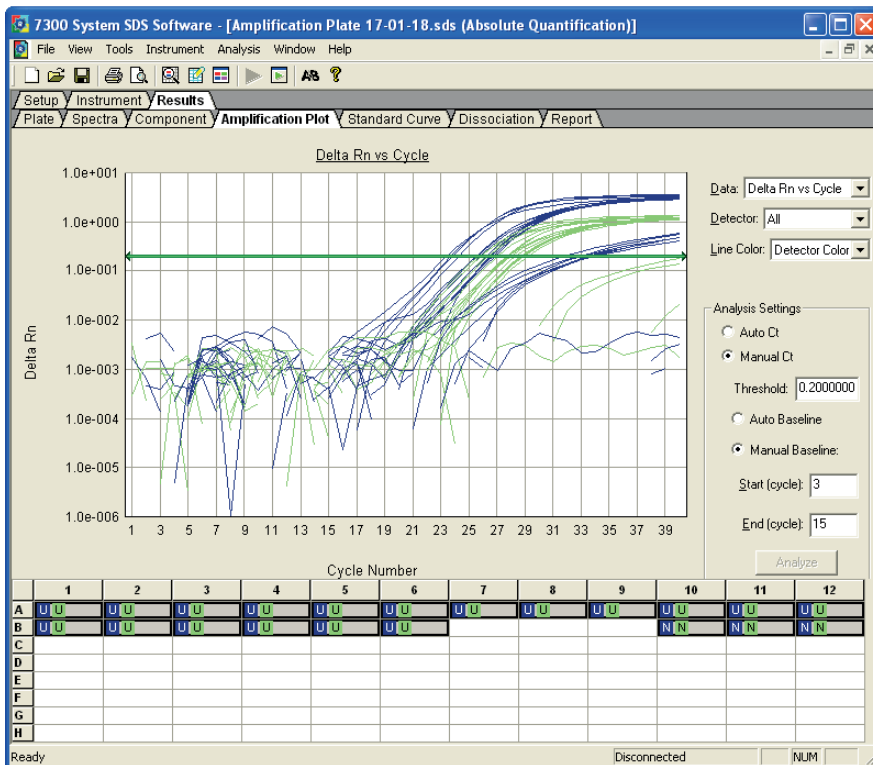
Syndrom se nejčastěji projevuje mentální retardací, poruchami chování, autismem, hyperaktivitou a dysmorfickými rysy.

Jedná se o expanzi/zmnožení repetit trinukleotidu CGG v genu FMR1 v oblasti Xq27.3.



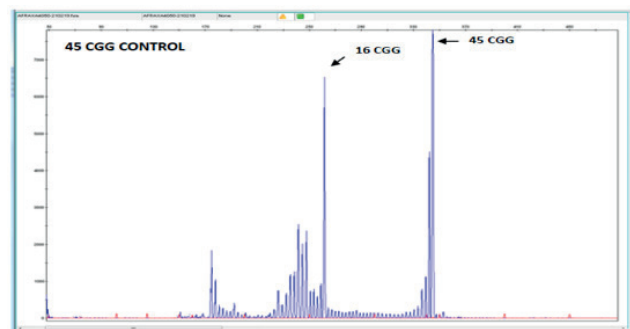
Výsledek testu LabGscan™ FRAXA PCR Kit – stanovení počtu CGG repetic v genu FMR1:

- exaktní kvantifikace do velikosti 200 repetic CGG



Výsledek testu FRAXA I kit – stanovení počtu CGG repetic v genu FMR1:

- pro stanovení počtu repetic CGG se využívá interní kontrola 45 CGG
- kvantifikace do velikosti 100 – 120 repetic CGG.



KATALOGOVÉ ČÍSLO:

SOUPRAVA:

POČET REAKCÍ:

FX.9202

Lab-G scan PCR kit

25

FR.01FL

FRAXA I kit

40

MLPA® kity MRC Holland



Co	Kity využívající technologii MLPA pro genetickou diagnostiku
Princip a metodika	Specifické sondy MLPA se amplifikují pouze v případě přítomnosti cílové sekvence ve zkoumané DNA. Analýza sestává z denaturace DNA a hybridizace MLPA sond, ligační reakce, PCR a navazující fragmentační analýzy.
Robustní a stabilní reakce	Amplifikace s jediným párem primerů, absence panelu multiplex PCR.
Spolehlivá interpretace	Bezproblémové rozlišení a identifikace získaných produktů (jednotlivé MLPA próby dávají vznik amplikonům s diferentní velikostí v intervalu 120 – 500 bp)
Přístroje	PCR termocyklér a přístroj pro kapilární elektroforézu
Široká nabídka	K dispozici přes 400 různých panelů MLPA
Vzorky	Postačuje již 50 ng chromozomální DNA
Certifikace	kity jsou certifikovány (CE IVD, ISO 13485)

MLPA® (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

je unikátní metoda umožňující paralelní kvantifikaci cílových sekvencí DNA u max. 60 různých lokusů v jediné PCR s využitím pouze jednoho páru primerů.

Aplikace zahrnují detekci delecí/ duplikací v exonech genů jako např. BRCA1, MSH2 a MLH1, detekci trizomií chromozomů, charakterizaci chromozomálních aberací v buněčných liniích a vzorcích nádorů, detekci SNP, nebo i analýzu metylace DNA.

POPULÁRNÍ APLIKACE KITŮ MLPA MRC HOLLAND:

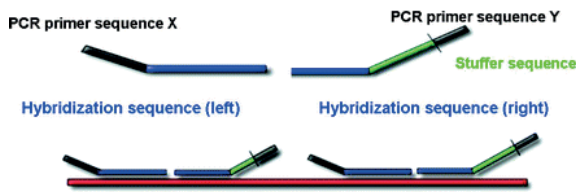
- **Predispozice k onkologickým onemocněním**
- **Neuromuskulární nemoci**
- **Mentální postižení**
- **Solidní nádory**

SALSA® MC002 SMA Newborn Screen:

- specifický kit pro diagnostiku spinální muskulární atrofie (SMA) u novorozenců
- kit rozlišuje sekvenční specifitu genu SMN1 a SMN2, čímž identifikuje 95 – 98 % pacientů SMA
- využívá fluorescenčně značené sondy a analýzu křivky tání získaných PCR produktů - přístrojově a cenově velice nenáročný test
- jediný kit pro testování SMA s certifikací CE IVD!

Metodika postupu se standardními kity MLPA, výsledky jsou k dispozici během 24 h:

1. Denaturation and Hybridization

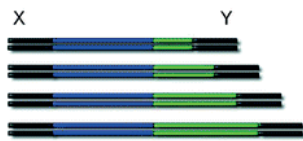


2. Ligation

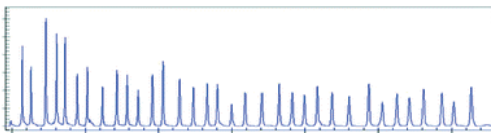


3. PCR with universal primers X and Y

exponential amplification of ligated probes only

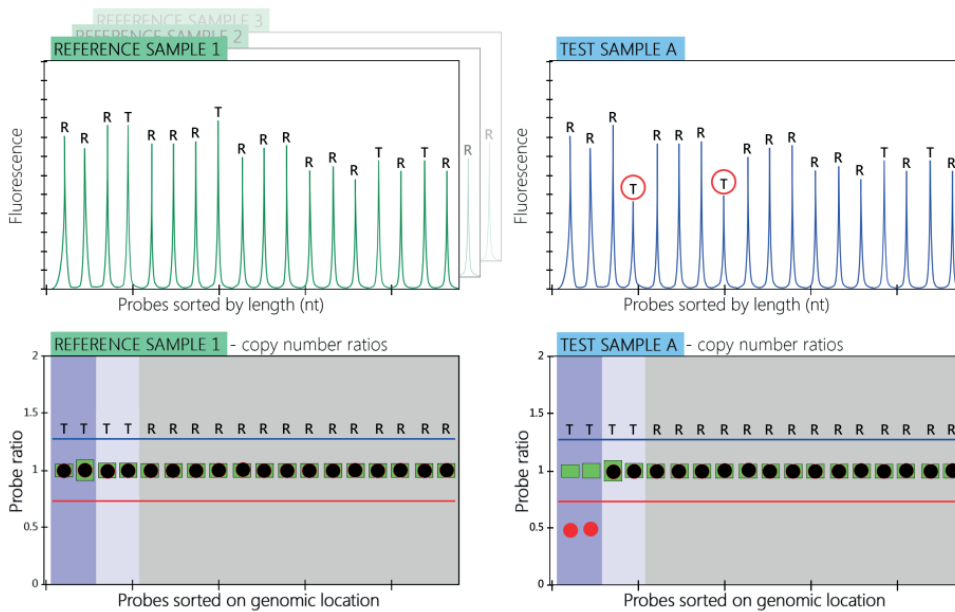


4. Fragment analysis



Interpretace výsledků – volně dostupný program Coffalyser.Net (mrcholland.com):

Princípem vyhodnocení dat je srovnání relativních hodnot počtu kopií zkoumaných sekvencí u testované a referenční vzorky, čímž se stanoví tzv. „probe ratio“.



digitalMLPA – next generation CNV?



Co	Maximálně spolehlivá a efektivní CNV analýza 28 genů asociovaných s dědičnými nádorovými onemocněními
Princip a metodika	digitalMLPA – nová technologie pro paralelní CNV analýzu max. 1000 sond. Knihovna tvořená amplicony z hybridizovaných sond je sekvenována pomocí NGS.
Vzorky	Pouze 20 ng templátové DNA
Robustnost a uniformita	Stabilní amplifikace s univerzálním párem primerů, amplicony stejné velikosti, vysoce uniformní pokrytí, sekvenují se sondy se známou sekvencí, ne DNA pacientů
Jednoduchost metody	Velice jednoduchý a nenáročný protokol bez nutnosti kvantifikace nebo purifikace knihovny
Multiplicita	K dispozici až 384 barkódu pro rozlišení vzorků ve směsné knihovně
Přístroje	Kompatibilní se sekvenátory firmy Illumina
Vyhodnocení výsledků	Volně stažitelný software Coffalyser digitalMLPA, přímé nahrání FASTQ, automatická identifikace readů
Extenzivní kontrola kvality dat	Více než 120 sond pro robustní normalizaci dat, zhodnocení kvality výsledků a sledovaných parametrů

digitalMLPA poskytuje novou úroveň CNV analýzy a může sloužit pro ověření CNV získané s pomocí NGS.

D001 (Hereditary Cancer Panel 1) je prvním produktem MRC Holland, který využívá technologii digitalMLPA. Kromě CNV analýzy 28 klinicky významných genů (přehled genů viz str.2) zahrnuje také analýzu 6 mutací:

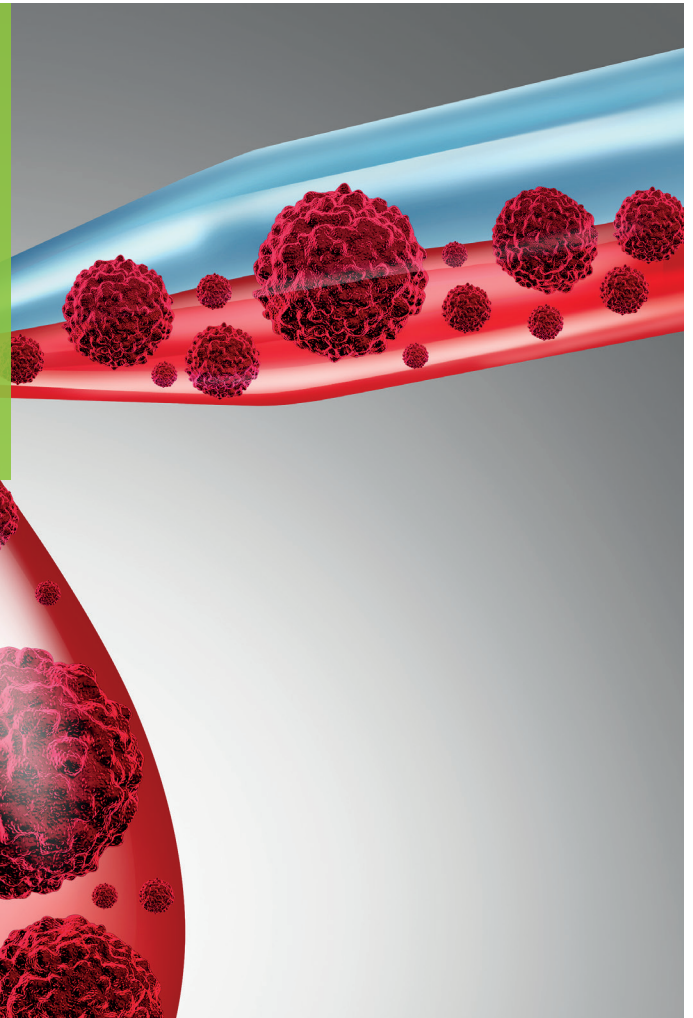
Mutation-specific probes in D001

Gene	Variant
<i>BRCA2</i>	c.156_157insAlu exon 3*
<i>CHEK2</i>	c.1100delC
<i>MITF</i>	p.E318K
<i>MSH2</i>	10 Mb inversion (2 probes)
<i>PMS2</i>	Intron 7 SVA element insertion (2* probes)
<i>POLE</i>	c.1270C>G*

Další unikátní vlastnosti digitalMLPA:

- Spolehlivé rozlišení genů a pseudogenů
- Bezproblémová analýza AT a GC bohatých lokusů
- SNV próby pro confirmaci identity vzorků a pro detekci případné kontaminace
- Knihovnu digitalMLPA lze sekvenovat paralelně s jinou NGS knihovnou

digitalMLPA pro detekci klíčových CNV u mnohočetného myelomu a ALL



Co	Maximálně spolehlivá a efektivní CNV analýza genů asociovaných s ALL nebo mnohočetným myelomem
Princip a metodika	digitalMLPA – technologie pro paralelní CNV analýzu až 1000 sond. Knihovna tvořena amplicony z hybridizovaných sond je sekvenována pomocí NGS
Vzorky	Pouze 20 ng templátové DNA izolované z krve nebo kostní dřeně
Robustnost a uniformita	Stabilní amplifikace s univerzálním párem primerů, amplicony stejné velikosti, vysoce uniformní pokrytí, sekvenují se sondy se známou sekvencí, ne DNA pacientů
Jednoduchost metody	Velice jednoduchý a nenáročný protokol bez nutnosti kvantifikace nebo purifikace knihovny
Multiplicita	K dispozici až 384 barkódů pro rozlišení vzorků
Přístroje	Kompatibilní se sekvenátory firmy Illumina
Vyhodnocení výsledků	Volně stažitelný software Coffalyser digitalMLPA, přímé nahrání FASTQ, automatická identifikace readů

Další unikátní vlastnosti digitalMLPA:

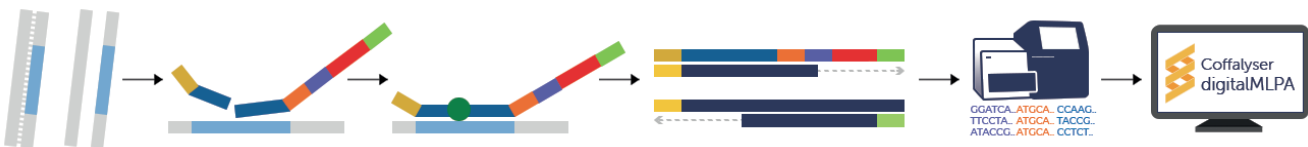
- Spolehlivé rozlišení genů a pseudogenů
- Bezproblémová analýza AT a GC bohatých lokusů
- SNV sondy pro confirmaci identity vzorků a pro detekci případné kontaminace
- Knihovnu digitalMLPA lze sekvenovat paralelně s jinou NGS knihovnou

D006 (Mnohočetný myelom) a D007 (Akutní lymfoblastická leukemie) jsou nové produkty od MRC Holland využívající technologii digitalMLPA. D006 pokrývá cílené oblasti a trizomie související s mnohočetným myelomem za použití více než 600 sond. D007 zahrnuje více než 700 sond a je zacílen na 55 genů a oblastí.

Mnohočetný myelom (MM) je klonální onemocnění B-buněk charakterizované maligní proliferací monoklonálních plazmatických buněk.

Akutní lymfoblastická leukemie (ALL) je onemocněním hematopoetických kmenových buněk, které ztrácejí schopnost diferenciaci, ale zachovávají schopnost proliferace vymykající se fyziologickým regulacím.

Metodika digitalMLPA:

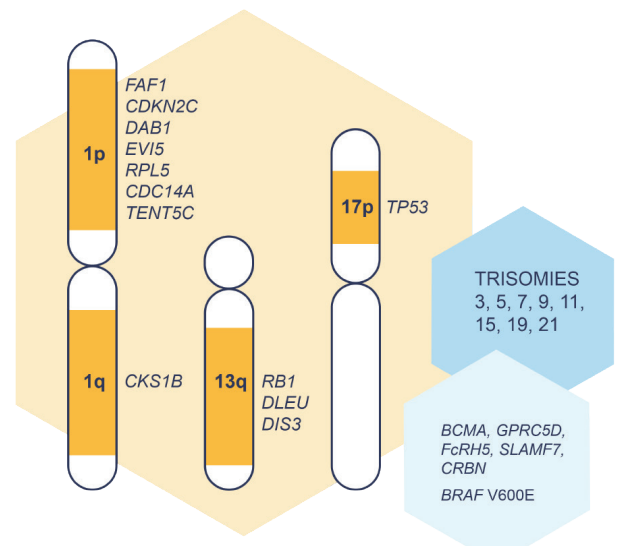


SALSA® digitalMLPA Probemix D006 Multiple Myeloma

Umožňuje detekci delecí nebo duplikací v klíčových genech a chromozomálních oblastí u mnohočetného myelomu.

Obsahuje sondy zaměřené na:

1. chromozomální ramena s rekurentními CNV včetně:
 - 1p (33 sond)
 - 1q (29 sond)
 - 13q (23 sond)
 - 17p (20 sond, z nichž 14 cílí na TP53)
2. chromozomální oblasti k detekci aneuploidií a ploidního stavu (např. hyperdiploidie)
3. geny objevujícího se významu: BCMA, CRBN, GPDC5D, FcRH5, IKZF1/3, IRF4, MYC, RPL5, SLAMF7
4. BRAF V600E mutaci

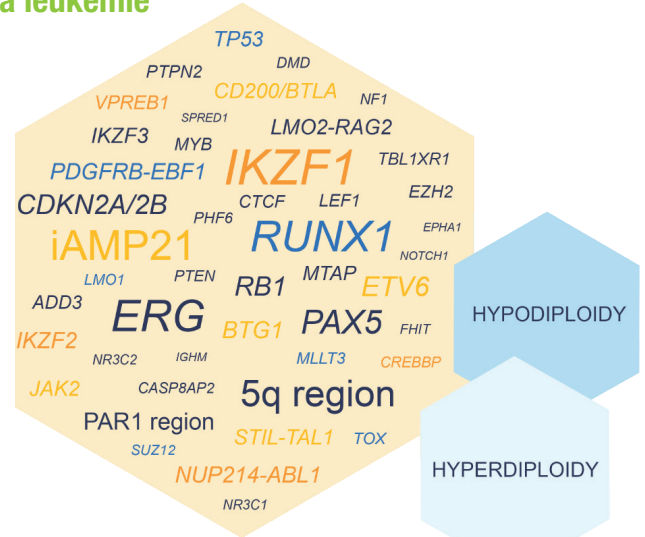


SALSA® digitalMLPA Probemix D007 Akutní lymfoblastická leukémie

Umožňuje detekci delecí nebo duplikací v 52 specifických cílových genech a třech chromozomálních oblastech (5q, iAMP21 a PAR1), které jsou spojeny s akutní lymfoblastickou leukémií (ALL).

Obsahuje sondy zaměřené na:

1. geny a oblasti nyní pokryté samostatnými ALL MLPA probemixy
2. B-buněčná diferenciace a geny pro řízení buněčného cyklu, aberace spojené s T-ALL, iAMP21 a aberace počtu kopií PAR1, TP53 a ERG
3. další geny: NOTCH1, CD200/BTLA, VPRED1, PDGFRB-EBF1, TBL1XR1 a NR3C2
4. chromozomální oblasti pro karyotypizaci a detekci větších chromozomálních změn a ploidního stavu



HYPODIPLOIDY

HYPERDIPLOIDY

* Pro více informací (cenová nabídka, velikost kitů) kontaktujte PentaGen

** Pouze pro výzkumné použití. Není určeno k použití při diagnostických postupech.

ONKOGENETIKA

Penta

EuroClonality-NDC panel pro vyšetření lymfoproliferativních onemocnění



NOVINKA

Co	NGS kit pro detekci klonality B a T buněk, IG a TCR přestaveb, translokací, CNV a SNV u 82 genů asociovaných s lymfoproliferativními onemocněními
Princip a metodika	EuroClonality-NDC je založen na target capture-based NGS technologii
Vzorky	100 ng vysokomolekulární gDNA nebo vysoce kvalitní FFPE gDNA (>1000 bp)
Jednoduchost	Příprava knihovny během dvou pracovních dní
Přístroje	Kompatibilní se sekvenátorem Illumina NextSeq 500/550
Vyhodnocení výsledků	Bioinformatická pipeline v BaseSpace Professional: EuroClonality-NDC Analysis

EuroClonality-NDC byl navržen a vyvinut pracovní skupinou EuroClonality-NGS a ověřen v multicentrické mezinárodní studii zahrnující expertní klinické a akademické laboratoře v celé Evropě.

Test EuroClonality-NDC umožňuje jako první provést plně integrovanou analýzu všech relevantních genů lymfoproliferativních onemocnění, které jsou v současnosti prováděny řadou molekulárních testovacích strategií. Detekce klonality B a T buněk je výrazně vylepšena a zjednodušena v porovnání s konvenčními metodami PCR a NGS díky kombinaci následujících vlastností:

- Přeskupení IG a TR lze detekovat prostřednictvím sekvenování i CNV
- Jsou detekovány všechny typy přeskupení, včetně nefunkčních a cross-target
- Detekce CNV, translokací a mutací může přispět k určení klonality i v případech malignit (post) zárodečných center se silně hypermutovanými somatickými IG přestavbami

Přehled genů a chromosomálních oblastí zahrnutých v EuroClonality-NDC:

Seznam genů pro hodnocení mutací a CNV pomocí EuroClonality-NDC			
ARID1A	DNMT3A	KIT	POT1
ABL1	EGR2	KLF2	PTEN
ASXL1	EP300	KMT2D	PTPRD
ATM	ERG	KRAS	RHOA
BCL2	EZH2	MAP2K1	RUNX1
BIRC3	FAT1	MAP3K14	SAMHD1
BRAF	FBXW7	MAPK1	SF3B1
BTG1	FOXO1	MEF2B	SOCS1
BTK	H1-2	MYC	STAT3
CARD11	H1-3	MYD88	STAT5B
CCND1	H1-4	NFKBIE	STAT6
CCND3	H1-5	NOTCH1	TCF3
CD79A	ID3	NOTCH2	TENT5C
CD79B	IDH1	NRAS	TET2
CDKN2A	IDH2	NT5C2	TNFAIP3
CDKN2B	IKZF1	PAX5	TP53
CDKN2C	IL7R	PHF6	TRAF2
CKS1B	IRF4	PIK3CA	TRAF3
CREBBP	JAK1	PLCG1	WT1
CXCR4	JAK2	PLCG2	XPO1
DIS3	JAK3		

Seznam dalších oblastí pro translace			
Chromosom	Gen	Chromosom	Gen
chr1	STIL	chr11	CCND1
chr2	ALK	chr11	BIRC3
chr3	BCL6	chr11	KMT2A
chr6	DUSP22	chr18	BCL2
chr8	MYC	chr19	TCF3
chr9	CD274	chrX	CRLF2
chr9	PDCD1LG2		

Seznam dalších chromosomálních oblastí pro CNV			
9pTEL	9pCEN	11qCEN	11qTEL
chr9	chr9	chr11	chr11
RB1	13qMDR	13qTEL	17pTEL
chr13	chr13	chr13	chr17
17pCEN			
chr17			

Sekvenační chemie

NextSeq® 500/550 Mid Output Kit v2.5 (150 cycles)

Kapacita cartridge

24 vzorků

Název produktu

Počet reakcí

Katalogové číslo

EuroClonality-NDC Bundle Solution (RUO)

96

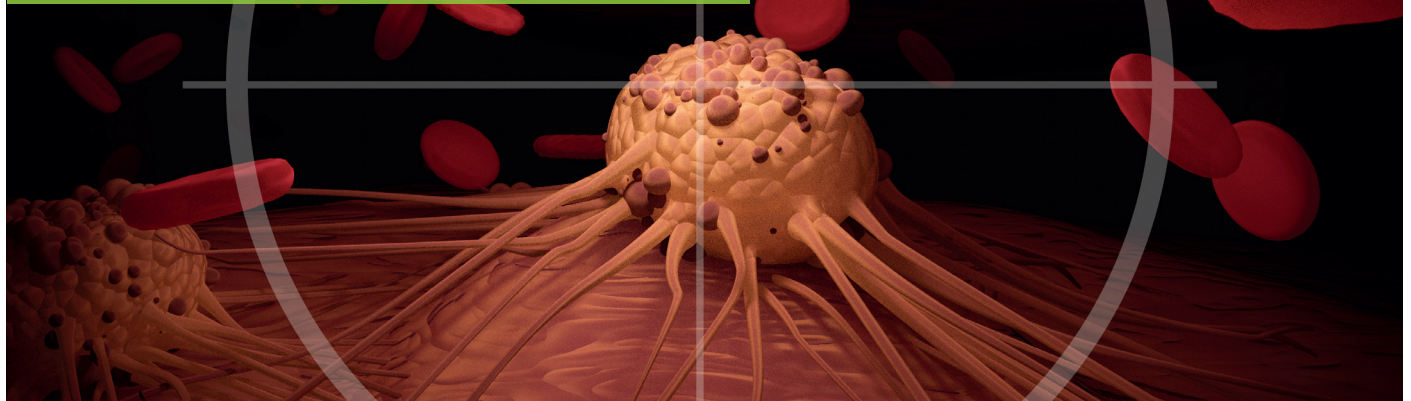
UNIV8EC-NDC-096

EuroClonality-NDC (RUO)

96

U8001

EGFR, KRAS, NRAS, BRAF – diagnostika metodou PNAClamp™

**Co**

Kity pro diagnostiku genů EGFR, KRAS, NRAS, BRAF využívající technologii PNA a PNAClamp™

Princip metody

Metodika PNAClamp™ využívá vlastnosti sond PNA pro selektivní amplifikaci mutované sekvence NK, v důsledku čeho lze detekovat i mutace s minimální frekvencí výskytu. Amplifikace wild-type sekvence je naopak inhibována.

Efektivnost, multiplikace

Různé kity PNAClamp™ mohou být analyzovány společně na stejné PCR destičce (např. kity EGFR, KRAS, NRAS, BRAF).

Panagene nabízí multiplex analýzu křivky tání PCR produktů získaných metodou PNAClamp™. Uvedený přístup (PANA Mutyper™) je u zákazníků oblíben např. pro testování EGFR.

Interpretace výsledků

K dispozici je integrovaný software PANAGENE PCR analyzer

Přístroje

Real-time PCR termocyklér různých výrobců (Bio-Rad CFX 96, ABI 7500, QS5)

Senzitivita

Metoda PNAClamp™ umožňuje detekci somatických mutací s frekvencí $\geq 1\%$, (alternativní metoda PANA RealTyper™ až $0,1\%$)

Jak rychle

Výsledky jsou k dispozici během 2–3 hodin

Vzorky

Určeno pro testování vzorků tkání, 10–50 ng DNA na reakci

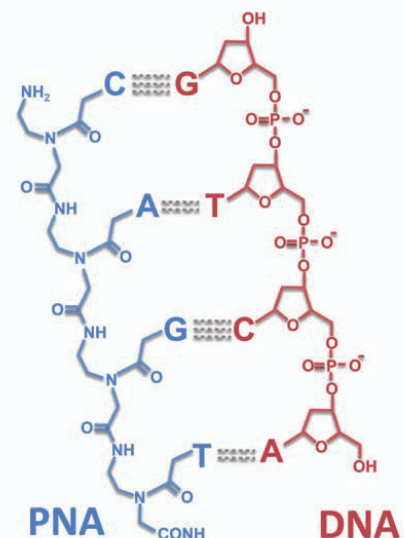
Certifikace

kity jsou certifikovány CE IVD

PNAs (Peptide nucleic acids)

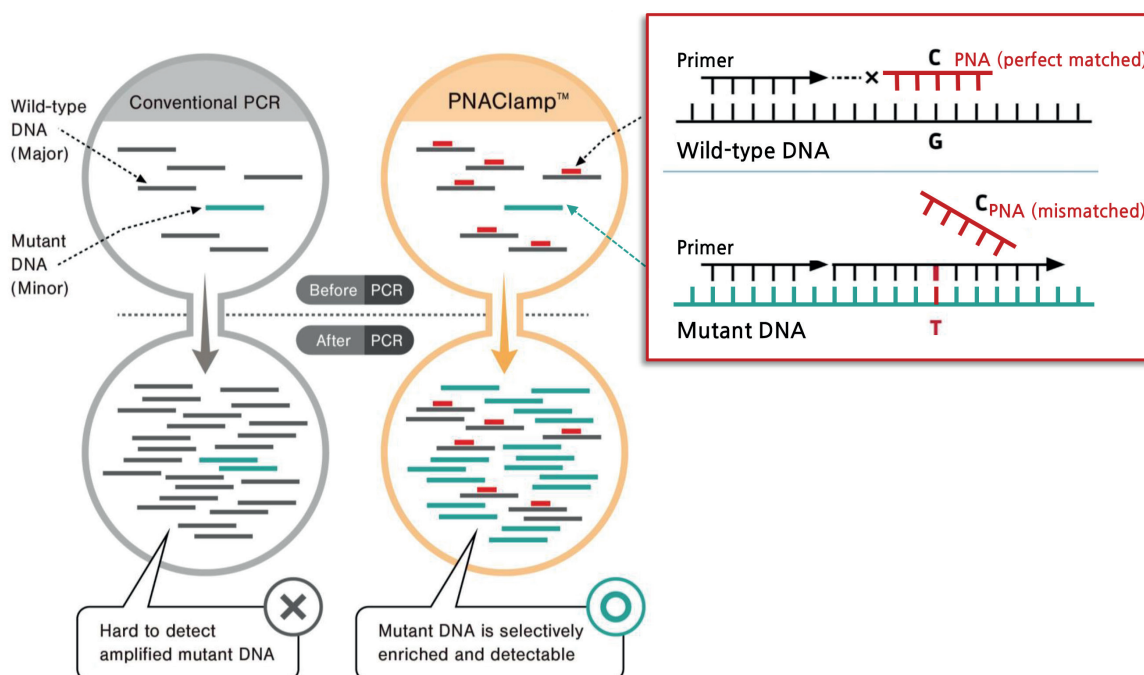
jsou uměle syntetizovány analogy DNA, RNA, které poskytují několik výhod:

- Vyšší síla vazby ke komplementárním nukleotidům DNA, RNA, umožňuje použití kratších oligonukleotidů PNA.
- Specifita vazby PNA-DNA je významně vyšší než u standardní vazby nukleotidů NK, spolehlivost metod využívajících PNA k identifikaci mutací je proto excelentní.
- PNA také nejsou rozpoznávány nukleázami nebo proteázami, což je činí rezistentní k enzymatické degradaci, jsou rovněž stabilní při širokém rozmezí pH.



Metoda PNAclamp™:

PNA sonda se váže selektivně na wild-type DNA a inhibuje její PCR amplifikaci. Amplifikuje se pouze mutovaná DNA.







Populární aplikace kitů Panagene:

- Onkologické onemocnění
- Infekční nemoci

Široká nabídka kitů s různou technologií:

- PNAclamp™
- PANA Mutyper™
- PANA RealTyper™
- PANA qPCR™

PNAclamp™ Sensitivity - 1% (somatic mutation)
Compatible with wide range of PCR instruments

 <p>EGFR MD Kit</p> <ul style="list-style-type: none"> • Lung 	 <p>BRAF MD Kit</p> <ul style="list-style-type: none"> • Thyroid • Colorectal • Melanoma
 <p>KRAS MD Kit</p> <ul style="list-style-type: none"> • Colorectal • Lung 	 <p>NRAS MD Kit</p> <ul style="list-style-type: none"> • Melanoma • Colorectal • Lung

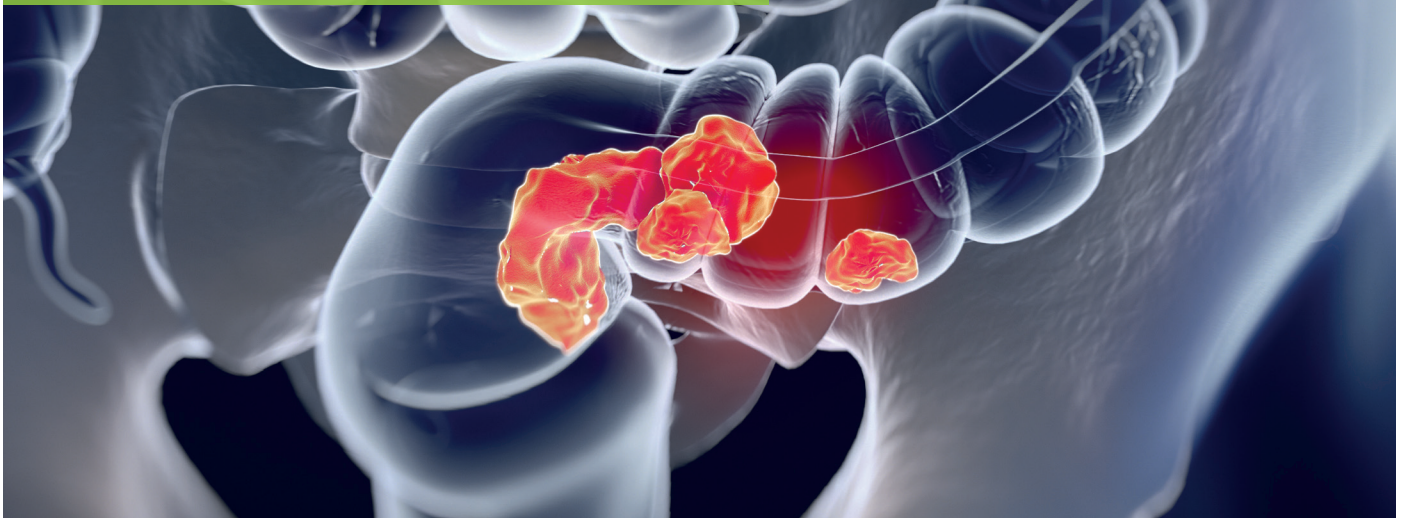
Other kits (IDH1, PIK3CA, JAK2, BCR-ABL, TERT, etc.)

Kity pro analýzu mutací v genech EGFR, KRAS, NRAS, BRAF

(kompletní nabídku produktů naleznete na stránkách <http://www.panagene.com>):

KATALOGOVÉ ČÍSLO	NÁZEV PRODUKTU	POČET REAKCÍ:
PNAC-3002	PNAClamp EGFR Mutation Det.Kit 25 tests CE IVD	25
PNAC-1006	PNAClamp KRAS Mutation Det.Kit 25 tests CE IVD	25
PNAC-1101	PNAClamp NRAS Mutation Det.Kit 25 tests CE IVD	25
PNAC-2001	PNAClamp BRAF Mutation Det.Kit 25 tests CE IVD	25

NGS profilování solidních nádorů



Co	NGS kity pro analýzu panelu genů asociovaných se solidními nádory colorekta, plic, kůže, mozku atd.
Princip a metodika	Příprava knihovny metodou hybridization-capture Fragmentace DNA je prováděna enzymaticky – nejsou nutné investice do nákladných přístrojů
Vzorky	50 ng (10 ng minimálně) DNA a 100-200 ng RNA izolované z FFPE bločků nebo čerstvé/mražené tkáně
Jednoduchost	Příprava knihovny během dvou pracovních dní
Varianty	Detekce SNV, Indels, MSI a fúzí genů
Pokrytí	Všechny kódující oblasti genů s přesahem ± 5bp do intronů
Přístroje	Validováno pro přístroje MiniSeq, MiSeq a NextSeq 500/550 (Illumina) a Ion S5 (ThermoFisher)
Vyhodnocení	Pomocí software SOPHiA DDM – zahrnuto v ceně kytu!

SOPHiA DDM® je software určený pro sekundární a terciární analýzu NGS dat. Jeho základem je ucelená databáze variant, diagnostických a klinických údajů vedená od roku 2011. Od roku 2014 pak využívá prvků umělé inteligence. Mezi hlavní přednosti software patří:

- perfektní grafické rozhraní a možnost jeho customizace
- možnost používání neomezeným počtem analytiků s volitelným rozsahem přístupu
- preklasifikace klinického významu variant pomocí vlastního algoritmu
- databáze OncoPortal kombinující genetické informace s klinickými údaji a možnostmi léčby
- predikce funkčního významu varianty
- možnost komunitního sdílení informací o variantách
- přímé propojení do dalších nástrojů, software a databází (ClinVar, NCBI, GnomAD, COSMIC, ExAC, OMIM, Alamut, IGV atd.)
- možnost nastavení virtuálních panelů
- tvorba reportů
- zaškolení a perfektní technická podpora zdarma
- vyhovuje GDPR

Grafické rozhraní software SOPHiA DDM®

The screenshot displays the SOPHiA DDM software interface. At the top, it shows 'DNA - RNA Sample3 < 3/3 >', 'RUN 01/10/2019 Oncology Application', and 'Patient Pathology (1) Non-small Cell Lung Carcinoma'. The main navigation bar includes 'Overview', 'OncoPortal', and 'Variants'. The 'Variants' section is active, showing a list of variants sorted by variant list. The table below shows the variant list:

SOPHiA Actonability	Pathogenicity In Report	False+	Warning	Genomic	Sample	VF(%) Depth Filter	Gene Transcript Strand	refSeq altSeq	refAA altAA	CDNA Protein	Exon Rank Consequence	Exon Position	Sift Polyphen2 Mut. Taster	GnomAD	Frequ
A	14	6		INDEL	GGA... 5206	52.6%	EGFR	GAA...	ELREA	c.2236_2250del	exon 19	34	-	-	-
				chr 7	55242465					p.(Glu746_Ala750del)	inframe_15				
A	12	6		SNP	C 3033	26.9%	TP53	GAG	E	c.853G>A	exon 8	67	0.999	-	-
				chr 17	7577085			AAG	K	p.(Glu285Lys)	missense		0.998	-	-
													1.0	-	-
A				INDEL	TGG... 10108	1.8%	FOXL2	GAG...	EDA...	c.25_101del	exon 1	25	-	-	-
				chr 3	138665463			AGG	R	p.(Glu9Argfs*61)	frameshift		-	-	-
B	10	5		SNP	C 10171	5.9%	EGFR	ACG	T	c.2369C>T	exon 20	86	1.0	0.0	-
				chr 7	55249071			ATG	M	p.(Thr790Met)	missense		1.0	-	-
													1.0	-	-

The detailed view for the variant c.2369C>T shows a variant fraction of 5.9% and a pathogenicity score of 5. It also displays various scores from SIFT (1.0), PolyPhen2 (1.0), and MutationTaster (1.0). The interface includes filters for SOPHiA filters (Retained, Highly Pathogenic, Potentially Pathogenic, Unknown Significance, Likely Benign, Low Confidence Variants, Flagged Variants) and a detailed view of the variant with genomic context, transcript information, and various scores.

Souprava

Počet reakcí v balení

Počet pokrytých genů

SOPHiA Solid Tumor Solution (CE-IVD)

16/32/48

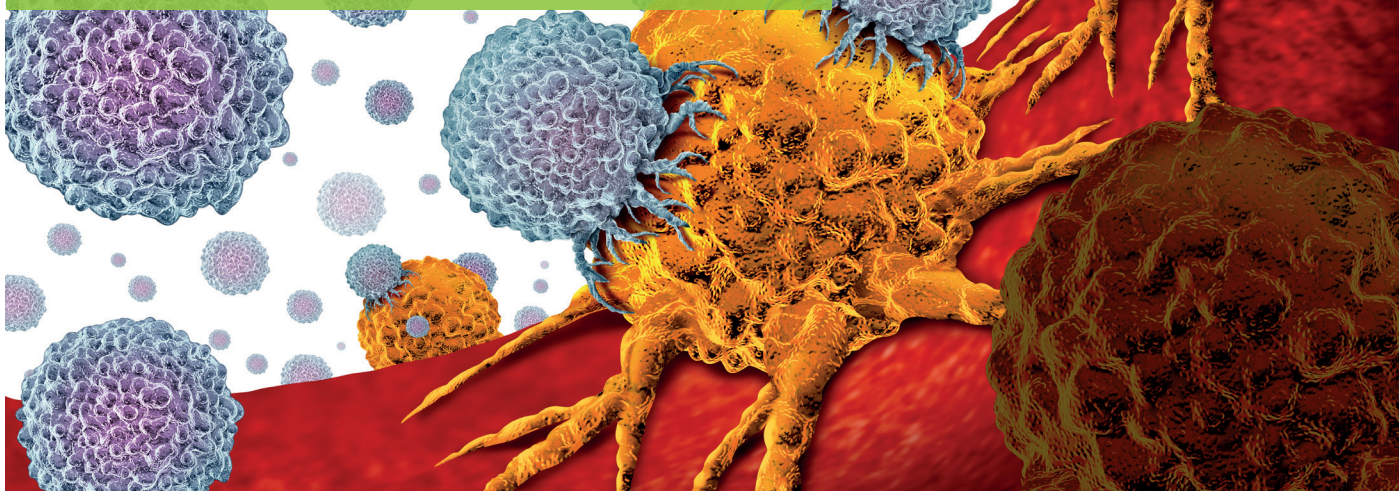
42 genů: *AKT1* (3), *ALK* (21-25), *BRAF* (11, 15), *CDK4* (2), *CDKN2A* (1*, 2, 3), *CTNNB1* (3), *DDR2* (18), *DICER1* (24, 25), *EGFR* (18-21), *ERBB2* (8, 17, 20), *ERBB4* (10, 12), *FBXW7* (8-12), *FGFR1* (13, 15), *FGFR2* (7, 12, 14), *FGFR3* (7, 9, 14, 16), *FOXL2* (1*), *GNA11* (4, 5), *GNAQ* (4, 5), *GNAS* (8), *H3F3A* (2*), *H3F3B* (2*), *HIST1H3B* (1), *HRAS* (2-4), *IDH1* (4), *IDH2* (4), *KIT* (8-11, 13, 17, 18), *KRAS* (2-4), *MAP2K1* (2, 3), *MET* (2, 14-20), *MYOD1* (1), *NRAS* (2-4), *PDGFRA* (12, 14, 18), *PIK3CA* (2*, 3, 6*, 8, 10, 21), *PTPN11* (3), *RAC1* (3), *RAF1* (7, 10, 12, 13*, 14*, 15*), *RET* (11, 13, 15, 16), *ROS1* (38*, 41*), *SF3B1* (15-17), *SMAD4* (8-12), *TERT* (promoter*, 1*, 8*, 9*, 13*), *TP53* (2-11)
varianty C228T a C250T v promotoru *TERT*
velké delece genu *MET*
6 MSI lokusů
duplikace 24 genů

SOPHiA Solid Tumor Plus Solution (RUO)

48

jako STS a dále: 137 fúzí genů
alternativní sestřih exonu 14 genu *MET*
varianta III v genu *EGFR* (více na <https://www.sophiagenetics.com/hospitals/solutions/solutions/solid-tumor-plus-solution.html>)

SOPHiA DDM™ RNAtarget Technology – analýza RNA pro charakterizaci solidních nádorů



Co	NGS technologie založená na analýze RNA pro detekci variant ve vzorcích karcinomu plic
Vzorky	10 ng RNA/TNA izolované z FFPE bločků nebo čerstvé/mražené tkáně
Princip a metodika	End-to-end pracovní postup hybrid capture-based technologie možnost automatizace a customizace
Jednoduchost	Příprava knihovny během dvou pracovních dní
Varianty	Detekce nových fúzí, SNV/indel, exon skipping mutací a změn exprese genů
Přístroje	Kompatibilní s přístroji Illumina
Vyhodnocení	SOPHiA DDM™ platform pro vizualizaci a interpretaci dat

SOPHiA DDM™ technology umožňuje detekci fúzí genů i s neznámými vazebnými partnery, které jsou spojené se solidními nádory.

Díky této technologii, jednoduchému postupu s možností automatizace a customizace jsou nové RNA panely vhodné pro potřeby každé laboratoře.

SOPHiA DDM® je platforma určená pro sekundární a terciární analýzu NGS dat. Jeho základem je ucelená databáze variant, vedená od roku 2011. Mezi hlavní přednosti platformy patří:

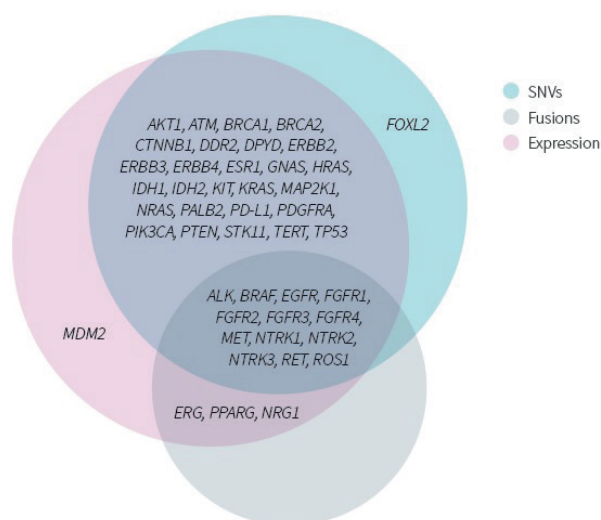
- perfektní grafické rozhraní a možnost jeho customizace
- anotace a predikce funkčního významu variant pomocí vlastního algoritmu a ACMG pravidel
- možnost komunitního sdílení informací o variantách
- přímé propojení do dalších nástrojů, software a databází (ClinVar, NCBI, GnomAD, COSMIC, ExAC, OMIM, Alamut, IGV, OncoPortal atd.)
- vyhovuje GDPR

Všechny ochranné známky jsou majetkem SOPHiA GENETICS™ a/nebo jejich společníků v U.S. a/nebo v ostatních státech. Všechna ostatní jména, loga, ochranné známky jsou majetkem příslušných vlastníků. SOPHiA DDM™ RNAtarget Oncology Solution pro výzkumné použití a ne pro diagnostické účely.

SOPHiA DDM™ Dx RNAtarget Oncology Solution je dostupný jako CE-IVD produkt pro In Vitro diagnostické použití v Evropě a Turecku.

Grafické rozhraní SOPHiA DDM™ Platform*

Přehled genů zahrnutých v SOPHiA DDM™ RNAtarget Technology base panelu



SEKVENAČNÍ CHEMIE

MiSeq® Reagent Kit v3 (600 cycles)

NextSeq® 500/550 Mid Output Kit (300 cycles)

KAPACITA CARTRIDGE

16 vzorků

86 vzorků

SOUPRAVA

POČET REAKCÍ

POČET POKRYTÝCH GENŮ

SOPHiA DDM™ RNAtarget Oncology Solution (RUO)

32

Fúze 16 genů: *ALK, BRAF, EGFR, ERG, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PPARG, RET, ROS1*
 SNV/InDel 42 genů: *AKT1, ALK, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CTNNB1, DDR2, DPYD, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FOXL2, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MDM2, MET, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PD-L1, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, RET, ROS1, STK11, TERT, TP53*

SOPHiA DDM Dx RNAtarget Oncology Solution (CE-IVD)

32

Fúze 11 genů: *ALK, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, ROS1*; Exon skipping: *EGFR, MET*

FusionPlex[®] NGS kity

Co NGS panely pro detekci genových fúzí, exon-skipping mutací, SNV, InDel i CNV s využitím molekulárních barkódů

Vzorky ≥10 ng RNA izolované z FFPE bločků, čerstvé/mražené tkáně nebo krve. Pre-Seq RNA QC assay pro ověření kvality RNA před přípravou knihovny

Princip a metodika Metoda je založena na AMP[™] technologii zajišťující vysokou citlivost analýzy a možnost detekce známých i nových přestaveb

Příprava knihovny během 1,5 pracovního dne

Jednoduchost Lyofilizované reagenty pro snadnou manuální práci. Tekuté reagenty pro jednoduchou automatizaci.

Přístroje Kompatibilní s přístroji Illumina[®] a Ion Torrent[®]

Vyhodnocení Software Archer Analysis v7.2 a vyšší

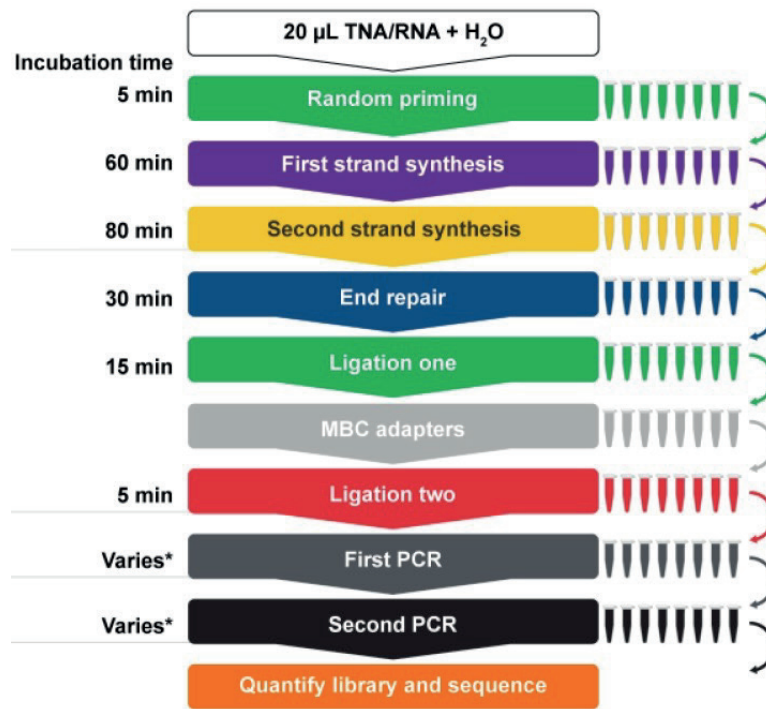
AMP[™] (Anchored Multiplex PCR) technologie využívá kombinace molekulárních barkódů, univerzálních a genově specifických primerů, které společně umožňují citlivou detekci variant, snadnou korekci PCR duplikátů, artefaktů a sekvenačních chyb. Díky své robustnosti je možné tuto metodu využít pro obtížné FFPE vzorky i tam, kde ostatní metody selhávají.

AMP[™] technologie kombinuje výhody amplikonové a hybrid-capture technologie jako jsou nízký input NA, jednoduchý pracovní postup a robustnost. Tato metoda rovněž umožňuje snadnou konstrukci custom panelů bez nutnosti složité optimalizace.

Software Archer Analysis nabízí:

- Jednoduchou a uživatelsky přívětivou platformu
- Vizualizaci detekovaných variant
- Detekce i nepopsaných fúzí a zlomů
- Interní databázi variant ArcherQuiver
- Napojení na databáze Ensembl VEP, Clinvar a COSMIC
- Predikci efektu variant
- Parametry pro hodnocení kvality knihovny
- Přizpůsobitelný report výsledků v pdf
- Používání na cloudu nebo lokální instalaci

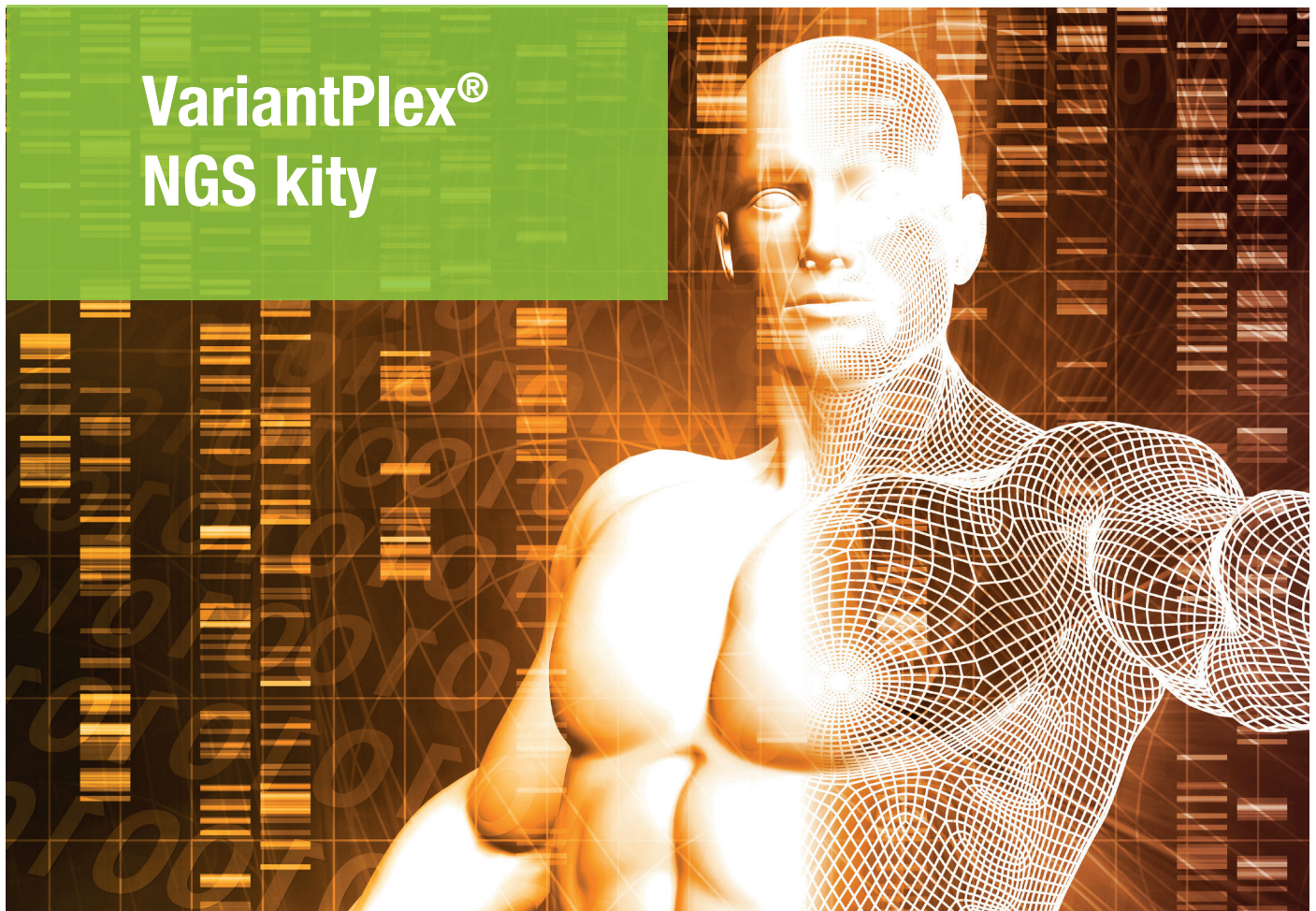
Pracovní postup FusionPlex™ knihoven



Aktuálně dostupné FusionPlex™ panely:

KATALOGOVÉ ČÍSLO	SOUPRAVA	POPIS SOUPRAVY
AB0013	FusionPlex™ ALL	Zahrnuje 81 genů spojených s akutní lymfoblastickou leukémií.
AB0019	FusionPlex™ Lymphoma	Zahrnuje 125 genů asociovaných s lymfomy.
AB0015	FusionPlex™ Myeloid	Zahrnuje 84 genů spojených s myeloidními malignitami.
AB0011	FusionPlex™ Heme v2	Zahrnuje 87 genů asociovaných s hematologickými malignitami.
AB0017	FusionPlex™ Pan-Heme	Zahrnuje 199 genů spojených s lymfoidními a myeloidními malignitami.
AB0003	FusionPlex™ Sarcoma	Zahrnuje 26 genů spojených s nádory měkkých tkání.
AB0133	FusionPlex™ Sarcoma v2	Zahrnuje 63 genů asociovaných se sarkomy.
AB0007	FusionPlex™ CTL	Zahrnuje 31 genů spojených s nádory plic a štítné žlázy.
AB0121	FusionPlex™ Lung	Zahrnuje 14 genů asociovaných s rakovinou plic.
AB0135	FusionPlex™ Lung v2	Zahrnuje 17 genů spojených s rakovinou plic vč. NCCN a ESMO.
AB0001	FusionPlex™ Alk Ret Ros v2	Zahrnuje 3 geny spojené s mnoha typy rakovin solidních nádorů.
AB0009	FusionPlex™ Oncology Research	Zahrnuje 75 genů asociovaných s mnoha solidními malignitami.
AB0005	FusionPlex™ Solid Tumor	Zahrnuje 53 genů spojených se solidními nádory.
AB0145	FusionPlex™ Core Solid Tumor	Zahrnuje 57 genů spojených se solidními nádory.
AB0137	FusionPlex™ Pan Solid Tumor v2	Zahrnuje 137 genů asociovaných se solidními nádory a sarkomy.
-	FusionPlex™ Custom Panely	Sestavené na míru dle potřeb každé laboratoře.

VariantPlex® NGS kity



Co

NGS panely pro detekci SNV, InDel, CNV a nově také pro stanovení MSI i TMB

Vzorky

≥10 ng DNA izolované z FFPE bločků, čerstvé/mražené tkáně nebo krve. PreSeq DNA QC assay pro ověření kvality DNA před přípravou knihovny

Princip a metodika

Metoda je založena na AMP™ technologii zajišťující vysokou citlivost analýzy a možnost detekce známých i nových přestaveb

Příprava knihovny během 1,5 pracovního dne

Jednoduchost

Lyofilizované reagentie pro snadnou manuální práci. Tekuté reagentie pro jednoduchou automatizaci

Přístroje

Kompatibilní s přístroji Illumina

Vyhodnocení

Software Archer Analysis v7.2 a vyšší

AMP™ (Anchored Multiplex PCR) technologie využívá kombinace molekulárních barkódů, univerzálních a genově specifických primerů, které společně umožňují citlivou detekci variant, snadnou korekci PCR duplikátů, artefaktů a sekvenčních chyb. Díky své robustnosti je možné tuto metodu využít pro obtížné FFPE vzorky i tam, kde ostatní metody selhávají.

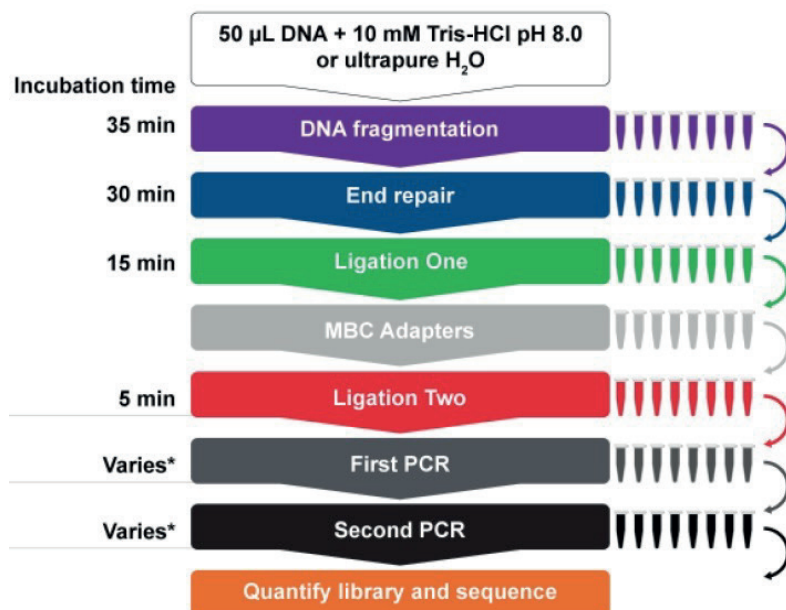
AMP™ technologie kombinuje výhody amplikonové a hybrid-capture technologie jako jsou nízký input NA, jednoduchý pracovní postup a robustnost. Tato metoda rovněž umožňuje snadnou konstrukci custom panelů bez nutnosti složité optimalizace.

Software Archer Analysis nabízí:

- Jednoduchou a uživatelsky přívětivou platformu
- Vizualizaci detekovaných variant
- Detekce i nepopsaných fúzí a zlomů
- Interní databázi variant ArcherQuiver
- Napojení na databáze Ensembl VEP, Clinvar a COSMIC
- Predikci efektu variant
- Parametry pro hodnocení kvality knihovny
- Přizpůsobitelný report výsledků v pdf
- Používání na cloudu nebo lokální instalaci



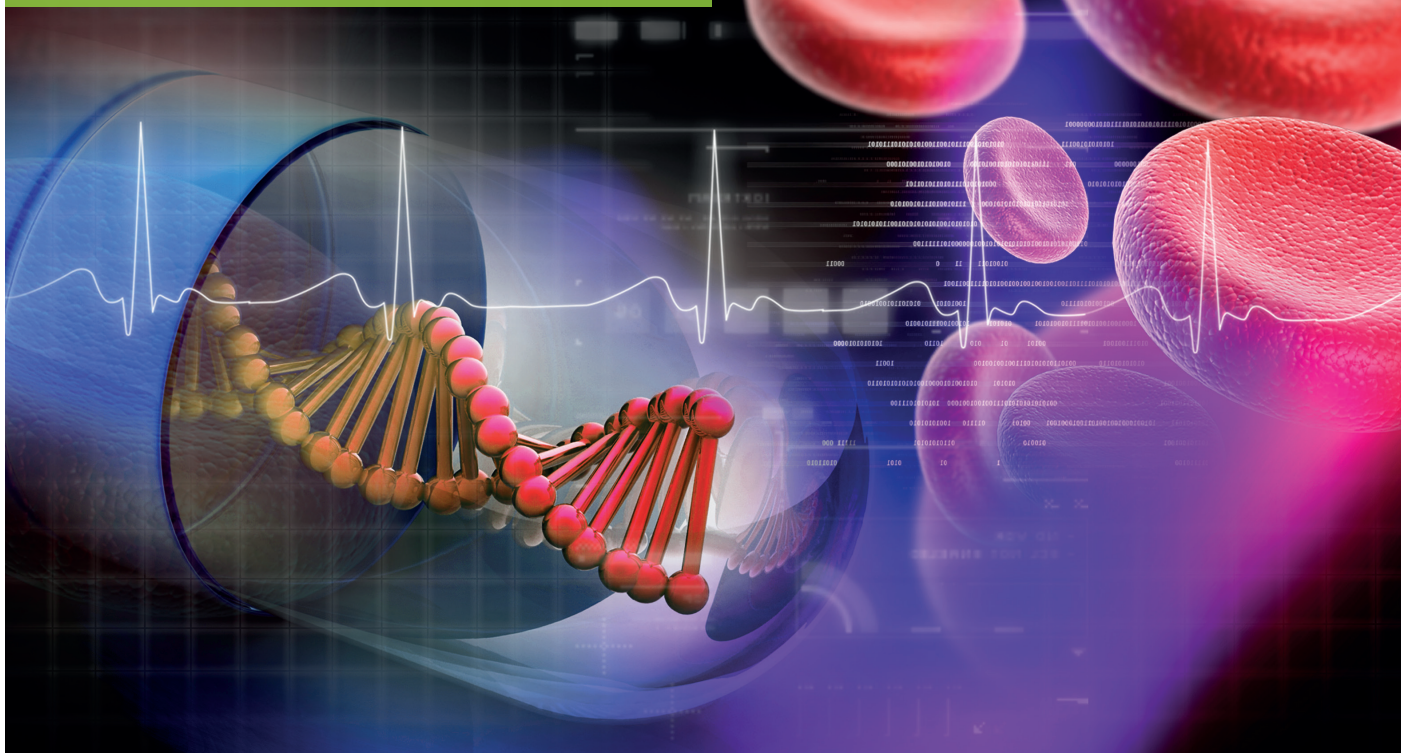
Pracovní postup přípravy VariantPlex knihoven



Aktuálně dostupné VariantPlex™ panely:

KATALOGOVÉ ČÍSLO	SOUPRAVA	POPIS SOUPRAVY
SK0079	VariantPlex™ CFTR	Zahrnuje všechny exony, UTR regiony a vybrané intronové varianty genu CFTR.
DB0688	VariantPlex™ Expanded Carrier	Zahrnuje 109 genů pro screening dědičných predispozic u novorozenců.
DB0273	VariantPlex™ AML Focus	Zahrnuje 11 genů spojených s akutní myeloidní leukémií.
DB0204	VariantPlex™ MPN Focus	Zahrnuje 12 genů asociovaných s myeloproliferativní chorobou.
AB0100	VariantPlex™ Core Myeloid	Zahrnuje 37 genů spojených s myeloidními malignitami.
AB0108	VariantPlex™ Myeloid	Zahrnuje 75 genů spojených s myeloidními malignitami.
DB0170	VariantPlex™ BRCA v2	Zahrnuje geny BRCA1 a BRCA2 s celogenovým pokrytím.
DB0401	VariantPlex™ BRCA + PALB2	Zahrnuje geny BRCA1, BRCA2 a PALB2 s celogenovým pokrytím.
AB0077	VariantPlex™ CTL	Zahrnuje 31 genů spojených s nádory plic a štítné žlázy.
AB0139	VariantPlex™ Solid Tumor Focus v2	Zahrnuje 20 genů spojených se solidními nádory.
AB0140	VariantPlex™ Core Solid Tumor	Zahrnuje 60 genů asociovaných s mnoha solidními malignitami.
AB0076	VariantPlex™ Solid Tumor	Zahrnuje 67 genů asociovaných se širokým spektrem solidních nádorů.
AB0141	VariantPlex™ Expanded Solid Tumor	Zahrnuje 76 genů spojených s mnoha typy rakovin solidních nádorů.
AB0142	VariantPlex™ Pan Solid Tumor	Zahrnuje 185 genů spojených se solidními nádory vč. stanovení TMB.
AB0144	VariantPlex™ Complete Solid Tumor	Zahrnuje 430 genů spojených se solidními nádory vč. stanovení TMB.
-	VariantPlex™ Custom Panely	Sestavené na míru dle potřeb každé laboratoře.

LiquidPlex



Co	Target enrichment NGS kity pro analýzu volné cirkulující DNA (ccfDNA/cfDNA/ctDNA) s využitím molekulárních barkódů.
Klinické vzorky	DNA izolovaná z plasmy.
Senzitivita	Preferenční amplifikace vysoce fragmentované ctDNA umožňuje spolu se skvělým pokrytím vysokou citlivost analýzy – detekce variant s 0,3 % AF při 10 ng ctDNA
Vyhodnocení	Archer® Analysis 7 software s vlastní databází ArcherQuiver™, napojený i na databáze Ensembl VEP, Clinvar a COSMIC. Software je v ceně kitů.
Přístroje	MiSeq, NextSeq (Illumina). Hands on time jen 1 hodina.
Balení	Lyofilizované kity se dodávají v balení po 8 reakcích.

AMP™ Anchored MultiPlex PCR technologie umožňuje přesnou a robustní detekci variant i u obtížných vzorků z FFPE bločků. Vzhledem k tomu, že každý fragment má jedinečné počáteční místo, které se opírá o genově specifický primer, je sekvence vzorku zachována, amplifikována a sekvenována přesně. Při technikách založených na amplikonové PCR mohou být malé, degradované fragmenty běžné u vzorků FFPE ignorovány a ztraceny z důvodu nenasednutí obou amplifikačních primerů. Výsledné údaje neobsahují kompletní informaci o vzorku a mají menší přesnost při detekci nízkofrekvenčních alelických variant. Anchored MultiPlex PCR však amplifikuje fragmenty všech velikostí, což vede k většímu pokrytí a vzniku komplexních knihoven. Tato metoda rovněž umožňuje snadnou konstrukci custom panelů prostým přidáním genů, bez nutnosti složité optimalizace PCR.

Molekulární barcodes rozlišují každou sekvenci zvlášť a umožňují tak snadnou korekci PCR duplikátů, artefaktů a sekvenačních chyb a tím umožňují přesnou a citlivou CNV analýzu.

LiquidPlex targets – 28 genes

ALK	AKT1	AR	BRAF
CTNNB1	DDR2	EGFR	ERBB2 (HER2)
ESR1	FGFR1	HRAS	IDH1
IDH2	KIT	KRAS	MAP2K1
MAP2K2	MET	NRAS	NTRK1
NTRK3	PIK3CA	PDGFRA	RET
ROS1	SMAD4	MTOR	TP53*

LiquidPlex Universal Solid Tumor targets – 29 genes

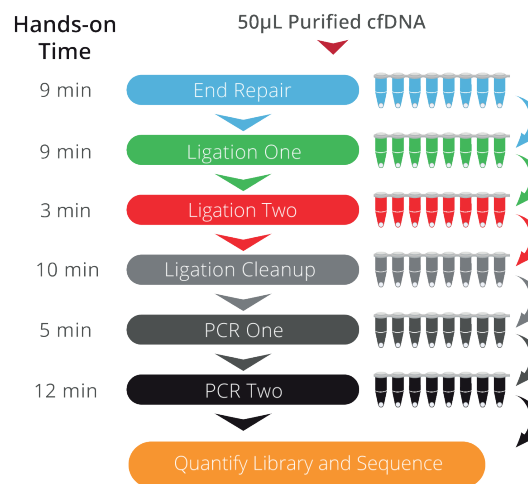
AKT1	ALK	AR	BRAF
CTNNB1	EGFR	ERBB2	ERBB3
ESR1	FGFR1	FGFR2	FGFR3
HRAS	IDH1	IDH2	KIT
KRAS	MAP2K1	MET	NRAS
NTRK1	NTRK2	NTRK3	PDGFRA
PIK3CA	RET	ROS1	TP53

LiquidPlex Lung Focus targets – 12 genes

AKT	ALK	BRAF	CTNNB1
EGFR	ERBB2	KRAS	MAP2K1
MET	NRAS	PIK3CA	ROS1

LiquidPlex Concordance kit – 28 genes

Concordance kit je jedinečný tým, že umožňuje paralelně analyzovat vzorky tkání a plazmy. Jsou v něm zahrnuty geny z panelu LiquidPlex ctDNA 28 a obsahuje reagentie jak pro LiquidPlex, tak i pro HS VariantPlex.



Archer® Analysis software nabízí:

- Jednoduchou a user-friendly platformu.
- CNV, SNV a indel detekci.
- CNV vizualizaci.
- Detekci fúzí bez nutnosti znát fúzního partnera.
- Detekci zlomů.
- Predikci efektu variant.
- Kvalitativní parametry knihovny.
- Přizpůsobitelný report výsledků v pdf.
- Instalaci a používání v cloudu nebo lokální instalaci.



Archer CZECH CoReLu panel pro prediktivní diagnostiku



Co	NGS kity pro detekci fúzí, zlomů, copy number variant (CNVs), jednonukleotidových variant (SNVs), inzercí a delecí s využitím molekulárních barkódů.
Vzorky	DNA a RNA izolované z FFPE bločků, krve, tkání, kostní dřeně atd. Archer PreSeq DNA a RNA QC assay pro ověření kvality NA před přípravou knihovny.
Senzitivita	Skvělé pokrytí umožňuje vysokou citlivost analýzy. Lze detekovat veškeré přestavby, které detekují FISH sondy včetně nových přestaveb.
Vyhodnocení	Archer® Analysis software s vlastní databází ArcherQuiver™, napojený i na databáze Ensembl VEP, Clinvar a COSMIC. Software je v ceně kitů.
Přístroje	Illumina
Balení	Kity s lyofilizovanými reagensy se dodávají v balení po 24, 48 a 96 reakcích.

AMP™ Anchored MultiPlex PCR technologie umožňuje přesnou a robustní detekci variant i u obtížných vzorků z FFPE bločků. Vzhledem k tomu, že každý fragment má jedinečné počáteční místo, které se opírá o genově specifický primer, je sekvence vzorku zachována, amplifikována a sekvencována přesně. Při technikách založených na ampikonové PCR mohou být malé, degradované fragmenty běžné u vzorků FFPE ignorovány a ztraceny z důvodu nenasednutí obou amplifikačních primerů. Výsledná data neobsahují kompletní informaci o vzorku a tím je ztížena detekce nízkofrekvenčních alelických variant. Anchored MultiPlex PCR však amplifikuje fragmenty všech velikostí, což vede k většímu pokrytí a vzniku komplexních knihoven. Tato metoda rovněž umožňuje snadnou konstrukci custom panelů prostým přidáním genů, bez nutnosti složité optimalizace PCR.

Molekulární barkody rozlišují pouze unikátní ready a umožňují tak snadnou korekci PCR duplikátů, artefaktů a sekvenačních chyb a tím umožňují přesnou a citlivou detekci variant a CNV analýzu.

CUSTOM KITY dle konsensu zdravotních pojišťoven a odborných společností

- **CoReLu Base panel:** geny dle požadavků prediktivního testování u NSCLC a CRC
- **HBOC UNK Supplement:** geny dle požadavků prediktivního testování u nádoru prsu a nádoru neznámého primárního zdroje a dalších solidních nádorů
- **FusionPlex Lung v2:** detekce fúzí dle požadavků prediktivního testování u NSCLC, CRC, nádoru prsu a nádoru neznámého primárního zdroje a dalších solidních nádorů

INVITAE-ARCHER: VariantPlex (DNA)		
CoReLu Base Panel		HBOC UNK Supplement
AKT1	MET	ARID1A
ALK	MTOR	ARID1B
ARAF	NF1	ATR
ATM	NRAS	BRCA1
BRAF	NTRK1	BRCA2
CDK12	NTRK2	CHK1
CDKN2A	NTRK3	ESR1
DDR2	PIK3CA	FAT1
ERBB2	PTEN	IDH1
EGFR	RET	IDH2
FGFR1	STK11	PALB2
FGFR2	TP53	PIK3R1
FGFR3		RB1
HER2		
KEAP1		
KRAS		
MAP2K1		

INVITAE-ARCHER: FusionPlex (RNA)
FusionPlex Lung v2
ALK
FGFR1
FGFR2
FGFR3
MET
NRG1
NTRK1
NTRK2
NTRK3
NUTM1
RET
ROS1
BRAF
EGFR
ERBB2
KRAS
PIK3CA

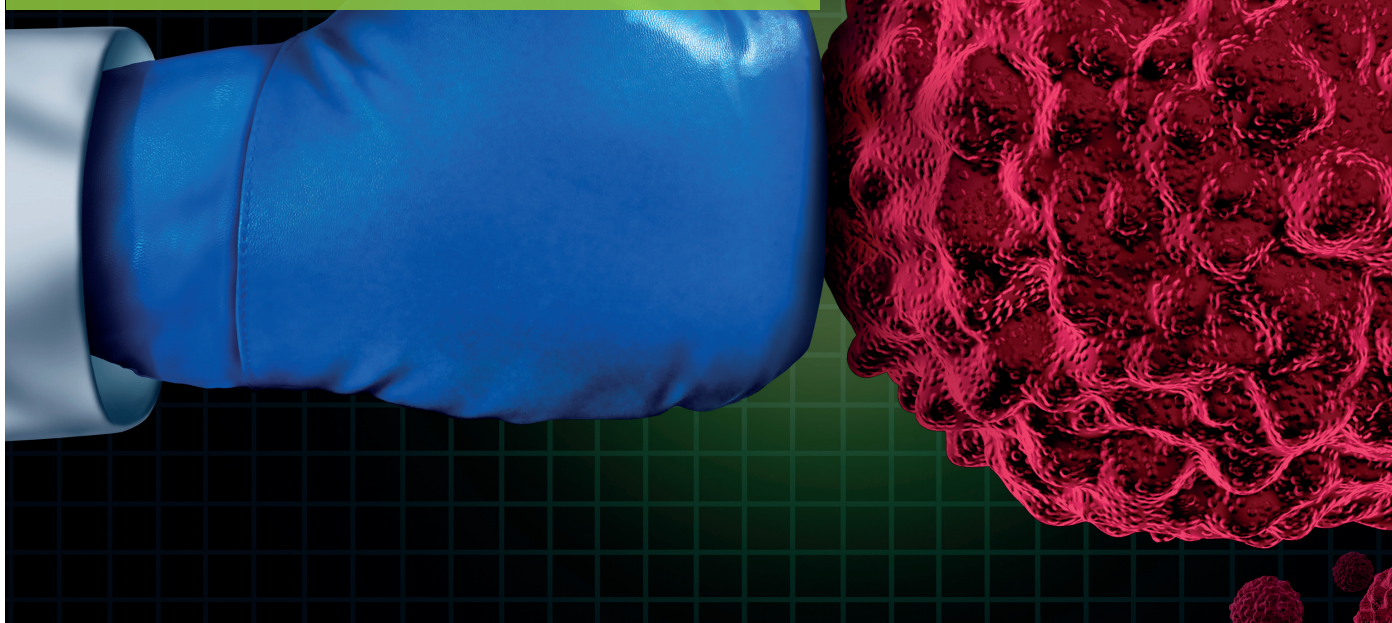
- Pouze fúze
- Fúze, SNV a indel
- Pouze SNV a indel

KAPACITA CARTRIDGE	MISEQ REAGENT KIT V3 (2X150 CYCLES)	NEXTSEQ SYSTEM MID-OUTPUT KIT (2X150 CYCLES)
CoReLu Base panel	4 vzorky	23 vzorků
CoReLu Base panel + HBOC UNK Supplement	3 vzorky	14 vzorků
FusionPlex Lung v2	21 vzorků	104 vzorků

NÁZEV PRODUKTU	POČET REAKCÍ	KAT.Č.
VariantPlex® Czech CoReLu Base Panel	24, 48, 96	DB0845
VariantPlex® Czech HBOC UNK Supplement	24, 48, 96	SM0185
Archer® MBC Adapters Set A, B, C for Illumina®	8	SA00XX
FusionPlex® Lung v2 Kit, for Illumina®	8	AB0135

NOVINKA

Objevte relevantní genetické biomarkery vč. MSI a TMB pro komplexní popis solidních nádorů



Co VariantPlex® Complete Solid Tumor, VariantPlex® Pan Solid Tumor a FusionPlex® Pan Solid Tumor v2 jsou NGS panely umožňující detekci SNV, In-Del, CNV, genových fúzí, exon-skipping mutací, nebo také stanovení MSI a TMB

Vzorky ≥10 ng DNA a RNA izolované z FFPE bločků, čerstvé/mražené tkáň
PreSeq DNA a RNA QC assay pro ověření kvality NA před přípravou knihovny

Princip a metodika Metoda je založena na AMP™ technologii
Příprava knihovny během 1,5 pracovního dne

Jednoduchost Lyofilizované reagentie pro snadnou manuální práci. Tekuté reagentie pro jednoduchou automatizaci.

Přístroje Kompatibilní s přístroji Illumina

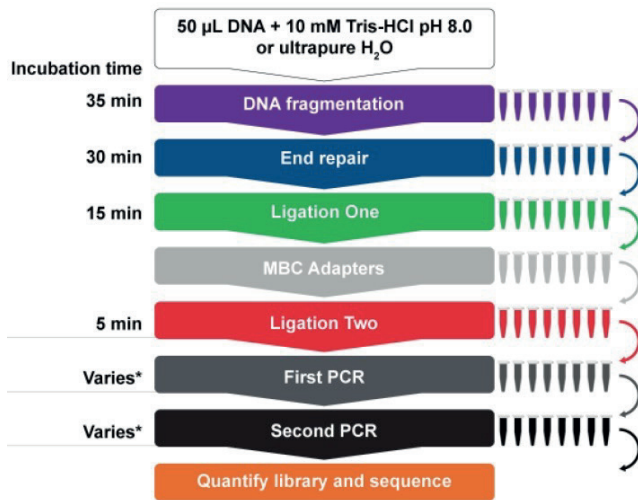
Balení Software Archer Analysis v7.2 a vyšší

AMP™ (Anchored Multiplex PCR) technologie využívá kombinace molekulárních barkódů, univerzálních a genově specifických primerů, které společně umožňují citlivou detekci variant, snadnou korekci PCR duplikátů, artefaktů a sekvenačních chyb. Díky své robustnosti je možné tuto metodu využít pro obtížné FFPE vzorky i tam, kde ostatní metody selhávají.

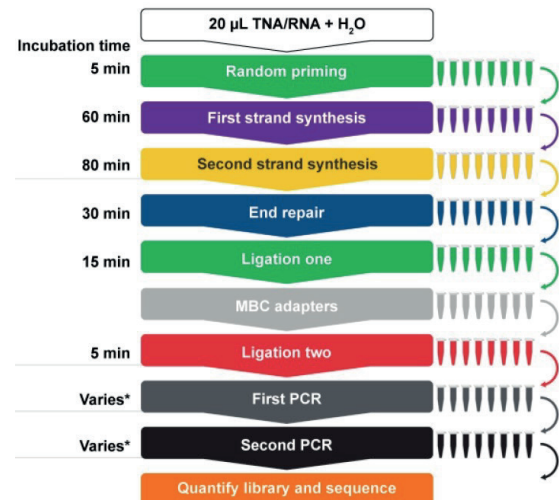
AMP™ technologie kombinuje výhody amplikonové a hybrid-capture technologie jako jsou nízký input NA, jednoduchý pracovní postup a robustnost. Tato metoda rovněž umožňuje snadnou konstrukci custom panelů bez nutnosti složité optimalizace.

VariantPlex® Complete Solid Tumor a VariantPlex® Pan Solid Tumor v2 jsou nové DNA panely pro detekci variant ve 430 genech (VariantPlex® Complete Solid Tumor) a 185 genech (VariantPlex® Pan Solid Tumor). Tyto panely také umožňují stanovení mikrosatelitní nestability (MSI) a mutační nálože (TMB). V kombinaci s RNA panelem FusionPlex® Pan Solid Tumor v2 pro detekci genových fúzí a exon-skipping mutací umožňují komplexní popis solidních nádorů.

Pracovní postup VariantPlex knihoven



Pracovní postup FusionPlex knihoven



Software Archer Analysis nabízí:

- Jednoduchou a uživatelsky přívětivou platformu
- Vizualizaci detekovaných variant
- Detekce i nepopsaných fúzí a zlomů
- Interní databázi variant Quiver
- Napojení na databáze Ensembl VEP, Clinvar a COSMIC
- Predikci efektu variant
- Parametry pro hodnocení kvality knihovny
- Přizpůsobitelný report výsledků v pdf
- Používání na cloudu nebo lokální instalaci

Minimální požadované pokrytí na Illumina NextSeq® 500/550 High Output Kit (300 cycles)

PRODUKT	DOPORUČENÝ POČET READŮ	KAPACITA CARTRIDGE
VariantPlex® Complete Solid Tumor + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	45 M + 3,5 M	8 vzorků*
VariantPlex® Pan Solid Tumor + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	25 M + 3,5 M	14 vzorků*

*knihovny připravené pomocí kitu s tekutými reagensy

KAT. ČÍSLO	SOUPRAVA	DETEKOVANÉ ZNAKY	Počet pokrytých genů
AB0144	VariantPlex® Complete Solid Tumor	SNV/InDel, CNV, MSI, TMB	430 genů + 114 MSI markerů (seznam na vyžádání),
AB0142	VariantPlex® Pan Solid Tumor	SNV/InDel, CNV, MSI, TMB	185 genů + 114 MSI markerů (seznam na vyžádání)
AB0137	FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	Fúze, exon-skipping, splicing, SNV/InDel	137 genů (seznam na vyžádání)
AB0281	VariantPlex® Complete Solid Tumor + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	Viz výše	Viz výše
AB0279	VariantPlex® Pan Solid Tumor + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	Viz výše	Viz výše

EGFR – tekutá biopsie



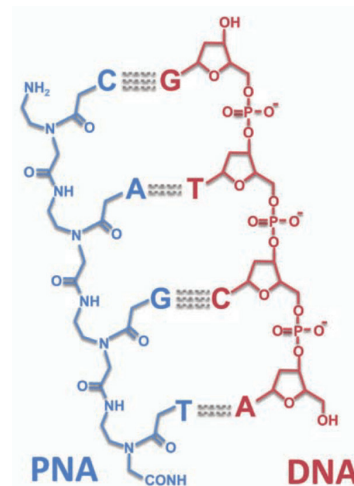
Co	PANAMutyper™ R EGFR V2 – Nová verze real-time PCR kitu pro diagnostiku mutací EGFR, vhodné pro tekutou biopsii
Princip metody	Metodika PNAclamp™ využívá vlastnosti sond PNA pro selektivní amplifikaci mutované sekvence v DNA, v důsledku čeho lze detekovat i mutace s minimální frekvencí výskytu. Amplifikace wild-type sekvence je naopak inhibována. Detekce mutací s pomocí fluorescenčně značených sond a multiplex analýzy křivek tání PCR produktů pak zajišťuje vysokou citlivost a efektivnost metody. Panagene prezentuje tento postup analýzy pod označením PANAMutyper™ R
Jednodušší příprava	Pouze 4 reakce na vzorek pro pokrytí panelu 46 mutací (včetně nonPNA mixu celkem 5 reakcí na vzorek)
Navýšení počtu targetů	Doplnění analýzy o marker C797S
Interpretace výsledků	K dispozici zdarma software PANAGENE PCR analyzer nebo Excel aplikace
Přístroje	Kompatibilní s real-time PCR termocykly Bio-Rad CFX 96 a ThermoFisher QuantStudio 5
Vysoká senzitivita	Detekce somatických mutací s citlivostí až 0,1 %
Jak rychle	Výsledky jsou k dispozici cca do 4 hodin
Vzorky	Určeno pro tekutou biopsii (plazma, sérum) nebo také pro FFPE bločky a biopsie solidních nádorů, 25 ng DNA na reakci (2 ml plasmy)
Certifikace	CE IVD

PNA (Peptide nucleic acids)

jsou uměle syntetizované analogy DNA/RNA, které poskytují několik výhod: Vyšší síla vazby ke komplementárním nukleotidům DNA/RNA, umožňuje použití kratších oligonukleotidů PNA.

Specifita vazby PNA-DNA je signifikantně vyšší než u standardní vazby nukleotidů v DNA, spolehlivost metod využívajících PNA k identifikaci mutací je proto excelentní.

PNA také nejsou rozpoznávány nukleázami nebo proteázami, což je činí rezistentní k enzymatické degradaci, jsou rovněž stabilní při širokém rozmezí pH.



Porovnání struktury PNA a DNA

Technologie PANAMutyper™ R: PNA sonda se váže selektivně na wild-type DNA a inhibuje její PCR amplifikaci. Amplifikuje se pouze mutovaná DNA. Pro detekci mutací se využívají fluorescenčně značené PNA detekční sondy a multiplex analýza křivek tání získaných PCR produktů.

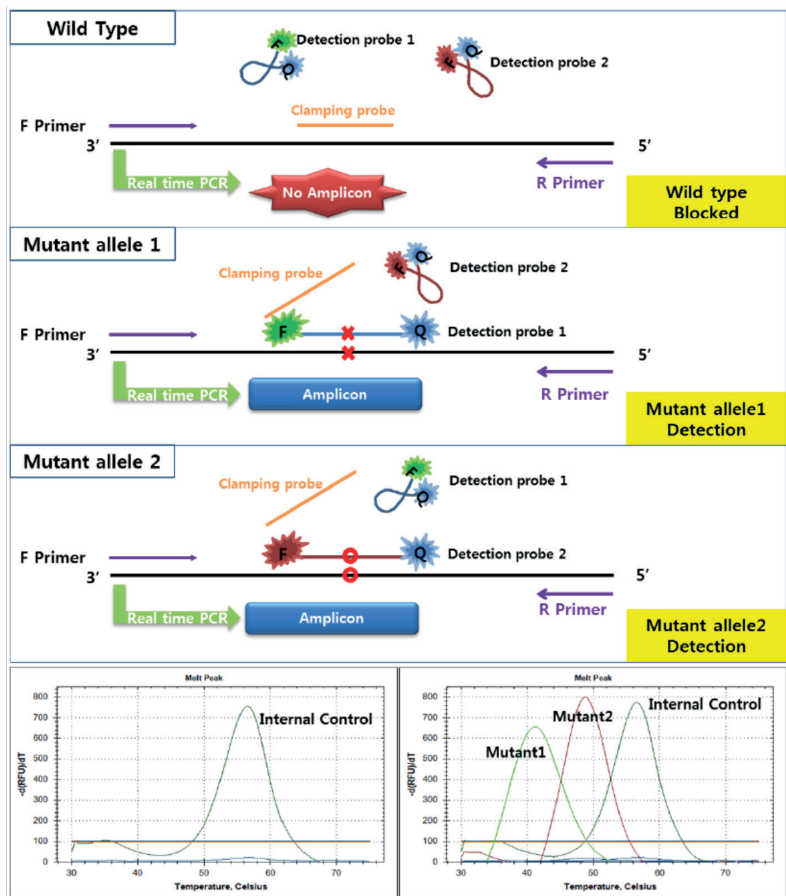
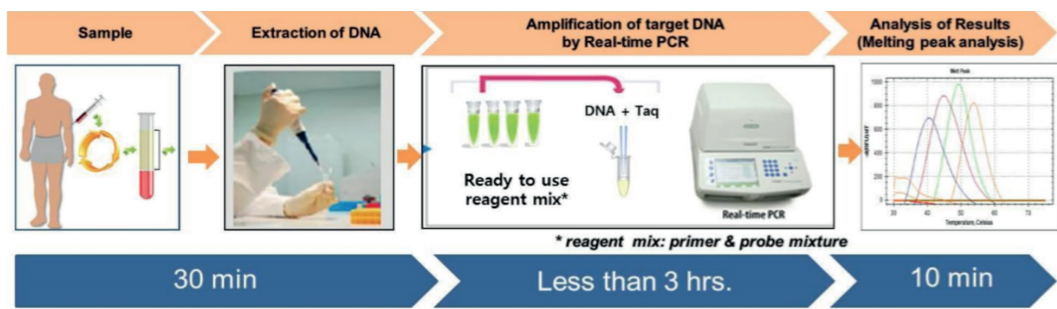
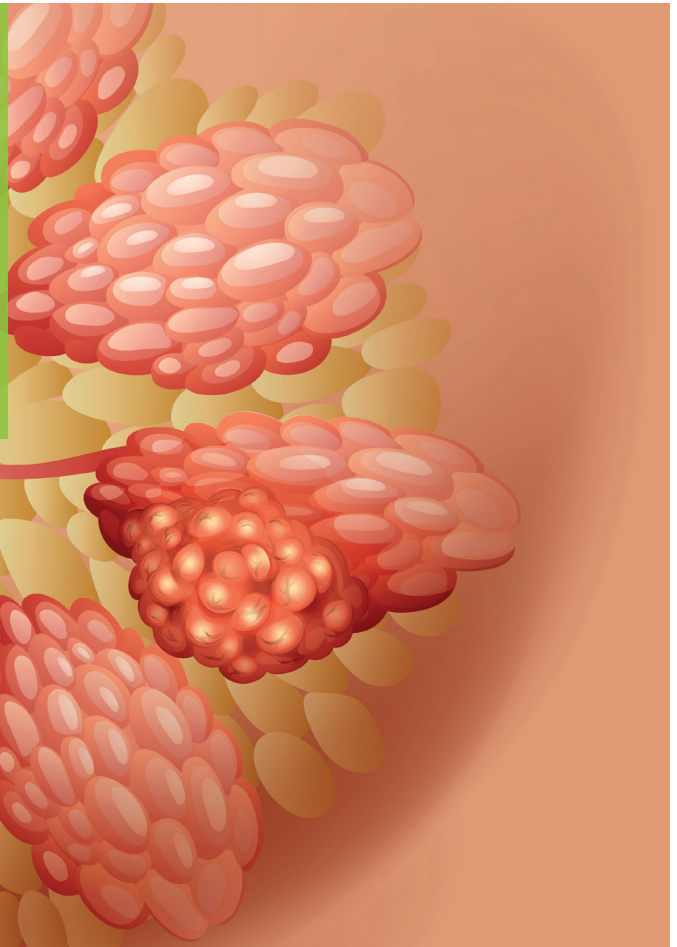


Schéma pracovního postupu s kity PANAMutyper™ R, EGFR V2:



KATALOGOVÉ ČÍSLO:	SOUPRAVA:	DETEKOVANÉ MUTACE	POČET REAKCÍ:
PNAR-3002	PANAMutyper R EGFR V2	Exon 18, 19, 20, 21 (46 mutací)	24

Snadná a rychlá diagnostika hereditárních nádorových syndromů



Co	Diagnostické kity pro detekci mutací v genech BRCA1/2 a dalších genech asociovaných s karcinomem prsu a vaječnicků (HBOC)
Princip a metodika	Jeden vzorek – jedna (BRCA kit) nebo dvě zkumavky (HBOC panel)
Minimální pracnost	Příprava knihovny – 5-6 hodin, z toho manuální práce 1 hod
Finanční a časová úspora	Žádné plýtvání penězi a časem za detekci nadstandardních lokusů s neznámým klinickým dopadem na léčbu pacienta
Hospodárnost	Minimalizace provozních nákladů díky optimálnímu využití kapacity sekvenátoru
Procesivita	Maximální počet vyšetřených pacientů v jednom runu
Klinické vzorky	Validováno pro různé klinické materiály - FFPE bločky, genom. DNA izolovanou z krve
Přístroje	Kompatibilní s přístroji Illumina a ThermoFisher
Certifikace	Kity certifikovány CE-IVD

Geny BRCA 1 a BRCA2 kódují proteiny, jež se podílejí na opravách poškozené DNA v buňkách. Svým působením tedy zamezují nekontrolovanému dělení buněk a fungují v organismu jako tumorové supresory. Poškození genů (mutacemi) tak brání jejich správné funkci a způsobuje hromadění mutačních změn v buňkách, které může vyústit v jejich nekontrolované maligní bujení.

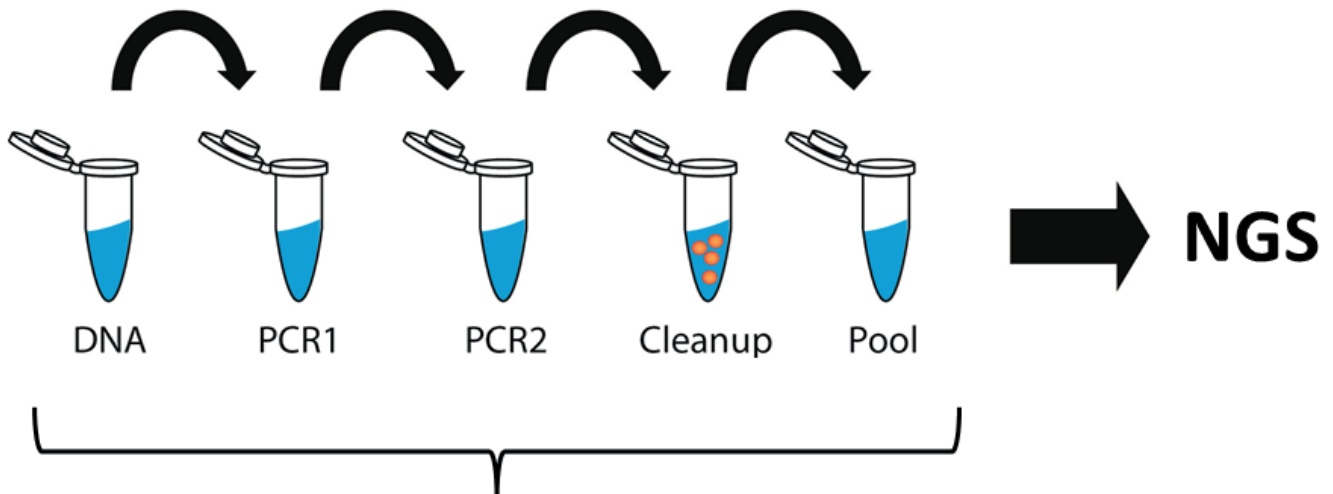
Mutace obou genů podstatně zvyšují riziko rozvoje karcinomu prsu a vaječnicku. Ztrátové mutace v BRCA genech vykazují kumulativní riziko pro vznik nádoru prsu 84% do věku 70 let (Ford et al., 1998). Kumulativní riziko vzniku karcinomu vaječnicků dosahuje 63% pro nosičky BRCA1 mutace a 27% pro nosičky BRCA2 mutace (Easton et al., 1995; Ford et al., 1998).

Mutace jsou ale asociovány s tumory celé řady dalších orgánů jako např. tlustého střeva, prostaty, žaludku, maligního melanomu, žlučníku a žluč. cest atd.

Vedle obou výše uvedených genů se na vzniku a rozvoji HBOC podílí i další geny jako např. CHEK2, TP53, PALB2 atd.

Pracovní postup – příprava knihoven nikdy nebyla tak snadná!

- pro amplifikaci je používán pouze jeden pool primerů – jeden pacient = jedna zkumavka
- pro indexování jsou dodávány lyofilizované indexy ve stripech
- jednotlivé patientské vzorky jsou sloučeny ještě před čištěním – purifikace celé knihovny probíhá v jedné zkumavce



Total time library prep: **5-6 hours**
 Hands on time (8 samples): **1 hour**

Katalogové číslo	Název	Zahrnuté geny	Počet testů
8-A100	Devyser BRCA NGS (CE-IVD)	BRCA1, BRCA2	8/24/96
8-A111	Devyser HBOC NGS (CE-IVD)	ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	24/48
8-A408	Devyser BRCA PALB2 NGS (RUO)	BRCA1, BRCA2, PALB2	8/24
8-A404	Devyser LynchFAP (RUO)	APC, CTNNB1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE	8

Pozn. Kit obsahuje také reagentie pro indexování vzorků.

NGS panely pro včasný záchyt a léčbu nádorových onemocnění



Co	NGS kity pro analýzu genů asociovaných s nádory prsu, vaječníků, prostaty, pankreatu a intestinálními polypózami
Vzorky	200 ng DNA izolované z periferní krve nebo 50 ng DNA izolované z FFPE bločků či čerstvé/mražené tkáně
Princip a metodika	Založeno na hybrid capture-based technologii. Možnost automatizace a customizace
Jednoduchost	Příprava knihovny během dvou pracovních dní
Varianty	Detekce SNV, InDel a CNV
Přístroje	Validováno pro přístroje Illumina
Vyhodnocení	Platforma SOPHiA DDM™ pro vizualizaci a interpretaci dat
Certifikace	Kit SOPHiA Hereditary Cancer Solution je certifikován (CE-IVD) a odpovídá požadavkům zdravotních pojišťoven

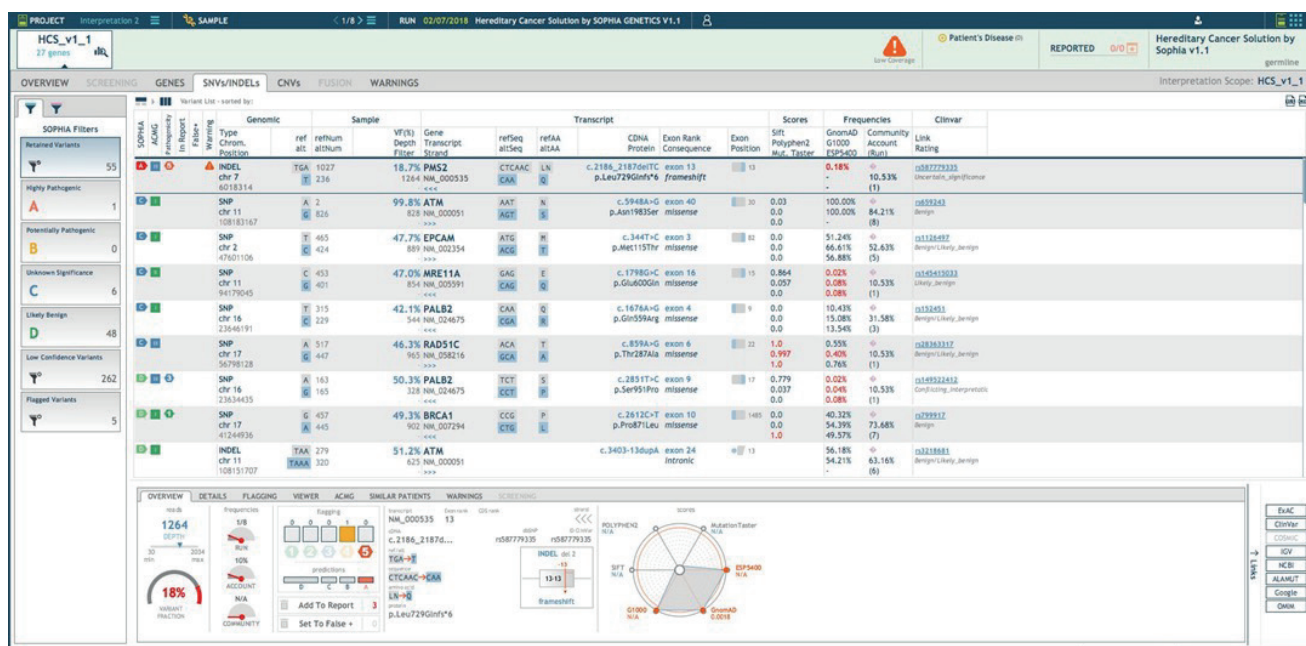
Panely HCS zahrnují geny, které jsou asociované s dědičnými nádorovými syndromy prsu, vaječníků a intestinálními polypózami. Umožňují detekci germinálních variant typu SNV, InDel, CNV a Alu insercí.

Panely HRS zahrnují geny účastnící se dráhy homologní rekombinace. Patogenní mutace těchto genů jsou nejčastěji asociovány s rakovinou prsu, vaječníků, prostaty nebo pankreatu a mohou vést ke vzniku deficience homologní rekombinace, která je důležitým prognostickým a terapeutickým markerem.

SOPHiA DDM™ je platforma určená pro sekundární a terciární analýzu NGS dat. Jejím základem je ucelená databáze variant, diagnostických a klinických údajů vedená od roku 2011. Mezi hlavní přednosti platformy patří:

- perfektní grafické rozhraní a možnost jeho customizace
- preklasifikace klinického významu variant pomocí vlastního algoritmu a ACMG pravidel
- predikce funkčního významu variant
- možnost komunitního sdílení informací o variantách
- přímé propojení do dalších nástrojů, software a databází (ClinVar, NCBI, GnomAD, COSMIC, Alamut, IGV, OncoPortal atd.)
- vyhovuje GDPR

Grafické rozhraní software SOPHiA DDM®:



Název produktu	Počet reakcí	Katalogové číslo
SOPHiA Hereditary Cancer Solution (HCS) (CE-IVD)	16/32/48	26 genů: ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PIK3CA, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2
SOPHiA Hereditary Cancer Solution 36 genes (RUO)	48	36 genů: APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PALB2, PIK3CA, PMS2, PMS2CL, POLD1, POLE, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SGC5, SMAD4, STK11, TP53, XRCC2
SOPHiA Hereditary Cancer Solution 66 genes (RUO)	48	66 genů (seznam genů na vyžádání)
SOPHiA Hereditary Cancer Solution v2.0 (RUO)	32/48/96	83 genů (seznam genů na vyžádání)
SOPHiA Hereditary Cancer Solution 117 genes (RUO)	48	117 genů (seznam genů na vyžádání)
SOPHiA Hereditary Cancer Solution 144 genes (RUO)	48	144 genů (seznam genů na vyžádání)
SOPHiA Mini Homologous Recombination Solution (MiniHRS) (RUO)	16/32/48	4 geny: BRCA1, BRCA2, RAD51C, TP53
SOPHiA Homologous Recombination Solution (HRS) (RUO)	16/32/48	16 genů bez CNV analýzy: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDK12, CHEK1, CHEK2, FANCL, PALB2, PPP2R2A, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, TP53
SOPHiA Extended Homologous Recombination Solution (ExtHRS) (RUO)	32	28 genů: AKT1*, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CCNE1, CDK12, CHEK1, CHEK2, ESR1*, FANCA, FANCD2, FANCL, FGFR1*, FGFR2*, FGFR3*, MRE11, NBN, PALB2, PIK3CA*, PPP2R2A, PTEN, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, TP53 *Hotspoty

SOPHiA DDM™ Dx Homologous Recombination Deficiency Solution – kompletní řešení pro detekci HRD



Co	NGS platforma pro určení genomové instability (CE-IVD) a detekci variant HRR genů (RUO)
Vzorky	50 ng DNA izolované z FFPE vzorků
Princip a metodika	Příprava knihovny je založena na kombinaci hybrid capture-based technologie a celogenomového sekvenování (WGS)
Jednoduchost	Příprava knihovny během 1,5 pracovního dne
Varianty	Detekce SNV, indel, a amplifikace genů
Přístroje	Kompatibilní s NextSeq® 500/550
Vyhodnocení	Platforma SOPHiA DDM™
Certifikace	Kit a analýza genomové nestability jsou CE-IVD certifikovány

Deficience homologní rekombinace (HRD) je asociována s karcinomy vaječníků, prsu, prostaty a pankreatu. Tento projev je charakterizovaný neschopností buňky účinně opravovat dvouvláknové zlomy DNA prostřednictvím homologní rekombinace (HRR).

Deficit tohoto opravného procesu způsobuje hromadění SNV, indel, CNV a strukturálních chromozomálních přestaveb vedoucích ke genomové nestabilitě, karcinogenezi a progresi onemocnění.

HRD+ status je spojován s lepší prognózou díky vyšší citlivosti na léčbu PARP inhibitory a platínovou chemoterapií.

SOPHiA DDM™ Dx HRD Solution umožňuje určení HRD statusu kombinací dvou přístupů, čímž umožňuje snížit čas analýzy i náklady. Vyšetření zahrnuje detekci mutací v HRR genech (RUO) a stanovení indexu genomové integrity (CE-IVD).

Grafické rozhraní software platformy SOPHiA DDM™

The screenshot displays the SOPHiA DDM software interface. At the top, there are navigation tabs for 'Overview', 'OncoPortal', and 'Variants'. The main area shows a 'Variant List - sorted by:' table with columns for SOPHiA filters, BRCA status, Genomic information, Sample, Transcript, and Scores. A detailed view for a BRCA2 variant (c.1865C>T) is shown below the table, including a variant fraction of 8.1%, a pathogenicity score of 0.915, and a mutation plot. The interface also includes various filters on the left and a sidebar with database links like ClinVar and GnomAD.

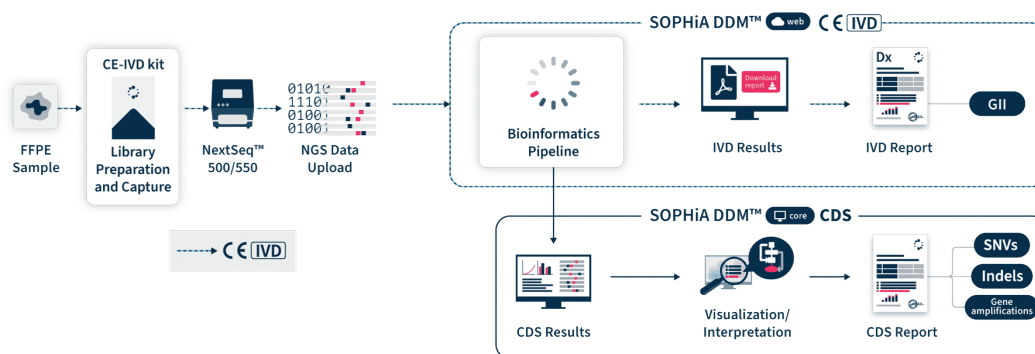
SOPHiA	BRCA	Genomic	Sample	Transcript	Scores	Frequencies		
IV 1	Negative Benign	SNP chr 13 32907480	C 7309 T 675	8.1% BRCA2 7984 NM_000059.3	GCA A GTA V	c.1865C>T exon 10 p.(Ala622Val) missense	45 0.915 0.863 0.0	0.0 - 1.0 (1)
IA	Negative Benign	SNP chr 17 41246481	T 4333 C 759	15.4% BRCA1 5092 NM_007294.3	CAG Q CGG R	c.1067A>G exon 10 p.(Gln356Arg) missense	397 0.995 0.988 0.022	0.0471 0.0218 0.0463 (1)
III		SNP chr 14 69061228	G 3108 A 4375	59.7% RAD51B 7483 NM_133509.3	GCT A ACT T	c.1063G>A exon 11 p.(Ala355Thr) missense	27 0.857 0.027 0.0	0.0029 0.0016 0.0021 (1)
IIIC		SNP chr 17 56787304	G 5383 A 853	12.4% RAD51C 6236 NM_058216.2	GGC G AGC S	c.790G>A exon 5 p.(Gly264Ser) missense	48 0.986 0.1 1.0	0.0017 0.0 0.0027 (1)
III		SNP chr 17 7377124	C 2680 A 3772	57.1% TP53 6452 NM_000546.5	GTG V TTG L	c.814G>T exon 8 p.(Val272Leu) missense	32 0.997 0.976 1.0	- - - (1)
IV		SNP chr 11	C 4134 A 49	98.9% ATM 4183 NM_000051.3	ACT N ACT S	c.5948A>G exon 40 p.(Asn1983Ser) missense	30 0.03 0.0 1.0	0.5 1.0 1.0 (1)

SOPHiA DDM® je platforma určená pro sekundární a terciární analýzu NGS dat. Jeho základem je ucelená databáze variant, vedená od roku 2011. Mezi hlavní přednosti platformy patří:

- perfektní grafické rozhraní a možnost jeho customizace
- preklasifikace variant pomocí vlastního algoritmu a ACMG pravidel
- predikce funkčního významu variant
- možnost komunitního sdílení informací o variantách
- přímé propojení do dalších nástrojů, software a databází (ClinVar, NCBI, GnomAD, COSMIC, ExAC, OMIM, Alamut, IGV, OncoPortal atd.)
- vyhovuje GDPR

Platforma SOPHiA DDM je určena pouze pro podpoření klinického rozhodnutí, nikoliv jako primární diagnostický nástroj.“

Kombinace hybrid capture-based technologie a WGS s následným vyhodnocením v SOPHiA DDM®



SEKVENAČNÍ CHEMIE

NextSeq® 500/550 Mid Output Kit
NextSeq® 500/550 High Output Kit

KAPACITA CARTRIDGE

8 vzorků (1 pool)
24 vzorků (3 pooly)

SOUPRAVA

SOPHiA DDM™ Dx HRD Solution

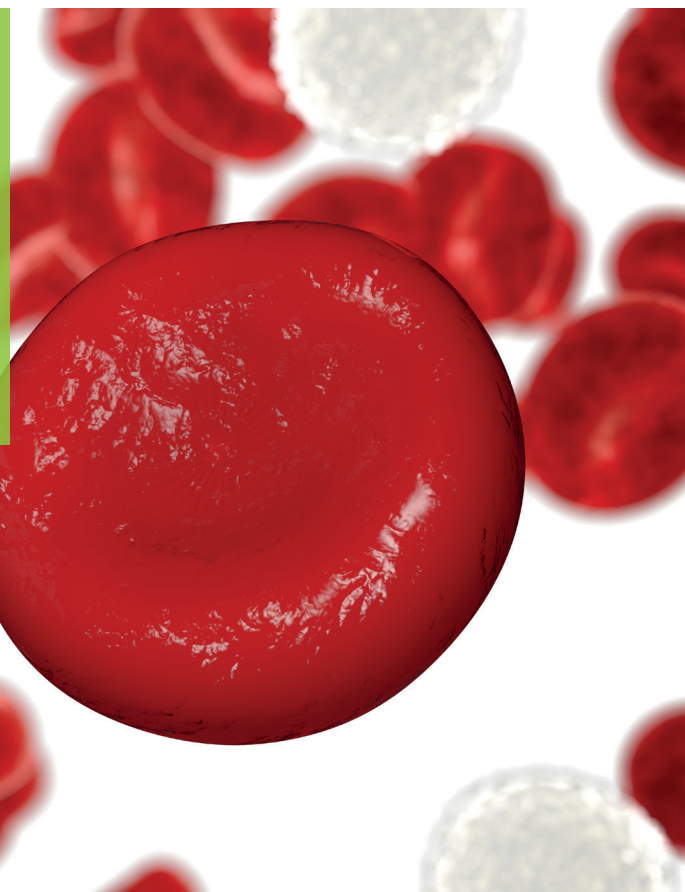
POČET REAKCÍ

32

POČET POKRYTÝCH GENŮ

28 HRR genů: *AKT1, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CCNE1, CDK12, CHEK1, CHEK2, ESR1, FANCA, FANCD2, FANCL, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MRE11, NBN, PALB2, PIK3CA, PPP2R2A, PTEN, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, TP53*

NGS analýza genů asociovaných s hematologickými malignitami



Co	NGS kity pro analýzu panelu genů asociovaných s akutní myeloidní leukémií, myelodysplastickým syn., myeloproliferativní neoplázií, lymphomy B- a T- buněk atd.
Princip a metodika	Příprava knihovny metodou hybridization-capture Fragmentace DNA je prováděna enzymaticky – nejsou nutné investice do nákladných přístrojů
Vzorky	50 ng DNA izolované z plné periferní krve, FFPE nebo kostní dřeně nebo 200 ng DNA a 500 ng RNA izolované z krve a kostní dřeně
Jednoduchost	Příprava knihovny během dvou pracovních dní
Varianty	Detekce SNV, Indels a CNV
Pokrytí	Všechny kódující oblasti genů s přesahem ± 25bp do intronů
Přístroje	Validováno pro přístroje MiniSeq, MiSeq (Illumina) a Ion S5 (ThermoFisher)
Vyhodnocení	Pomocí software SOPHiA DDM – zahrnuto v ceně kitu!
Certifikace	Kit SOPHiA Myeloid Solution je CE IVD certifikován

SOPHiA DDM® je software určený pro sekundární a terciární analýzu NGS dat. Jeho základem je ucelená databáze variant, diagnostických a klinických údajů vedená od roku 2011. Od roku 2014 pak využívá prvků umělé inteligence. Mezi hlavní přednosti software patří:

- perfektní grafické rozhraní a možnost jeho customizace
- možnost používání neomezeným počtem analytiků s volitelným rozsahem přístupu
- databáze OncoPortal kombinující genetické informace s klinickými údaji a možnostmi léčby
- preklasifikace klinického významu variant pomocí vlastního algoritmu
- predikce funkčního významu varianty
- možnost komunitního sdílení informací o variantách
- přímé propojení do dalších nástrojů, software a databází (ClinVar, NCBI, GnomAD, COSMIC, ExAC, OMIM, Alamut, IGV atd.)
- možnost nastavení virtuálních panelů
- tvorba reportů
- zaškolení a perfektní technická podpora zdarma
- vyhovuje GDPR

Grafické rozhraní software SOPHiA DDM®

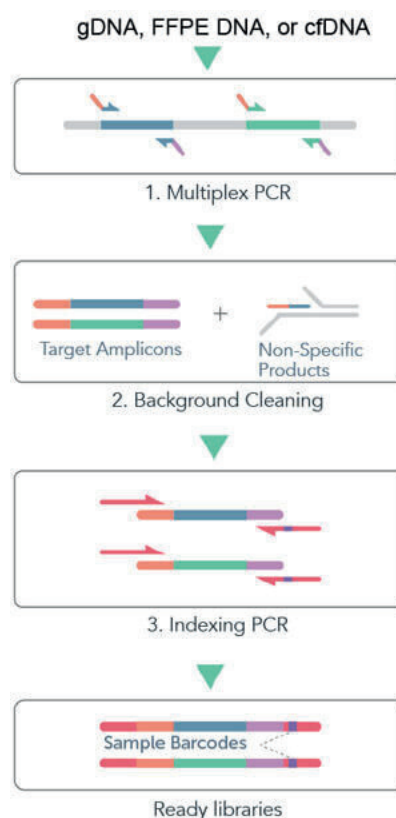
The screenshot displays the SOPHiA DDM software interface. At the top, there are navigation tabs for Overview, OncoPortal, and Variants. The main area shows a list of variants with columns for Genomic, Sample, Transcript, Scores, and Frequencies. A detailed view of a variant (c.1099_1150del) in the CALR gene is shown, indicating a frameshift mutation. The interface includes various filters on the left, such as SOPHiA Filters (Highly Pathogenic, Potentially Pathogenic, etc.), and a detailed variant view at the bottom with charts for Pathogenicity and Actionability.

Souprava	Počet reakcí	Počet pokrytých genů
SOPHiA Myeloid Solution (CE-IVD)	16/32/48	30 genů: <i>ABL1</i> (4-9), <i>ASXL1</i> (9,11,12,14), <i>BRAF</i> (15), <i>CALR</i> (9), <i>CBL</i> (8,9), <i>CEBPA</i> (all), <i>CSF3R</i> (all), <i>DNMT3A</i> (all), <i>ETV6</i> (all), <i>EZH2</i> (all), <i>FLT3</i> (13-15,20), <i>HRAS</i> (2,3), <i>IDH1</i> (4), <i>IDH2</i> (4), <i>JAK2</i> (all), <i>KIT</i> (2,8-11,13,17,18), <i>KRAS</i> (2,3), <i>MPL</i> (10), <i>NPM1</i> (10,11), <i>NRAS</i> (2,3), <i>PTPN11</i> (3,7-13), <i>RUNX1</i> (all), <i>SETBP1</i> (4), <i>SF3B1</i> (10-16), <i>SRSF2</i> (1), <i>TET2</i> (all), <i>TP53</i> (2-11), <i>U2AF1</i> (2,6), <i>WT1</i> (6-10), <i>ZRSR2</i> (all)
SOPHiA Myeloid Plus Solution (RUO)	16/32/48	30 genů + 119 fúzí genů
SOPHiA Extended Myeloid Solution (RUO)	32/48	98 genů (seznam genů na vyžádání)
SOPHiA CLL Clonality Solution (RUO)	16/32/48	23 genů: <i>ATF1</i> , <i>ATM</i> , <i>BCL2</i> , <i>BIRC3</i> , <i>BTK</i> (15), <i>CDK4</i> , <i>CUL4A</i> (1-5), <i>CXCR4</i> (2), <i>DLEU1</i> , <i>EGR2</i> , <i>FBXW7</i> , <i>KLF5</i> , <i>KRAS</i> , <i>MYD88</i> , <i>NFKBIE</i> , <i>NOTCH1</i> (34), <i>PLCG2</i> (19,20,24), <i>POT1</i> , <i>PROZ</i> , <i>RB1</i> , <i>SF3B1</i> (14-16,18), <i>TP53</i> , <i>XPO1</i> (15,16) + <i>IGH</i> přestavby
SOPHiA Lymphoma Solution (RUO)	16/48	54 genů: <i>ARID1A</i> , <i>B2M</i> , <i>BCL2</i> , <i>CCND3</i> , <i>CD58</i> , <i>CHD2</i> , <i>CDKN2A</i> , <i>CDKN2B</i> , <i>CILTA</i> , <i>CXCR4</i> , <i>EP300</i> , <i>FOXO1</i> , <i>GNA13</i> , <i>ID3</i> , <i>IRF4</i> , <i>KMT2A</i> , <i>KMT2D</i> , <i>MAL</i> , <i>MEF2B</i> , <i>MYC</i> , <i>MYD88</i> , <i>NFKBIE</i> , <i>PAX5</i> , <i>PIM1</i> , <i>POT1</i> , <i>PRDM1</i> , <i>PTPN11</i> , <i>REL</i> , <i>SOCS1</i> , <i>TNFAIP3</i> , <i>TNFRSF14</i> , <i>TP53</i> , <i>ATM</i> (57-63), <i>BCL6</i> (8,9), <i>BIRC3</i> (all,ex.2), <i>BRAF</i> (15), <i>BTK</i> (15), <i>CARD11</i> (4-9), <i>CCND1</i> (1), <i>CD79A</i> (4,5), <i>CD79B</i> (5,6), <i>CREBBP</i> (27-30), <i>EZH2</i> (16,18), <i>FBXW7</i> (9,10), <i>KRAS</i> (2,3), <i>NOTCH1</i> (34), <i>NOTCH2</i> (26-28,34), <i>NRAS</i> (2,3), <i>PLCG2</i> (17-23), <i>PTEN</i> (5), <i>SF3B1</i> (14,15), <i>STAT6</i> (9-14), <i>TCF3</i> (17-19), <i>XPO1</i> (15-18)
SOPHiA Hematologic, Myeloid & Lymphoma Solution (RUO)	16/32/48	109 genů (seznam genů na vyžádání)

Blesková příprava NGS knihoven s panely CleanPlex®



Co	Amplikonová příprava knihoven – panel může zahrnout až 20 000 amplikonů
Princip a metodika	Ready-to-use panely, predesignované panely nebo custom panely na míru CleanPlex® technologie kombinuje unikátní design amplikonů, vysoce uniformní multiplex-PCR a patentovaný postup čištění
Pokrytí	Vysoká uniformita pokrytí a nízká úroveň pozadí
Vzorky	gDNA, FFPE DNA, cfDNA, RNA
Jednoduchost	Příprava knihovny za méně než 3 hodiny
Molekulární barkódy	Vybrané kity využívají technologie UMIs (Unique Molecular Identifiers)
Přístroje	Validováno pro NGS sekvenátory Illumina, ThermoFisher a MGI



Ready-to-use panels

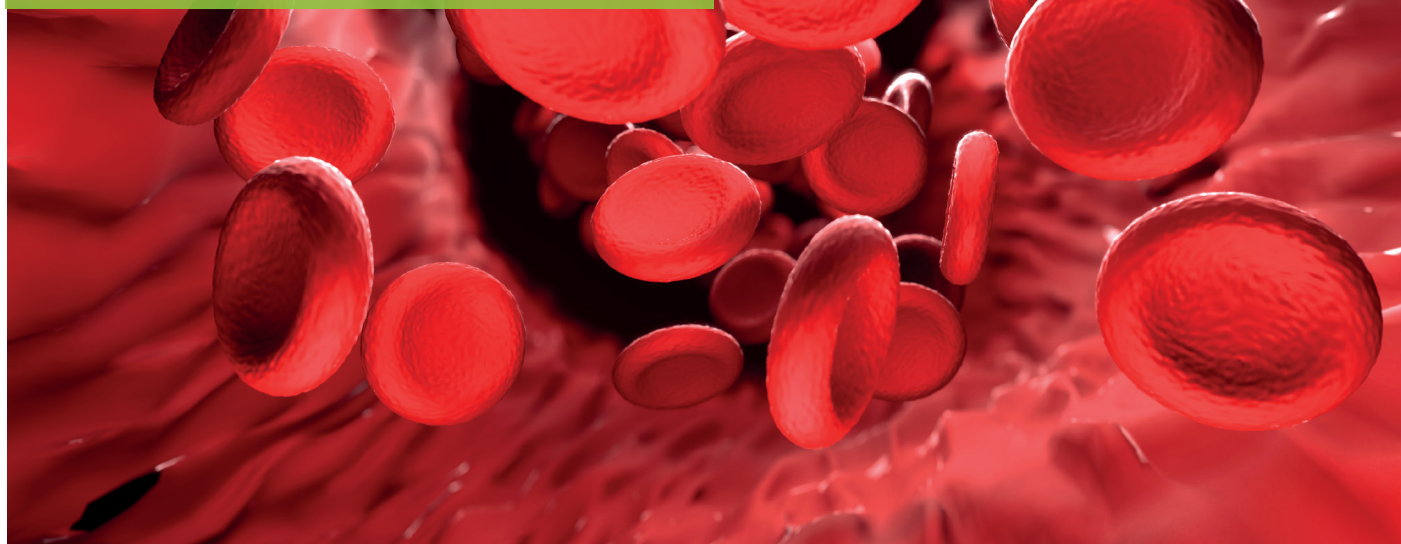
OncoZoom® Cancer Hotspot Panel	> 2900 hotspotů v 65 onkogenech a tumorsupresorových genech
TMB Panel	detekce mutační nálože v 516 genech asociovaných se solidními nádory
UMI Lung Cancer Panel	hospoty v 23 genech asociovaných s karcinomem plic
Hereditary Cancer Panel v2	37 genů asociovaných s HBOC, karcinomem prostaty, slinivky atd.
JMML Community Panel	25 genů asociovaných s juvenilní myelomonocytární leukémií a dalšími hematolog. malignitami
Mitochondrial Disease Panel	kompletní pokrytí
CFTR Panel	sekvenace genu CFTR
TP53 Panel	sekvenace genu TP53
BRCA1 & BRCA2 Panel v3	sekvenace genů BRCA1 a BRCA2

Predesignované panely

Kardiologie	Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy (ARVC) Panel
	Cardiomyopathy Comprehensive Panel
	Comprehensive Cardiology Panel
	Congenital Heart Disease Panel
	Dilated Cardiomyopathy Panel
	Hereditary Hemochromatosis Panel
	Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia Panel
	Heterotaxy and Situs Inversus Panel
	Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM) Panel
	Left Ventricular Noncompaction (LVNC) Panel
	Noonan Syndrome / RASopathies Comprehensive Panel
	Pan Aortopathy and Connective Tissue Disorders Panel
	Pan Arrhythmia Panel
	Pulmonary Arterial Hypertension Panel
Familial Hypercholesterolemia Panel	
Dermatologie	Cardio-Facio-Cutaneous Syndrome Panel
	Ectodermal Dysplasia Panel
	Lynch Syndrome Panel
Hematologie	Bone Marrow Failure Syndromes Panel
	Diamond-Blackfan Anemia Panel
	Dyskeratosis Congenita Panel
	Fanconi Anemia Panel
	Hereditary Hemochromatosis Panel
Dědičná nádorová onemocnění	Comprehensive Hereditary Cancer Panel
	Hereditary Breast and Ovarian Cancer Panel
	Hereditary Colorectal Cancer Panel
	Hereditary Gastric Cancer Panel
	Hereditary Melanoma Panel
	Hereditary Myelodysplastic Syndrome (MDS) /Leukemia Panel
	Hereditary Nervous System and Brain Cancer Panel
	Hereditary Pancreatic Cancer Panel
	Hereditary Prostate Cancer Panel
	Hereditary Renal / Urinary Cancer Panel
	Hereditary Sarcoma Panel
	Hereditary Thyroid Cancer Panel
	Pediatric Cancer Panel
Immunologie	Agammaglobulinemia Panel
	Autoimmune Lymphoproliferative Disorders (ALPS) Panel
	Autoinflammatory Syndrome Panel
	Common Variable Immunodeficiency (CVID) Panel
	Early Onset Inflammatory Bowel Disease Panel
	Hereditary Hemophagocytic Lymphohistiocytosis (HLH) Panel
	Hyper-IgE Syndrome Panel
	Hyper-IgM Syndrome Panel
	Periodic Fever Syndromes Panel
	Primary Immunodeficiency Panel
Severe Combined Immunodeficiency (SCID) Panel	
Metabolická a novorozenecká onemocnění	Comprehensive Lysosomal Storage Disorders Panel
	Comprehensive Mucopolysaccharidoses (MPS) Panel
	Comprehensive Neuronal Ceroid Lipofuscinoses Panel
	Congenital Disorders of Glycosylation Panel
	Disorders of Fatty Acid Oxidation Panel
	Glycogen Storage Disease Panel
	Homocystinuria Panel
	Hyperammonemia and Urea Cycle Disorder Panel
	Hyperphenylalaninemia Panel
	Hypophosphatemic Rickets Panel
	Neurotransmitter Disorders Panel
	Organic Acidemia/Aciduria Panel
	Peroxisomal Disorders Panel

	Porphyria Disorders
	Purine and Pyrimidine Metabolism Disorders Panel
	Pyruvate Dehydrogenase Deficiency Panel
Nefrologie	Bardet-Biedl Syndrome Panel
	Ciliopathies Panel
	Joubert and Meckel-Gruber Syndromes Panel
	Nephrolithiasis Panel
	Senior-Loken Syndrome Panel
Neurologie	Alzheimer and Dementia Disease Panel
	Alzheimer's Disease Panel
	Amyotrophic Lateral Sclerosis Panel
	Autism Spectrum Disorders Panel
	Centronuclear Myopathy Panel
	Charcot-Marie-Tooth Disease Panel
	Comprehensive Epilepsy Panel
	Comprehensive Muscular Dystrophy Panel
	Comprehensive Neuromuscular Disorders Panel
	Comprehensive Neuropathy Panel
	Congenital Myasthenic Syndrome Panel
	Congenital Myopathy Panel
	Distal Myopathy Panel
	Dystonia Comprehensive Panel
	Dystroglycanopathy Panel
	Early Infantile Epileptic Encephalopathy Panel
	Hereditary Motor Neuropathy Panel
Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy Panel	
Hereditary Spastic Paraplegia Comprehensive Panel	
Holoprosencephaly Panel	
Limb-Girdle Muscular Dystrophy Panel	
Nemaline Myopathy Panel	
Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation Panel	
Parkinson Disease Panel	
Retts and Angelman Syndromes Panel	
Oftalmologie	Congenital Cataracts Panel
	Leber Congenital Amaurosis Panel
	Microphthalmia/Anophthalmia Disorders Panel
Pediatric	Chronic Pancreatitis Panel
	Cornelia de Lange Syndrome (CdLS) Panel
	Craniosynostosis Panel
	Disorders of Sex Development Panel
	Macrocephaly and Overgrowth Syndrome Panel
Skeletal Gliopathies Panel	
Ostatní	Comprehensive Genetic Health Panel
	Gene-determined Health Panel

AMLplex^{QS} akutní myeloidní leukémie

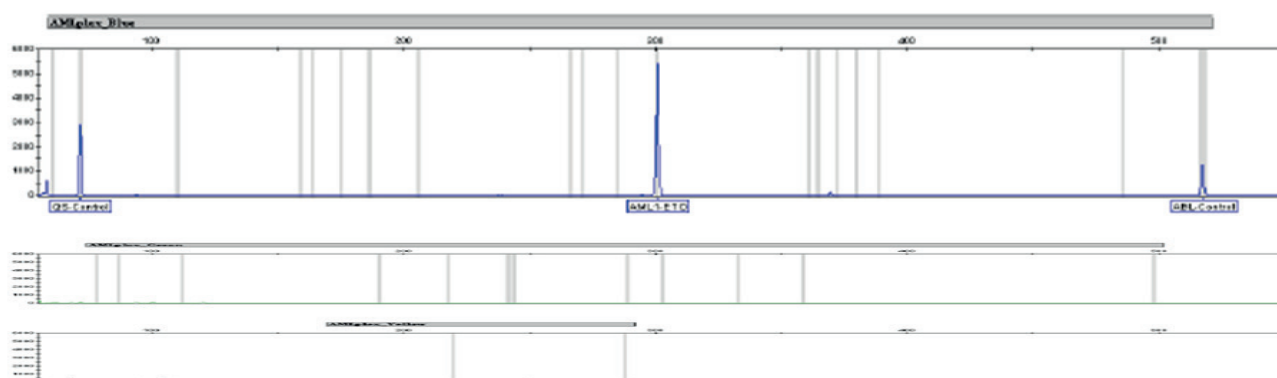


Co	Laboratorní test detekující panel fúzních genů spojených s akutní myeloidní leukémií
Vzorky	Test vyžaduje pouze 0,2 – 1,0 µg cDNA do 25µl PCR reakce.
Jednoduchost	Jen jedna PCR reakce s následnou detekcí na sekvenátorech ABI.
Kontroly	Inhibiční interní kontrola průběhu PCR reakce, ABL pozitivní kontrola, kontrola kvality cDNA.

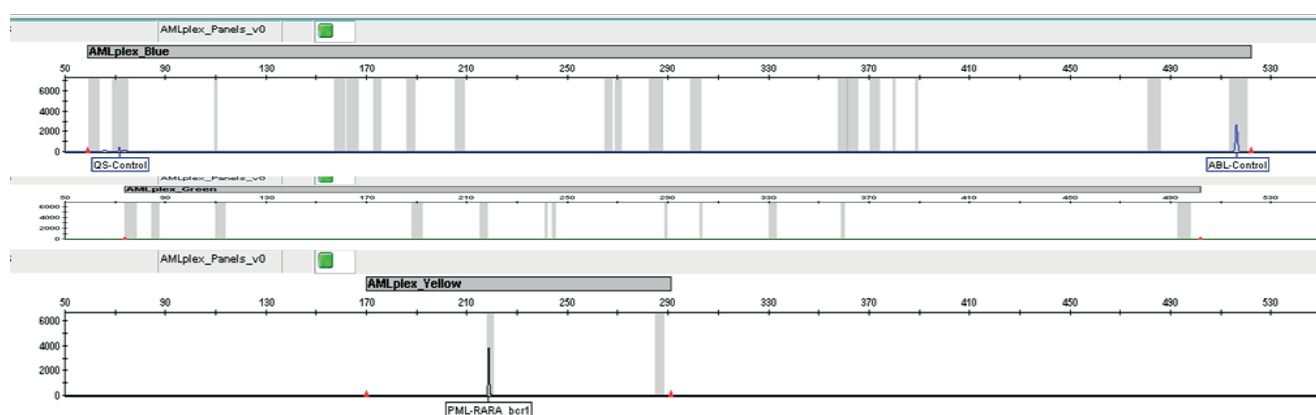
Fúzní gen	Varianta
AML 1-ETO	
BCR-ABL	e1a3, e1a2, b3a2, b3a3, b2a2, b2a3
CAML-AF10	AF10_240-CALM_1987 AF_240-CALM_2092
CBFB-MYH11	Typ A, B, C, D, E, F, G, H, I, J
DEK-CAN	
MLL-AF6	
MLL-AF9	6A_(THP-1), 7A_(10A), 8A_(MM6), 6B_(9B)
MLL-ELL	e10e2, e10e3
MLL-PTD	E9e3, e10e3, e11e3
NPM1-MLF1	
PML-RARA	Bcr1 (PR-L), bcr2 (PR-V), bcr3 (PR-S)



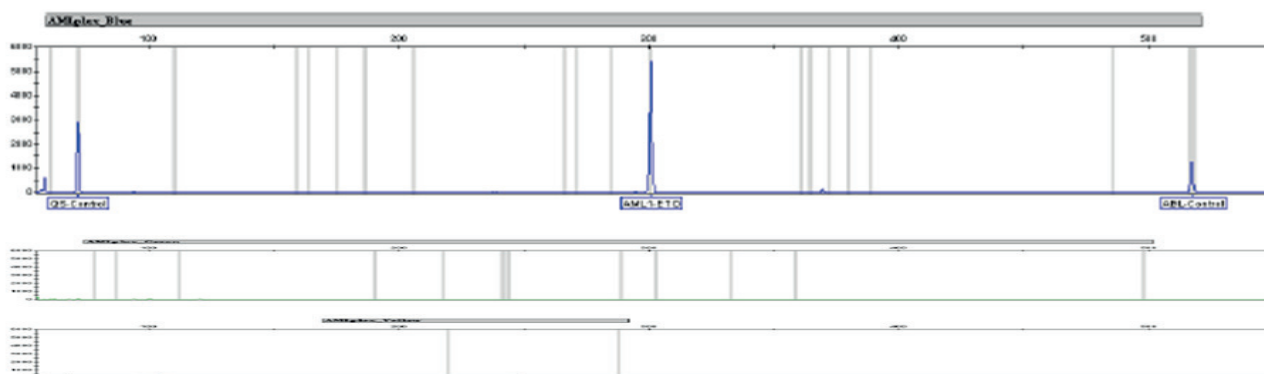
AML1-ETO



PML-RARA_bcr1

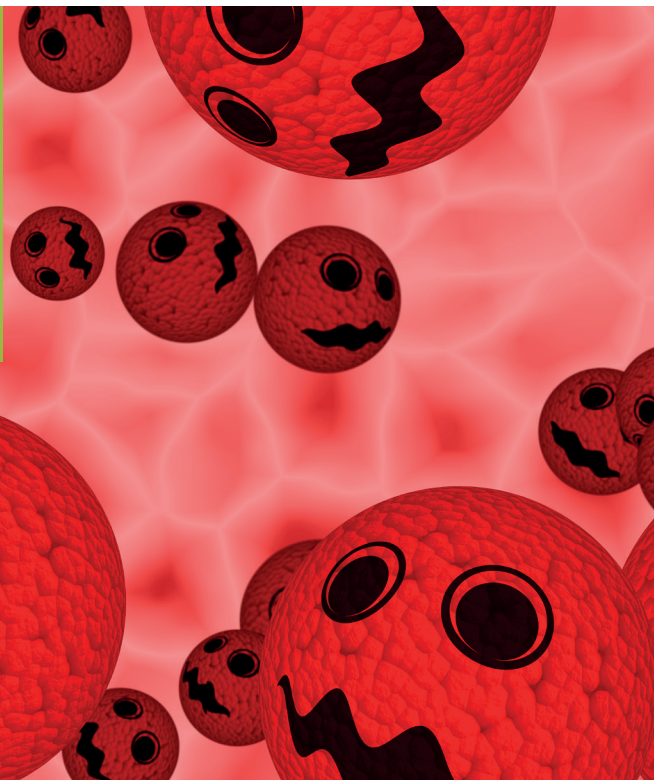


MLL-PTD_e9e3



Katalogové číslo:	Souprava:	Počet testů:
45-31210-0025	Mentype® AMLplexQS	25
45-31210-0100	Mentype® AMLplexQS	100

Komplexní řešení pro monitoring chimérismů

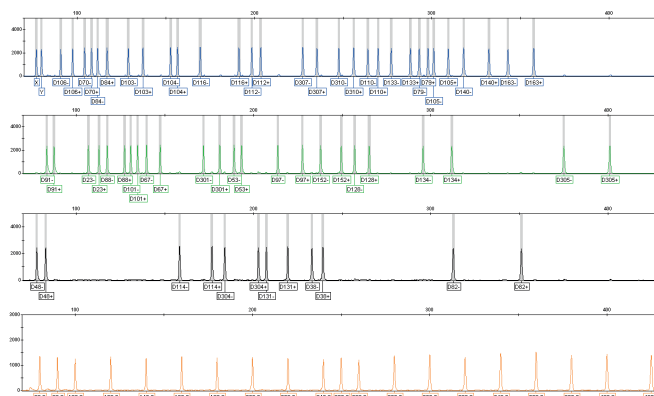


Mentype® DIPscreen

Kit Mentype® DIPscreen umožňuje screening pomocí multiplexní PCR analýzy 33 delečních a 33 inserčních polymorfismů (DIP, INDELS) v jediné reakci. Společně s kitem Mentype® DIPquant se jedná o vysoce citlivý komplexní systém umožňující kvantitativní včasnou detekci remise maligních buněk v krvi pacientů po transplantaci kostní dřeně.

Součástí soupravy je i marker pro Amelogenin.

Detekční limit: ≤ 200 pg genomové DNA



Mentype® DIPquant

Kit Mentype® DIPquant umožňuje kvantitativní alel-specifickou Real-Time PCR analýzu vybraných DIP markerů. V rámci kitu si lze vybrat z 57 delečních/inserčních polymorfismů (DIP, INDELS). Společně s kitem Mentype® DIPscreen se jedná o vysoce citlivý komplexní systém umožňující kvantitativní včasnou detekci remise maligních buněk v krvi pacientů po transplantaci kostní dřeně.

Detekční limit: ≤ 200 pg genomové DNA
Sensitivita: 0,05%

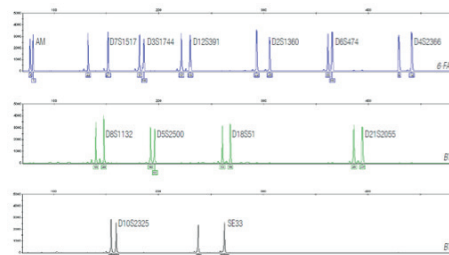
Kit lze použít s přístroji: Roche LC480, ABI Prism®7500, 7900, RotorGene.

Mentype® Chimera®

Kit Mentype® Chimera® umožňuje multiplexní PCR analýzu 12 STR markerů pro včasnou detekci remise maligních buněk v krvi pacientů po transplantaci kostní dřeně. Kit je určen pro semikvantitativní monitoring chimérismů.

Vybrané STR markery jsou vysoce polymorfní, široce validované a s vysokou mírou heterozygosity. Součástí soupravy je i marker pro Amelogenin.

Detekční limit: ≤ 200pg genomové DNA
Sensitivita: 1 - 5%.



Marker	Heterozygosity	Marker	Heterozygositá
D2S1360	0,799	D8S1132	0,869
D3S1744	0,812	D10S2325	0,885
D4S2366	0,783	D12S391	0,902
D5S2500	0,786	D18S51	0,879
D6S474	0,735	D21S2055	0,770
D7S1517	0,865	SE33 (ACTBP2)	0,951



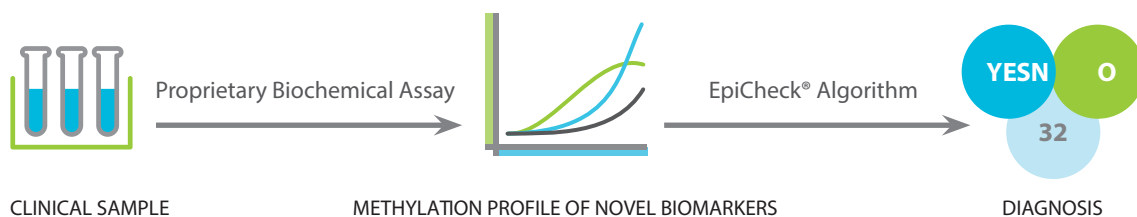
Chimeris™ Monitor

Software Chimeris™ Monitor umožňuje automatické vyhodnocení výsledků všech kitů pro detekci chimérismů.

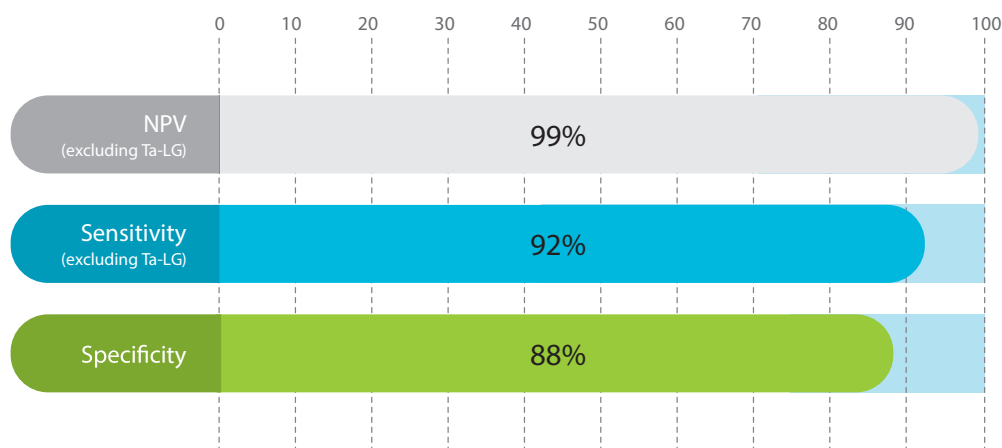
Software umožňuje zpracování přehledného reportu s grafy pro jednotlivé pacienty. Lze tak přehledně sledovat úspěšnost přijetí transplantované kostní dřeně.

Produkt:	Katalogové číslo:	Počet testů
Mentype®Chimera®	45-13210-0025	25
	45-13210-0100	100
	45-13210-0400	400
	45-13210-1000	1000
Mentype®DIPscreen	45-45410-0025	25
	45-45410-0100	100
	45-45410-0400	400
Mentype®DIPquant	45-015xx*-0025	25
Mentype® DigitalScreen NEW	45-64610-0004	4
Mentype®DigitalQuant NEW	45-020xx-0025	25

*namísto xx uvedete číslo konkrétního vybraného DIP markeru, který naleznete v tabulce, kterou Vám na požádání dodáme.



- **Analýza DNA izolované z moči.**
- **Detekce pečlivě vybraných pro nemoc specifických změn v methylaci DNA.**
- **Vyžaduje velmi malé množství DNA: 10 ng**
- **Velmi jednoduché worklow, bez bisulfidické konverze.**
- **Automatická analýza dodaným softwarem.**
- **Výsledkem je ANO (pozitivní pacient)/NE (negativní pacient) + EpiScore (0-100), které udává úroveň metylace (>60 vysoké riziko rakoviny moč. měchýře).**



Dle evropské, multicentrické, zaslepené, prospektivní studie provedené na 353 pacientech v prvním roce po léčbě rakoviny moč. měchýře (TUR-BT) v urologických centrech: Radboud University Medical Center, Nijmegen, The Netherlands, Vall D'Hebron University Medical Center, Barcelona, Spain, Meir Medical Center, Kfar-Saba, Israel, Universitätsklinikum Tübingen, Tübingen, Germany, ZGT Hospital, Hengelo, The Netherlands

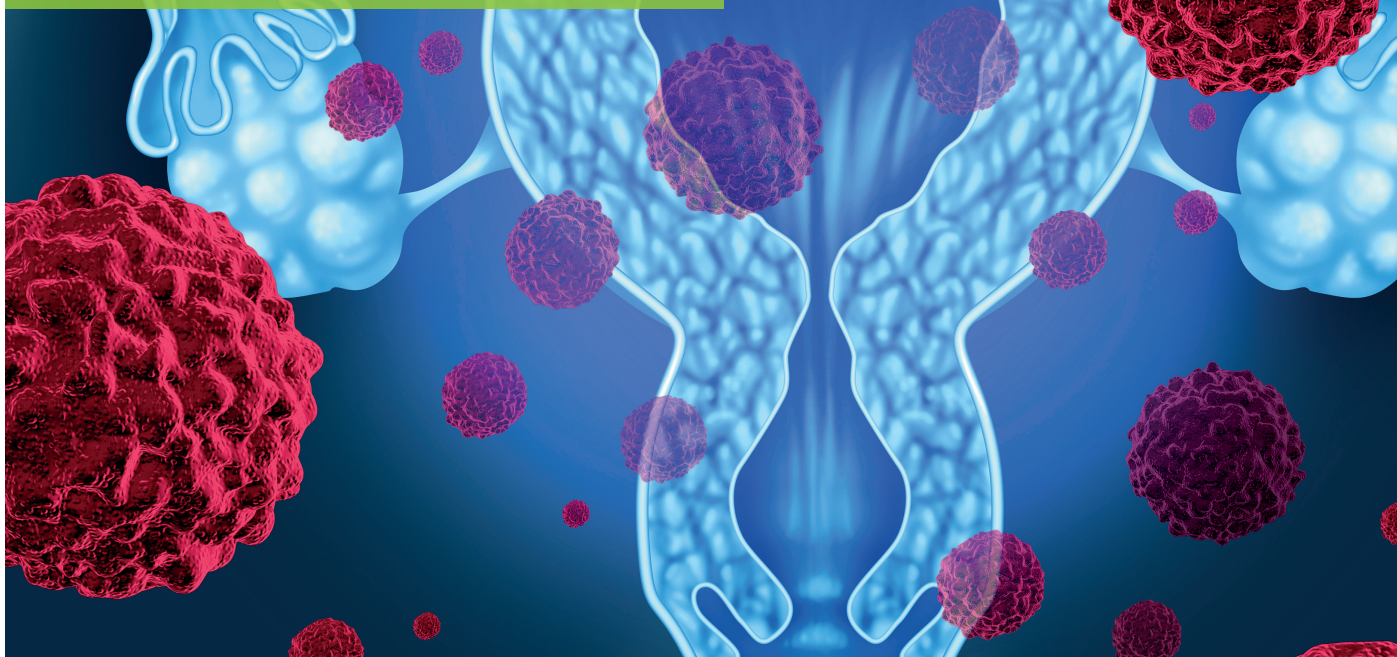


Validováno na přístrojích ABI7500Fast Dx a RotorGene

Katalogové číslo:	Souprava:	Počet testů:
NX899090-01	Bladder EpiCheck® DNA extraction kit	50
NX899090-02	Bladder EpiCheck® test kit	60

GynTect

novinka v diagnostice karcinomu děložního čípku



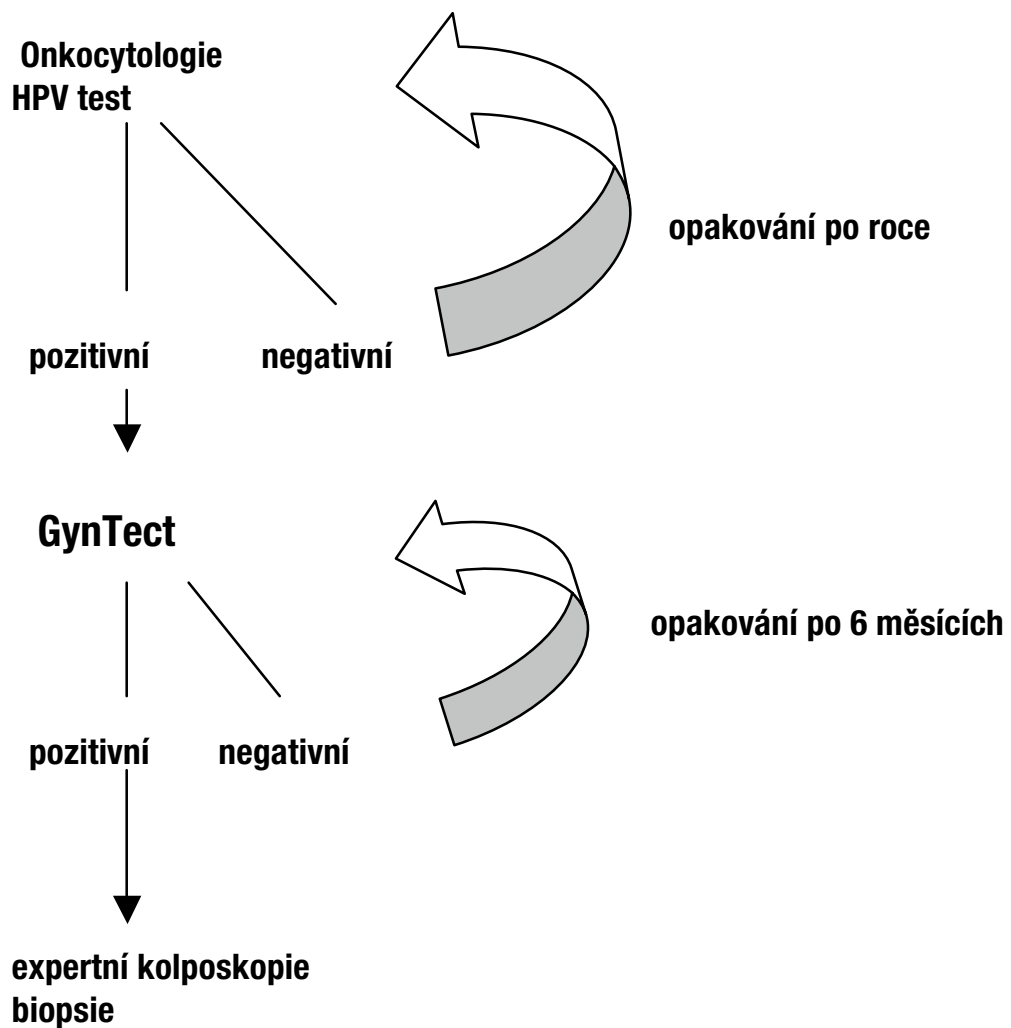
Účel použití	Triage test pro stanovení rizika rozvoje karcinomu děložního čípku
Jak	stanovení úrovně metylace markerů ASTN1, DLX1, ITGA4, RXFP3, SOX17, ZNF671
Určeno pro pacientky	s abnormálním onkocytologickým nálezem a pozitivním výsledkem testování HR HPV
Metodika	bisulfitová konverze a Real-Time PCR
Klinické vzorky	stěry děložního čípku v tekutém cytologickém nebo jiném transportním mediu (STM, PreservCyt®, SureThin)
Přístroje	kit je validován pro přístroje, ABI 7500, LightCycler 480 a Cobas z 480
Kontrola kvality	pozitivní kontrola, endogenní interní kontrola, kontrola bisulfitové konverze
Certifikace	kit je certifikován dle 98/79 EC (CE IVD)

Karcinom děložního čípku (KDC) patří mezi nejčastější zhoubná onemocnění u žen. Primární příčinou vzniku onemocnění je infekce vysoce rizikovými typy lidských papillomavirů (HR-HPV), přičemž většina infekcí HPV u žen spontánně vymizí bez závažných zdravotních komplikací.

Avšak u 10% high-risk HPV pozitivních žen dochází k rozvoji patologických změn epitelu ústících až v rozvinutý karcinom děložního čípku (KDC). Klíčovým problémem diagnostiky KDC až dosud byla skutečnost, že nebyl k dispozici test, který by dovedl obě skupiny pacientek odlišit. Tedy určit, u kterých žen se jedná o perzistentní HR-HPV infekci s pokročilými onkologickými změnami, a u kterých jde o přechodnou infekci s perspektivou spontánního odhojení.



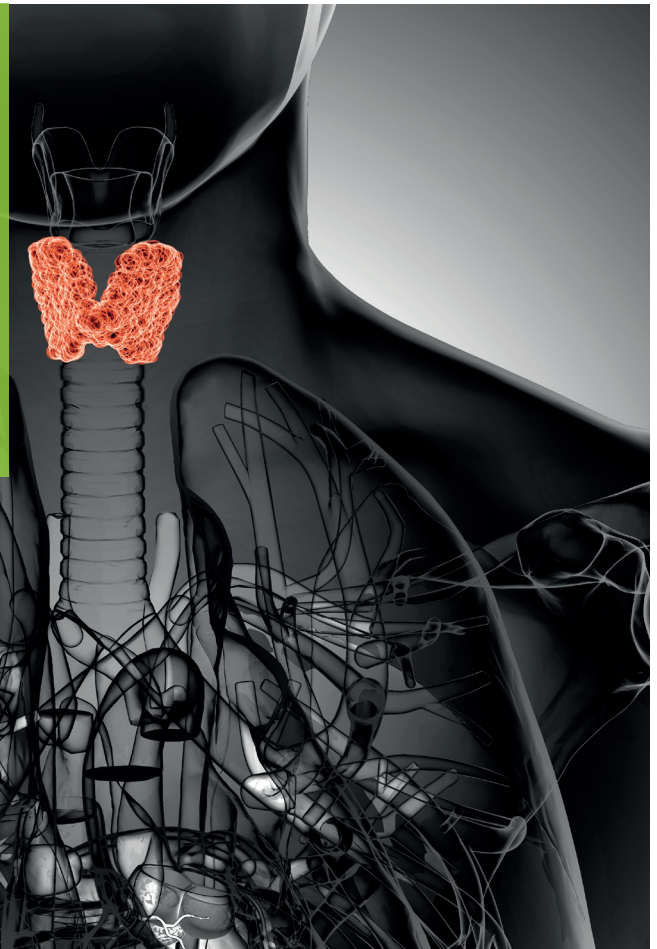
Doporučené schéma testování



Diagnostické parametry				
CIN3+	Sensitivita	Specifita	PPV	NPV
	66,7%	86,9%	73,2%	83,0%

Katalogové číslo:	Souprava:	Počet testů:
GT001-10	GynTect 10+2	12
GT001-6	GynTect 6+6	12

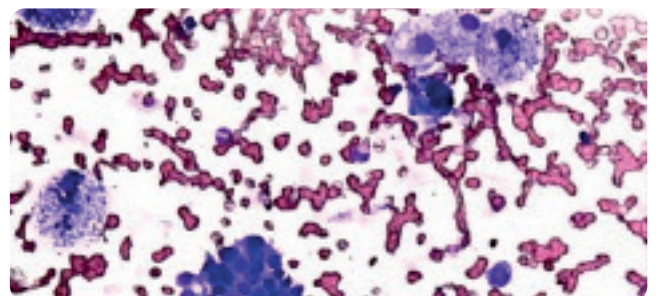
Thyro ID – NGS panel pro detekci markerů asociovaných s karcinomy štítné žlázy



Co	První výhradně diagnostický certifikovaný NGS panel pro detekci mutací 13 genů asociovaných s karcinomy štítné žlázy
Finanční a časová úspora	Žádné plýtvání penězi a časem za detekci nadstandardních lokusů s neznámým klinickým dopadem na léčbu pacienta
Hospodárnost	Maximální využití kapacity sekvenátoru
Přímocíarost	Jednoduchou cestou k výsledkům bez nutnosti zpracování nadbytečných dat
Procesivita	Maximální počet vyšetřených pacientů v jednom runu
Klinické vzorky	Validováno pro FFPE bločky a cytologické vzorky
Přístroje	validováno pro sekvenátory iSeq, MiniSeq, MiSeq, NextSeq (Illumina) a IonTorrent a IonS5 (ThermoFisher)
Kvalita	Minimální pokrytí 1000x u 95% bazí, vysoká uniformita čtení
Analýza	pomocí software SmartSeq nebo VarSome (Saphetor S. A.) v ceně kitů
Certifikace	Kit je CE IVD certifikován

Thyro ID panel zahrnuje následující markery:

- KRAS
- NRAS
- HRAS
- BRAF
- PIK3CA
- TP53
- NOTCH1
- PTEN
- CDKN2A
- EGFR
- AKT1
- CTNNB1
- hTERT
- TSHR



Katalogové číslo	Název	Testů/kit
PŘÍPRAVA NGS KNIHOVNY		
H1030-16	THYRO – ID panel	16
H1030-48	THYRO – ID panel	48
KITY PRO INDEXOVÁNÍ		
Přístroje Illumina		
3001	Index set A (6x4)	96
3002	Index set B (6x4)	96
Přístroje ThermoFisher		
6001	Barcode set 1-16	96
6002	Barcode set 17-32	96



Mikrosatelitní nestabilita (MSI)

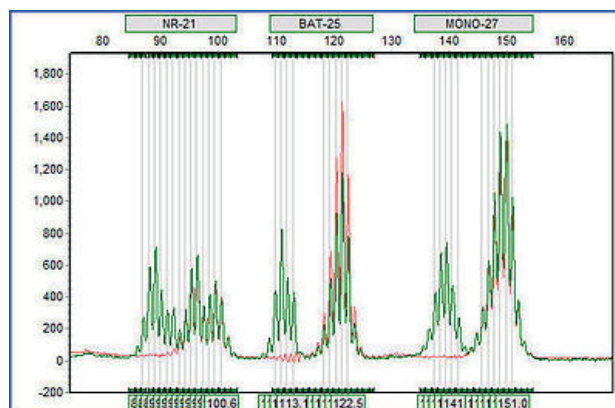


Co	Kit HNPCC 1- FL pro detekci mikrosatelitní nestability (MSI) tumorů.
Výsledek	Rozlišení stabilních tumorů (MSS), tumorů s nízkou nestabilitou (MSI-L) a tumorů s vysokou nestabilitou (MSI-H)
Pro koho	Pacienti s hereditárním nepolypózním karcinomem tlustého střeva (HNPCC), nebo pacienti s onkologickým onemocněním žaludku a tlustého střeva
Metodika a přístroje	Testy pracují na principu multiplex PCR s navazující fragmentační analýzou. Jsou určeny pro použití na přístrojích Applied Biosystems® (3100/-Avant, 3130/-XL, 3730/-XL, 3500/-XL).
Klinické vzorky	DNA izolovaná z nádorové tkáně (kolorektální/žaludeční), z FFPE bločků nebo z germinálních buněk.
Vysoká specifita a citlivost	Markery sloužící k detekci MSI jsou monomorfní mononukleotidové repeticce, které jsou ve srovnání s dinukleotidovými repeticemi vhodnější pro daný účel. Metoda tak disponuje maximální specifitou, senzitivitou a spolehlivostí.
Certifikace	Test má CE IVD certifikaci pro použití v klinické diagnostice.

HNPCC (hereditární nepolypózní karcinom tlustého střeva) je autozomálně dominantní onemocnění, s rizikem včasného vývoje různých druhů rakoviny, včetně rakoviny tlustého střeva, konečníku, endometria, ovaria, tenkého střeva, žaludku a močových cest.

Příčinou nemoci jsou germinální mutace v genech kódujících proteiny, které se podílejí na opravě chyb během replikace DNA. Tyto geny jsou označovány jako MMR (mismatch repair genes). MMR geny hrají klíčovou roli při zajištění genomické stability během replikace a rekombinace DNA. Germinální mutace v jedné alele u jakéhokoliv genu z uvedené skupiny MMR vede ke vzniku defektu v opravných mechanismech DNA.

Zlatým standardem pro hodnocení aktivity genů MMR u nádorové DNA je v současnosti testování mikrosatelitní nestability (MSI) tumorů.



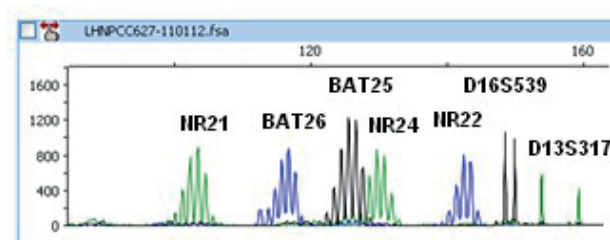
HNPCC Kit 1- FL:

Přehled testovaných lokusů, délky mikrosatelitů, fluorescentů použitých pro značení primerů a průměrné délky jednotlivých PCR produktů.

Locus Name	Gene	Genbank number	Dye	Length and location of the repeat	Average PCR product size (pb)	Repeat
NR 21	SLC7A8	XM_033393	HEX	21(T) 5'UTR	103	Mononucleotide
BAT 26	hMSH2	U41210	6-FAM	26(A) intron 5	116	Mononucleotide
BAT 25	c-kit	L04143	NED	25(T) intron 16	124	Mononucleotide
NR 24	ZNF-2	X60152	HEX	24(T) 3'UTR	130	Mononucleotide
NR 22	Trans. prec. protein B5	L38961	6-FAM	22(T) 3'UTR	142	Mononucleotide
D16S539	-	G07925	NED	(GATA) _n 16q 24.1	143-173	Tetranucleotide
D13S317	-	G09017	HEX	(TATC) _n 13q31.1	157-201	Tetranucleotide

Negativní kontrola:

Výrobce doporučuje používání negativní kontroly (genomická DNA bez MSI) pro každou analýzu. Výsledek analýzy negativní kontroly je znázorněn na obrázku níže. Dva tetranukleotidové markery, D16S539 e D13S317, jsou v panelu zahrnuti PCR za účelem detekce případné záměny vzorků nebo za účelem detekce kontaminace. Alely detekované v normálním vzorku by měly být přítomny také ve vzorku nádoru, pokud oba vzorky patří stejnému pacientovi.



Interpretace výsledků:

Mutace ve dvou a více různých mononukleotidových markerech → **MSI-H** (tumor s vysokou nestabilitou)

Mutace v jednom mononukleotidovém markeru → **MSI-L** (tumor s nízkou nestabilitou)

Bez zaznamenané **mutace** → **MSI-S** (mikrosatelitně stabilní tumor)

Katalogové číslo:	Souprava	Počet reakcí:
MS.01FL	HNPCC Kit 1- FL (MSI testing kit)	40

HLA TYPIZACE

Penta

HLA typizace u onemocnění Celiakií



PROTRANS HLA Celiac Disease

Celiakie, také nazývaná gluten-senzitivní enteropatie nebo celiakální sprue, je chronické zánětlivé onemocnění tenkého střeva vyvolané požitím lepku nebo příbuzného proteinu, který se nachází v pšenici, ječmenu a žitu. Jedná se o jedno z nejčastějších onemocnění, které postihuje bělošskou populaci v incidenci 1:110 – 1:500.

Celiakie zůstává často nediagnostikována, neboť může mít i velmi atypické příznaky. Celiakie má široké spektrum příznaků, mezi které patří záněty GIT, ale i poruchy růstu, anémie z nedostatku železa, únava, osteoporóza, neplodnost, neurologické, psychiatrické syndromy, vzácně dermatitis herpetiformis, diabetes mellitus a autoimunitní zánět štítné žlázy.

HLA-DQ2 a HLA-DQ8 byly identifikovány jako rizikové faktory pro vznik onemocnění.

Více než 90% pacientů s celiakií jsou homozygoty DR3-DQ2 nebo heterozygoty DR3-DQ2/DR7-DQ2.

2-10% pacientů s celiakií mají haplotyp DR4/DQ8.

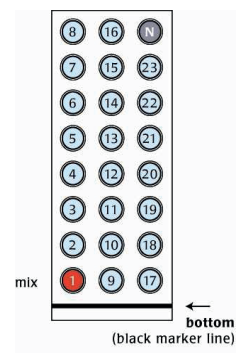
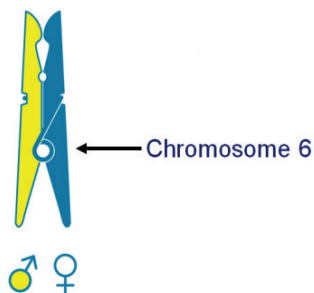
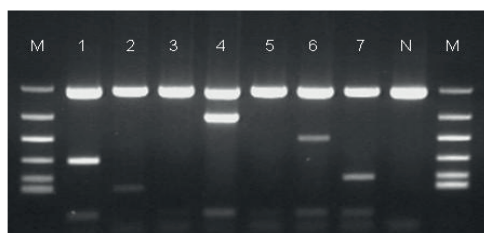
Vyšetření kitem PROTRANS je užitečné nejen k potvrzení celiakie, ale i k vyloučení celiakie, neboť při absenci příslušných alel je onemocnění nepravděpodobné. Navíc HLA-DQ typizace je méně nákladná a méně stresující pro pacienta, než opakovaná biopsie tenkého střeva. Na rozdíl od serologického vyšetření, není HLA typizace kitem PROTRANS závislá na přítomnosti glutenu ve stravě a lze ji vyšetřit kdykoliv i během onemocnění, bez ovlivnění výsledku.



Gluten free

Vyhodnocení ELFO

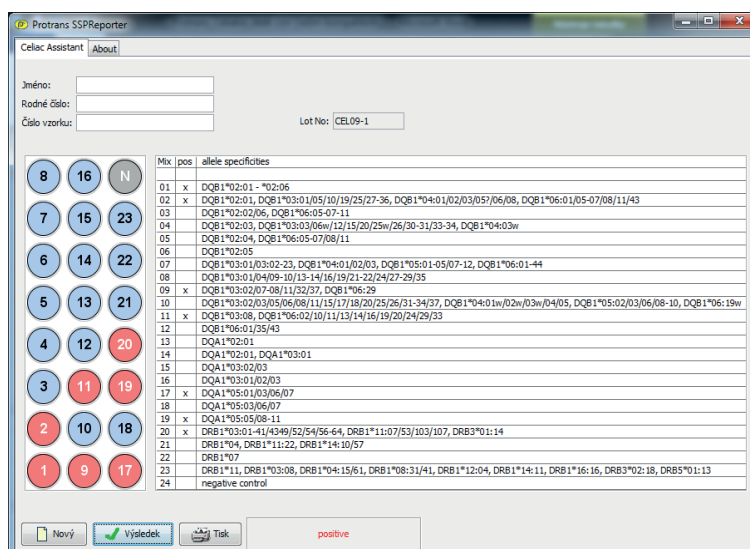
Control band 440bp, specific band <260bp



Přehled detekovaných HLA alel:

HLA-DQ alely	Serologická typizace	Genotyp						Frekvence u pacientů s celiakií
		1.Haplotyp			2.Haplotyp			
		DRB1*	DQA1*	DQB1*	DRB1*	DQA1*	DQB1*	
DQ2	DR3-DQ2	0301	0501	0201	-	-	-	Více než 90% pacientů s celiakií
	DR3-DQ2/ DR3-DQ2	0301	0501	0201	0301	0501	0201	
	DR3-DQ2/ DR7-DQ2	0301	0501	0201	07	0201	0202	
	DR5-DQ7/ DR7-DQ2	11/12	0505	0301	07	0201	0202	
DQ8	DR4-DQ8	04	0301	0302	-	-	-	2-10% pacientů s celiakií

Vyhodnocení pomocí softwaru SSP Reporter, který je dostupný v češtině a zdarma:



Katalogové číslo:

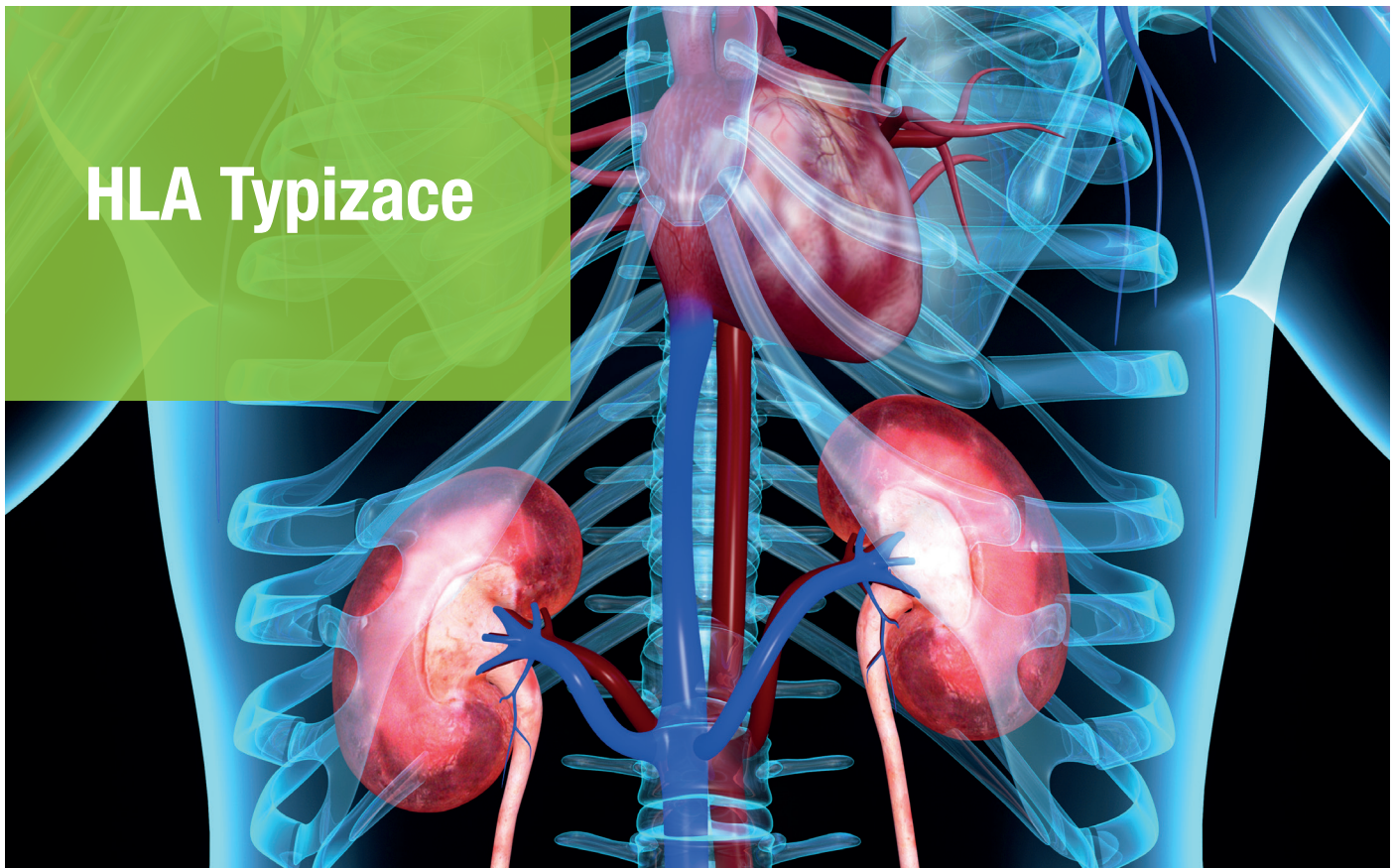
Souprava:

Počet testů:

201 093

PROTRANS HLA Celiac Disease

24



Účel použití

S1 – Lokus specifické sekvenování (LSA)
 S2 – Allele-Group specifické sekvenování
 S3 – Allele, Allele-Group specifické sekvenování
 S4 – Single-Allele specifické sekvenování

Jak

Lokus specifické sekvenování (LSA) pro orgánové transplantace.

Allele-Group specifické sekvenování pro transplantace kostní dřeně.

Proč

Od roku 2004 je sekvenování zákonnou povinností dle standardů EFI a ASHI pro transplantace kostní dřeně.

Metodika

PCR reakce, elektroforéza, DNA sekvenování HLA-A, B, C, DR a DQ.

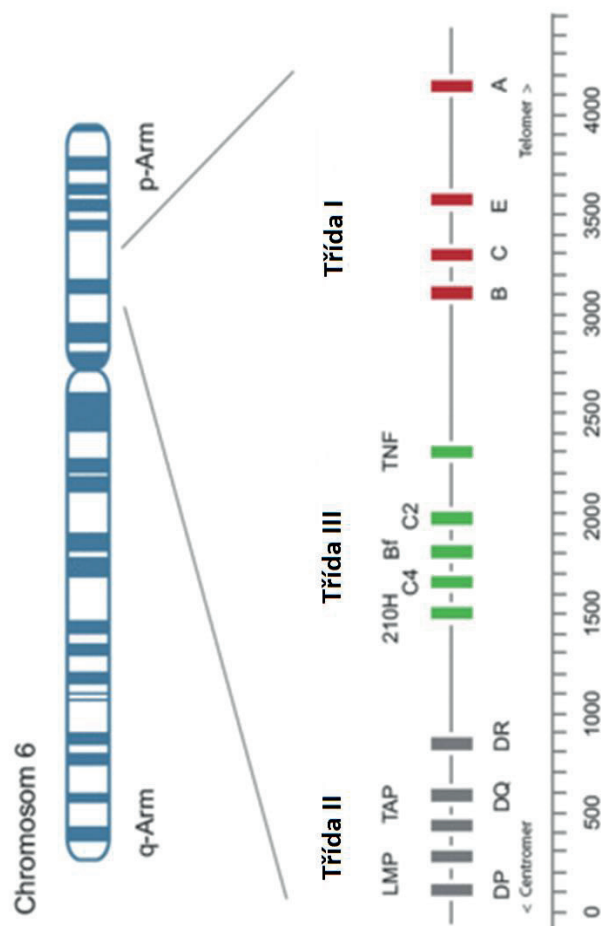
Oddělené sekvenování haplotypů bez ambiguit a heterozygotních pozic.

Klinické vzorky

Obvykle DNA izolovaná z plné krve. Koncentrace minimálně 50 ng/μl.

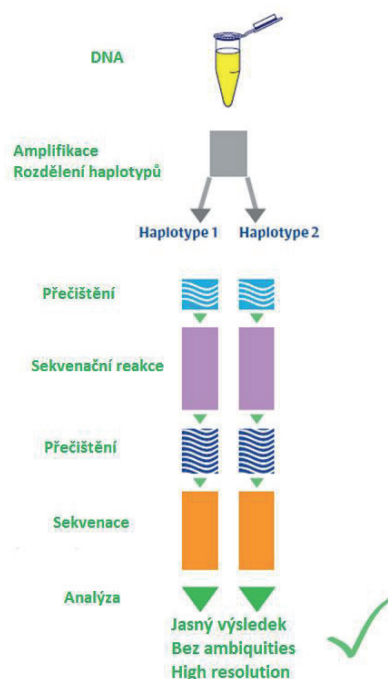
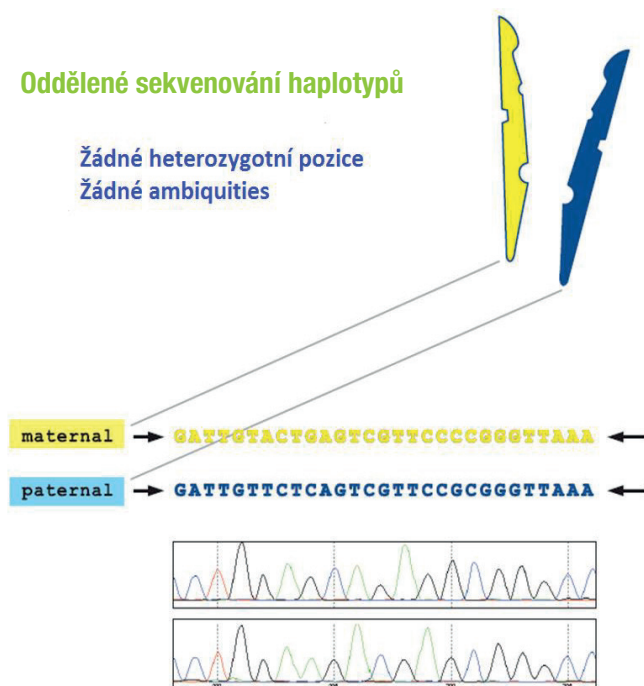
Certifikace

Všechny kity mají CE 0197 certifikaci.



Oddělené sekvenování haplotypů

Žádné heterozygotní pozice
Žádné ambiguities



Katalogové číslo	Souprava	Počet testů:
34 01	PROTRANS S4 HLA-A* (exon 1,2,3,4)	24
33 01	PROTRANS S3 HLA-A* (exon 1,2,3,4)	24
31 01	PROTRANS S1 HLA-A*(exon 1,2,3,4)	24
21 01	PROTRANS S1 HLA-A* swift (exon 2,3)	24
34 02	PROTRANS S4 HLA-B* (exon 1,2,3,4)	24
33 02	PROTRANS S3 HLA-B* (exon 1,2,3,4)	24
31 02	PROTRANS S1 HLA-B*(exon 1,2,3,4)	24
21 02	PROTRANS S1 HLA-B* swift (exon 2,3)	24
241 415	PROTRANS S1 HLA-B* 5701(exon 1,2,3,4)	48
34 03	PROTRANS S4 HLA-C* (exon 2,3,4)	24
33 03	PROTRANS S3 HLA-Cw* (exon 2,3,4)	24
31 03	PROTRANS S1 HLA-Cw* (exon 2,3,4)	24
21 03	PROTRANS S1 HLA-C* swift (exon 2,3)	24
32 08	PROTRANS S2 HLA-DQA1* (exon 3)	24
31 11	PROTRANS S1 HLA-DPB1* (exon 3)	24

Katalogové číslo	Souprava	Počet testů:
34 04	PROTRANS S4 HLA-DRB1* (exon 2,codon 86TG)	24
33 04	PROTRANS S3 HLA-DRB1* (exon 2,codon 86TG)	24
32 04	PROTRANS S2 HLA-DRB1* (exon 2,codon 86TG)	24
31 05	PROTRANS S1 HLA-DRB3* (exon 2)	24
31 06	PROTRANS S1 HLA-DRB4* (exon 2)	24
31 07	PROTRANS S1 HLA-DRB5* (exon 2)	24
33 09	PROTRANS S3 HLA-DQB1* (exon 2,3)	24
31 09	PROTRANS S1 HLA-DQB1* (exon 2)	24
31 10	PROTRANS S1 HLA-DQB1* (exon 3)	24
201 091	PROTRANS HLA Narcolepsy (DRB1*15, DRB5*, DQB1*0602, DQA1*01)	24
201 093	PROTRANS HLA Celiac disease	24

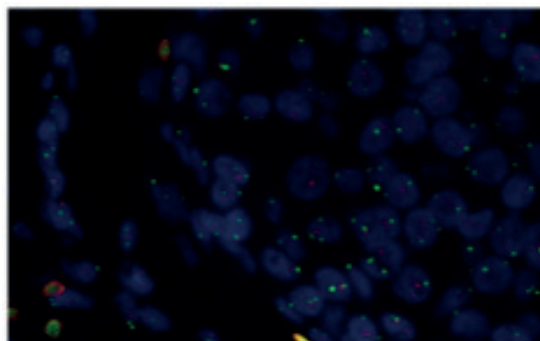
CYTOGENETIKA

Penta

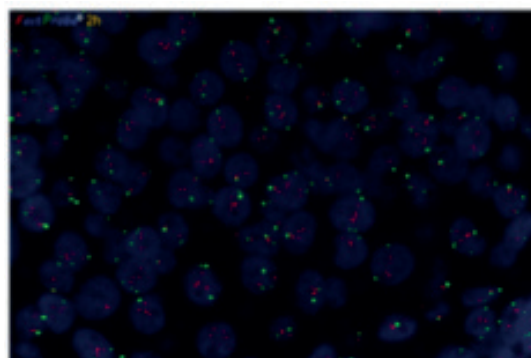
FastProbe® sondy pro onkologii



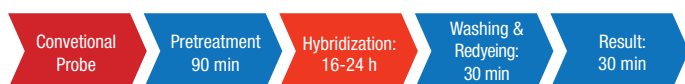
- Vysoká specifita a reprodukovatelnost, díky zkrácené hybridizaci redukovaná nespecifita a signál pozadí.
- Sondy cílené na nerepetitivní sekvence.
- Sondy pro patologie a hematoonkologii.
- U sond pro tkáň je hybridizace 2 hodiny.
- U hematoonkologických sond je hybridizace 1 hodinu.
- Ready-to-use formát pro 10 testů.
- CE IVD



**Konvenční sonda
po 16 hod. hybridizace**



**FastProbe®
sonda po 2 hod. hybridizace**



CE IVD Fast FISH sondy

ONEMOCNĚNÍ	SONDY		CE-IVD					
Nádory plic	ALK	ROS1	C-MET/CEP7	NTRK1	NTRK2	NTRK3		
Nádory prsu	HER2/CEP17	HER2						
Nádory žaludku	HER2							
Nádory močového měchýře	CEP3/CEP7	P16/CEP17	P53/CEP17					
Nádory cervixu	TERC							
Mozkové nádory	1p/19q	BRAF						
Lymfomy	BCL6	BCL2	IGH	IGH/C-MYC	IGH/BCL2	P53/CEP17	MYC	CCND1/IGH
CLL	RB1/ATM	P53/CEP17	D13S319/CEP12	CEP12	CEP11/ATM	D13S319/LAMP1	MYB/CEP6	
AML (Non APL)	AML1/ETO	PML/RARA	MLL	CBFB/MYH11	EV1			
CML	BCR/ABL	FGFR1	PDGFRA					
ALL	TEL/AML1	BCR/ABL	IGH	P16(CDK2NA)/CEP19	MLL	MYC	TCF3/PBX1	E2A
Mnohočetný myelom	P53/CEP17	IGH	CCND1/IGH	D13S319/LAMP1	1q21 and 1p32	MAF/IGH		
MDS	D7S486/CEP7	D7S522/CEP7	CSF1R/D5S630	EGR1/D5S630	D20S108/CEP8	CEPX/CEPY	CEP8	RB1/13q34
Aplastická anémie	CEP8	D7S486/CEP7	EGR1/D5S630	20q12(D-20S108)/20q13.12				
Nádory měkkých tkání	MDM2							
Prenatální diagnostika	(13/21;18/X/Y)							
AML	RB1/13q34							
MPD	RB1/13q34							

Nové RUO Fast FISH sondy

ONEMOCNĚNÍ	SONDY		RUO					
Nádory plic	MAML2	PD-L1/CEP9						
Nádory prsu	TOP2A	ETV6/NTRK3	CCDN1/CEP11	EPOR				
Lymfomy	MALT1	MALT1/IGH	IRF4	API2/MALT1	11q23.3/11q24.3	PDL1/CEP9		
CLL	D13S25	D13S319						
AML (Non APL)	CBFB	RARA						
CML	CHIC2 (PDGFRA)	NUP98	JAK2					
ALL	CEP4/CEP10	CEP17	CRLF2	MLL/CEP11	ETV6	DEK/NUP214	TCRB (7q34)	
Mnohočetný myelom	RB1	15q22/6q21	D13S319					
MDS	PDGFRB	D13S319						
Nádory měkkých tkání	SS18(SYT)	CDK4/CEP12	NR4A3					
ALL podobná Filadelfskému chromosomu	CSF1R	ABL1	ABL2	JAK2				
Nádory centrálního nervového systému	N-MYC/LAF4	CEP7 (Green)						
Nádory periferních nervových tkání	SRD/PBX1							
Non-Hodgkinův lymfom	BCL6/IGH							
AML	D13S319	PDGFRB						
Nádory prostaty	TMPRSS2							
Nádory ledvin a vaskulární nádory	TFE3							
Nádory chrupavek	CDK4/CEP12							
Nádory fibroblastů a myofibroblastů	ETV6	USP6	FUS	EWSR1				
Rhabdomyom	FKHR	PAX3						
Štítná žláza	RET							
Vláknitý histiocytom	DDIT3 (CHOP)							
RCC	3p25/CEP3							
PCM	D20S108							
EST	JAZF1							
EMC	NR4A3							

PŘEHLED NOVINEK 2023/2024

PŘINESLI JSME VÁM V ROCE 2023

NOVÍ DODAVATELÉ

Lexogen	Expert v analýze RNA vč. sekvenování celého transkriptomu	30
Univ8 Genomics	Specialista pro vyšetření lymfoproliferativních onemocnění	62

NOVÉ PRODUKTY

ArcherDX	FusionPlex™ Alk Ret Ros v2	70
	FusionPlex™ Core Solid Tumor	70
	VariantPlex™ Expanded Carrier	72
	VariantPlex™ Complete Solid Tumor	78
	VariantPlex™ Pan Solid Tumor	78
Devyser	Devyser Compact IVDR	10
	Devyser BRCA PALB2 NGS	82
	Devyser LynchFAP	82
SOPHiA GENETICS	SOPHiA Pharmacogenomics Community Panel	36
	SOPHiA DDM™ Targeted-Universal Pipeline	38
	SOPHiA Hereditary Cancer Solution v2.0	84
	SOPHiA Hereditary Cancer Solution 66 genes	84
	SOPHiA Hereditary Cancer Solution 117 genes	84
	SOPHiA Hereditary Cancer Solution 144 genes	84
	SOPHiA Extended Homologous Recombination Solution	84
	SOPHiA CLL Clonality Solution	88
	SOPHiA Hematologic, Myeloid & Lymphoma Solution	88

NOVÉ TVÁŘE

Andrea Oravec	Aplikační specialista v divizi Diagnostika (Slovensko, Maďarsko)
Petra Piliarová	Aplikační specialista v divizi Diagnostika (Česko, Polsko)

PŘIPRAVUJEME PRO VÁS V ROCE 2024

NOVÍ DODAVATELÉ

Medicover Genetics

TarCET IVD panely pro širokou škálu onemocnění

Singleron Biotechnologies

Kity pro RNA sekvenování na úrovni single cell

NOVÉ PRODUKTY

LaCAR

LAMP Human HFE 3mut KIT (C282Y, H63D, S65C)

LAMP Human NUDT15 KIT (*3, *6, *9)

LAMP Human DPD KITS (DPD*7, DPD*9A, DPDrs11)

SOPHiA GENETICS

SOPHiA DDM™ Community CGP Solution (477 genů)

SOPHiA DDM™ RNAtarget PanCancer Solution (136 genů)

A další...

agen

PentaGen s.r.o.
Rooseveltova 1609
272 01 Kladno
Česká republika

www.pentagen.cz

PentaGen