

# TERMÉKKATALÓGUS 2025





Elhoztuk Önnek az új, 2025-ös diagnosztikai katalógust. Az újdonságok közé tartozik az összes ArcherDx panel, mint a VariantPlex és FusionPlex automatizálása. Új Singleron - RNS elemzésére alkalmas - kiteket is kínálunk. Már nemcsak a Cseh Köztársaságba, Szlovákiába és Magyarországra, hanem Lengyelországba és Észtországba is szállítunk diagnosztikai teszteseteket. A partnerek támogatását már 8 munkatársunk biztosítja, akik átfogó támogatást nyújtanak, tanácsot adnak a szükséges műszerekkel kapcsolatban, valamint megszervezik az esetleges hibaelhárítást.

Idén egy teljesen új épületbe költözünk Kladnóban. Az épületben demonstrációs laboratórium is helyet kapott, és a napelemek és a földalatti fűrészek kombinációjának köszönhetően rendkívül környezetbarát módon üzemel. Szívesen találkozánk Önnel Kladnóban, workshopokon, konferenciákon vagy az Ön laborjában.

Logisztikai részlegen dolgozó kollégáink mindig előre tájékoztatják Önt, hogy mikor kapja meg a szállítmányt. Ellenőrizni fogják, hogy minden időben megérkezett-e, és hogy a szállítmány nem fagyott-e be vagy nem sérült-e meg útközben. Az áruk nagy részét raktáron tartjuk, hogy minden a lehető leggyorsabban az Ön rendelkezésére álljon. Minden héten szállítunk.

Specialitásunk az innovatív termékek és módszerek, amelyeket nagyon gyakran elsőként kínálunk a piacon. Az Ön számára ezek az innovatív megoldások előnyt jelentenek a versenytársakkal szemben, aminek eredményeképpen az egészségügyi intézmények gyorsabban felismerhetik és felállíthatják a helyes diagnózist, és így időben megkezdhetik a beteg kezelését.

Mi nem a legnagyobbak, hanem a legjobbakk akarunk lenni!



# TARTALOMJEGYZÉK

|                                                                                                                                |           |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>PRENATÁLIS ÉS ÚJSZÜLÖTTKORI DIAGNOSZTIKA</b>                                                                                | <b>6</b>  |
| IVDR-kompatibilis Devyser Compact aneuploidia vizsgálat (Devyser)                                                              | 8         |
| Aneuploidiák (Devyser)                                                                                                         | 10        |
| Devyser Extend v2 (Devyser)                                                                                                    | 12        |
| NICS® - nem invazív preimplantációs aneuploidia szűrés (Yikon)                                                                 | 14        |
| <br>                                                                                                                           |           |
| <b>GENETIKA</b>                                                                                                                | <b>16</b> |
| Trombofília (Devyser)                                                                                                          | 18        |
| Szív- és érrendszeri markerek (Devyser)                                                                                        | 20        |
| Hemokromatózis (Devyser)                                                                                                       | 22        |
| RhD faktor (Devyser)                                                                                                           | 24        |
| Fragilis X szindróma (Clonit)                                                                                                  | 26        |
| Az Y kromoszóma AZF delécióinak kimutatása (Devyser)                                                                           | 28        |
| Cisztás fibrózis - NGS általi diagnosztika (Devyser)                                                                           | 30        |
| Cisztás fibrózis - Devyser CFTR 68 (Devyser)                                                                                   | 32        |
| Cisztás fibrózis - Devyser CFTR Core (Devyser)                                                                                 | 34        |
| FH készlet - az örökletes familiáris hiperkoleszterinémia komplex diagnosztizálása (Devyser)                                   | 36        |
| Talasszémia - komplex és gyors diagnózis NGS használatával (Devyser)                                                           | 38        |
| <br>                                                                                                                           |           |
| <b>ONKOGENETIKA</b>                                                                                                            | <b>40</b> |
| Mikroszatellita instabilitás (MSI) (Clonit)                                                                                    | 42        |
| AMLplex <sup>QS</sup> akut myeloid leukémia (BIOTYPE)                                                                          | 44        |
| Kiméra monitorozó átfogó megoldás (BIOTYPE)                                                                                    | 46        |
| MODAPLEX - multimarkeres és multigénes automatizált elemző rendszer (BIOTYPE)                                                  | 48        |
| Méhnyakrák diagnózisa (Oncnostics)                                                                                             | 50        |
| Speciális panelek limfoproliferatív és myeloid betegségek kivizsgálásához (univ8)                                              | 52        |
| Speciális panelek limfoproliferatív és myeloid betegségek kivizsgálásához (PANAGENE)                                           | 54        |
| FusionPlex® NGS kitek (ARCHER)                                                                                                 | 56        |
| VariantPlex® NGS kitek (ARCHER)                                                                                                | 58        |
| LiquidPlex® (ARCHER)                                                                                                           | 60        |
| Fedezze fel a szolid tumorok átfogó elemzéséhez a releváns genetikai biomarkereket, többek között az MSI-t és a TMB-t (ARCHER) | 62        |
| Az örökletes rákos megbetegedések egyszerű és gyors diagnosztizálása (Devyser)                                                 | 64        |
| NGS könyvtárak villámgyors előkészítése CleanPlex® panelekkel (PARAGON)                                                        | 66        |
| <br>                                                                                                                           |           |
| <b>CITOGENETIKA</b>                                                                                                            | <b>68</b> |
| FastProbe® onkológiai szondák (HealthCare)                                                                                     | 70        |
| <br>                                                                                                                           |           |
| <b>LIFE SCIENCE</b>                                                                                                            | <b>72</b> |
| Tárja fel sejtek titkait a Singleron Biotechnologies single-cell megoldásaival (Singleron)                                     | 74        |



# PRENATÁLIS ÉS ÚJSZÜLÖTTKORI DIAGNOSZTIKA

# IVDR-kompatibilis Devyser Compact aneuploidia vizsgálat

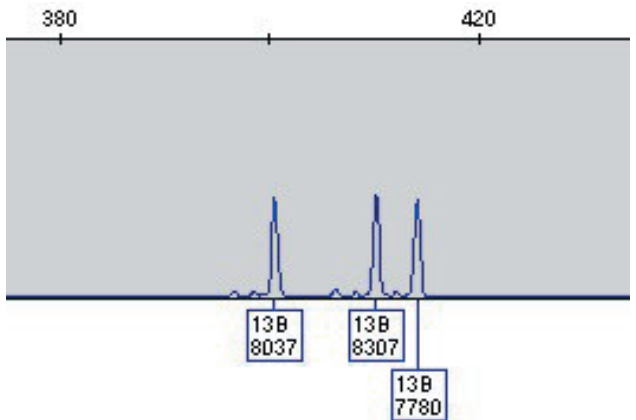


|                   |                                                                                                                                                           |
|-------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható | 26 genetikai marker felhasználásával (egyetlen reakcióelegyben) a 13, 18, 21 és XY kromoszómák aneuploidiainak gyors prenatális kimutatására szolgáló kit |
| Minták            | magzatvízből vagy chorionboholy biopsziából izolált 3-30 ng DNS                                                                                           |
| Módszer           | A módszer a bevált QF-PCR technológián alapul                                                                                                             |
| Egyszerűség       | Az elemzési idő és a mintakeveredés kockázatának minimalizálása érdekében mintánként egyetlen reakcióelegy < 45 perc kézi előkészítést igényel            |
| Kompatibilitás    | ABI 3130, 3730, 3500, 3500 Dx és SeqStudio készülékekkel kompatibilis                                                                                     |
| Tanúsítvány       | Az új CE IVD (EU) 2017/746 (IVDR) rendelet szerint tanúsított kit                                                                                         |

## A vizsgált mutációk európai populációra fókuszáló áttekintése

A Devyser Compact CE-IVDR az évek során számos laboratóriumban jól bevált Devyser Compact v3 (CE-IVD) új változata. 26 informatív genetikai marker mennyiségi meghatározására, multiplex-PCR amplifikációjára és elemzésére tervezett kit.

Az egyedülálló „single-tube” megközelítéssel kombinálva lehetővé teszi a következő leggyakoribb aneuploidia gyors prenatális diagnosztikáját: Down, Edwards, Patau, Klinefelter, XXX és XXY szindrómák. A termék a Turner-szindróma diagnosztizálására szolgáló szabadalmaztatott módszerrel is kínál.



## Korai vetélés

A korai vetélések a klinikailag igazolt terhességek akár 15%-át is érinthetik. Az embrió elvetélését számos tényező okozhatja, de közzismert, hogy a legtöbb korai spontán vetélés kromoszóma-rendellenességgel függ össze, és ezek akár 96%-a a 13,15,16,18,21,22 és X kromoszómákat érintő numerikus kromoszóma-rendellenesség.

Azoknál a nőknél, akiknek egy vagy több kromoszóma-rendellenesség okozta spontán vetélésük volt, a későbbi terhességeknél fokozott a kromoszóma-rendellenesség fennállásának kockázata. A spontán vetélések citogenetikai vizsgálata már az első regisztrált spontán vetélés esetén is ajánlott. A vetélés lehetséges okának beazonosítása jelentősen csökkenti a páciens hosszú távú pszichológiai terhelését, és lehetővé teszi a következő terhesség előtti genetikai konzultációt.

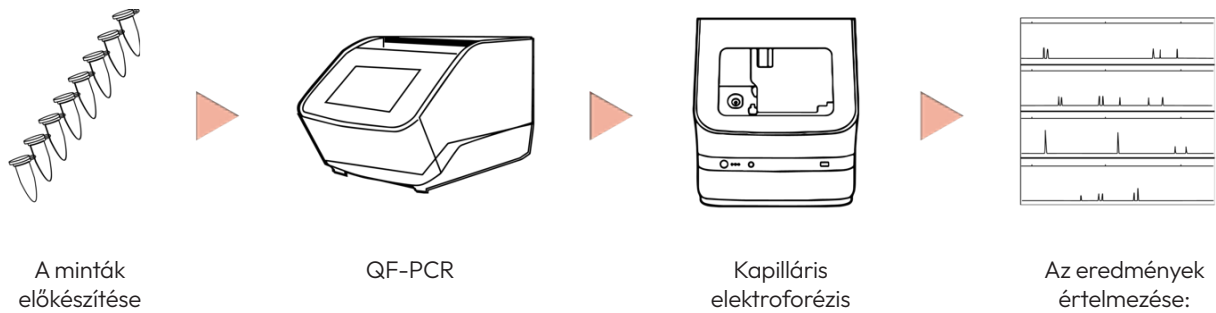
## Devyser Compact CE-IVDR diagnosztikai kit

A hagyományos citogenetikai vizsgálat drága és időigényes. Ezenkívül az eredmény kiadását gyakran megnehezítik az alábbi tényezők, mint: a sikertelen tenyésztés, az anyai szennyeződés és a sejtek túlszaporodása miatti téves diagnózis, valamint a rossz minőségű kromoszóma preparátumok. A sejt kultúrák a tényleges sejtproliferációtól függően szelektíven normális vagy abnormalis kariotípust kaphatnak.

A közelmúltban végzett vizsgálatok ismételten bebizonyították, hogy a QF-CR a prenatális mintákban gyors, megbízható és viszonylag olcsó technikát biztosít a kromoszóma-aneuploidia diagnosztizálására. A QF-PCR nem igényel sejttenyészteteket, kis mennyiségű anyaggal elvégezhető, és egyetlen munkanapon belüli eredményt kínál.

A Devyser Compact CE-IVDR a 13,18,21, X és Y kromoszómák aneuploidiainak elemzéséhez 26 STR markert tartalmaz.

binálva lehetővé teszi a leggyakoribb aneuploidia gyors prenatális diagnosztikáját: Down, Edwards, Patau, Klinefelter, XXX és XXY szindrómák. A termék a Turner-szindróma diagnosztizálására szolgáló szabadalmaztatott módszerrel is kínál.



| Katalógusszám: | Terméknév:              | Reakciók száma |
|----------------|-------------------------|----------------|
| 8-R017         | Devyser Compact CE-IVDR | 25/50/100      |



Devyser® Complete v2

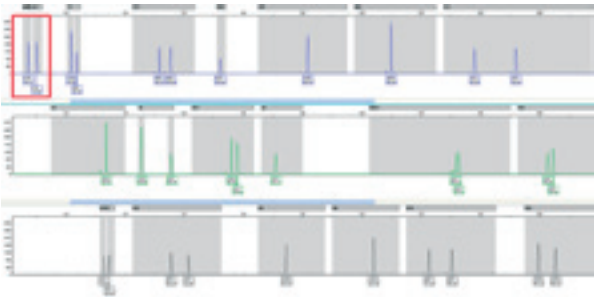
Devyser® Complete v2 egy CE IVD kit, amely a 13-as, 18-as, X és Y kromoszómákat érintő aneuploidiák diagnosztizálására szolgál. A kit észleli a Down-szindrómát, Edwards-szindrómát, Patau-szindrómát, Klinefelter-szindrómát (XXY), Turner-szindrómát (XO), anyai sejt kontaminációt és a mozaikosságot. Tulajdonképpen a piac legkomplexxebb kitjéről van szó, mely 33 markerrel rendelkezik. A kiértékeléshez használhatók a GeneMapper esetleg a Gene- Marker szoftverek.



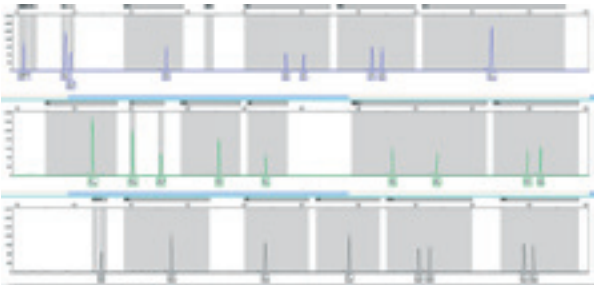
Markerek áttekintése

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

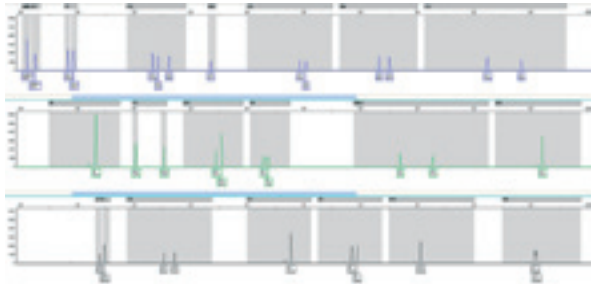
Példa az elemzés eredményére egy egészséges férfinál:



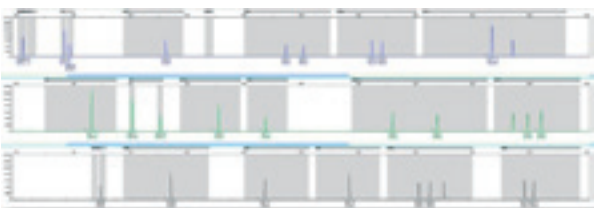
Példa egy XO minta eredményre:



Példa egy XXY minta eredményre:



Példa egy 3x 21 minta eredményre:



Devyser® Resolution

A négy Devyser® Resolution v2 kit bővített felbontási lehetőségeket kínál a Devyser® Complete v2 illetve Devyser® Compact v3 kitekkel kombinálva. A Devyser® Resolution v2 kitek a 13-as, 18-as, 21-as és X/Y kromoszómák vizsgálatához állnak rendelkezésre és minden kromoszómához 6 markert tartalmaznak.

CE IVD TANÚSÍTVÁNY

ROBUSZTUSSÁG

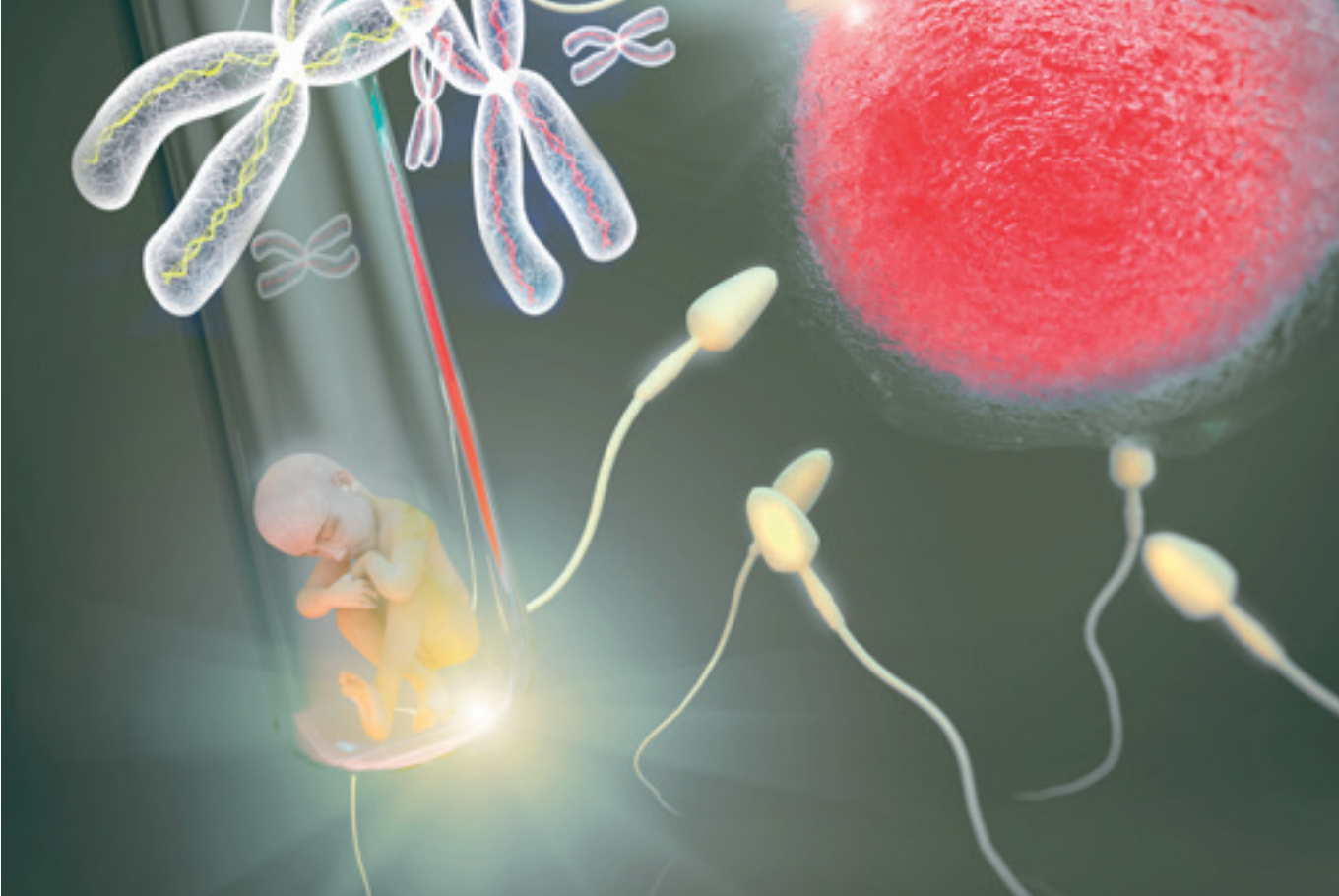
A kitek használatával szükségtelenné válik a kétes eredményű vizsgálatok ismétlése (mint a kariotipizálásnál), mivel minden szindróma elemzése egyszerre több STR segítségével történik. A kit minden kromoszómához tartalmaz nagyon rövid STR szakaszokat is, melyeknek köszönhetően a részlegesen degradált DNS is elemezhető.

MŰSZAKI KÖVETELMÉNYEK

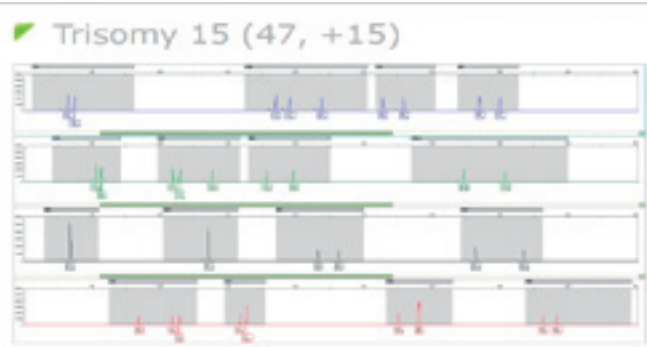
A futtatás ABI 3500/3100/3130 /3700 analízátorokon történik. Kalibrálásra a DEV- 5 vagy a Dye set D kit szolgál. Belső standardként a Gene-Scan-500 vagy a Devyser 560 sizer kerül felhasználásra. Az elemzés a POP4, POP6 és POP7 polimerek számára validált.

| Katalógusszám:        | Készlet:    | Vizsgálatok száma: |
|-----------------------|-------------|--------------------|
| 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                 |

# Devyser Extend v2



- 42 STR marker a 13-as, 15-ös, 16-os, 18-as, 21-es, 22-es, X és Y kromoszómák elemzéséhez
- nincs szükség szövettenyészetre
- nincs hibás diagnózis az anyai sejt kontamináció és a szelektív sejtnövekedés miatt
- egyszerű és gyors vizsgálat
- bevált QF-PCR technológia
- két PCR reakció
- ID azonosító marker



## Korai vetélés

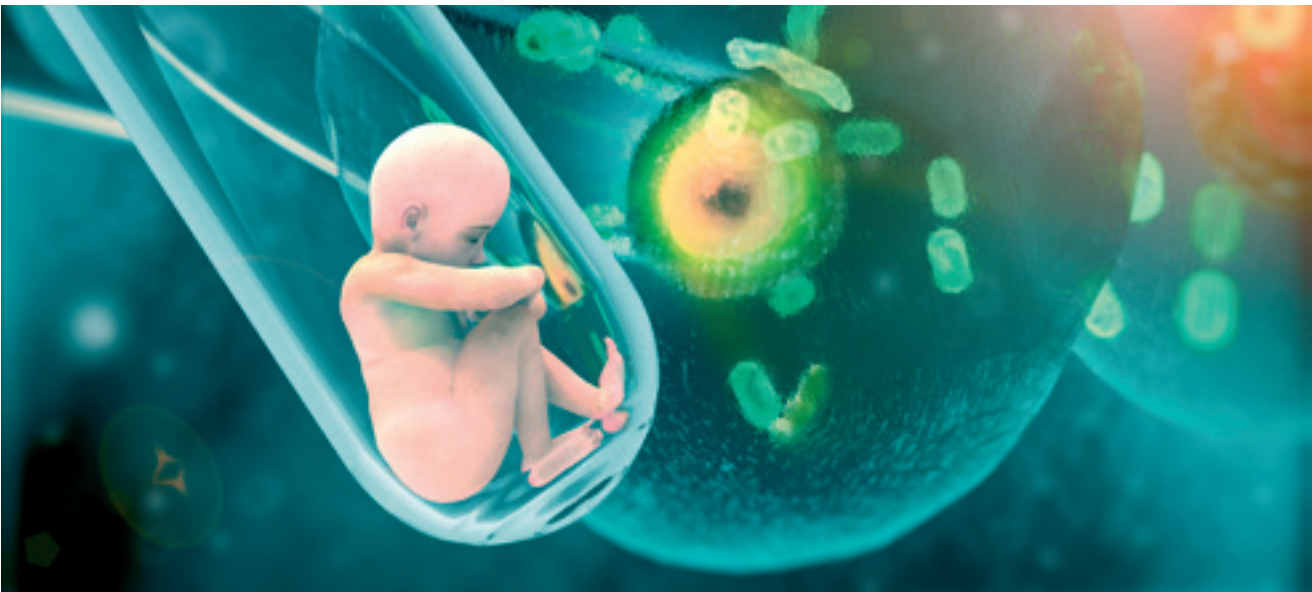
Korai vetélés a klinikailag bizonyított terhességek akár 15% -nál is jelentkezhet. Az embrióvetélést számos tényező okozhatja. Ismeretes, hogy a legtöbb korai, spontán vetélés a kromoszóma rendellenességekre vezethető vissza melyek 96%-a számbeli kromoszóma rendellenességeként magába foglalja a 13-as, 15-ös, 16-os, 18-as, 21-es, 22-es és X kromoszómát is.

Azon nőknél, akik egy vagy több kromoszóma rendellenesség által okozott vetélésen estek át, a kromoszóma rendellenesség magasabb kockázata áll fenn a további terhességek esetén is. A spontán vetélések citogenetikai vizsgálata javasolt már az első ilyen spontán vetéléskor is. A vetélés lehetséges okának azonosítása, jelentősen csökkenti a páciens hosszútávú pszichés terhelését és lehetővé teszi a genetikai konzultációt a következő terhesség előtt.

## Devyser® Extend v2 diagnosztikai kit

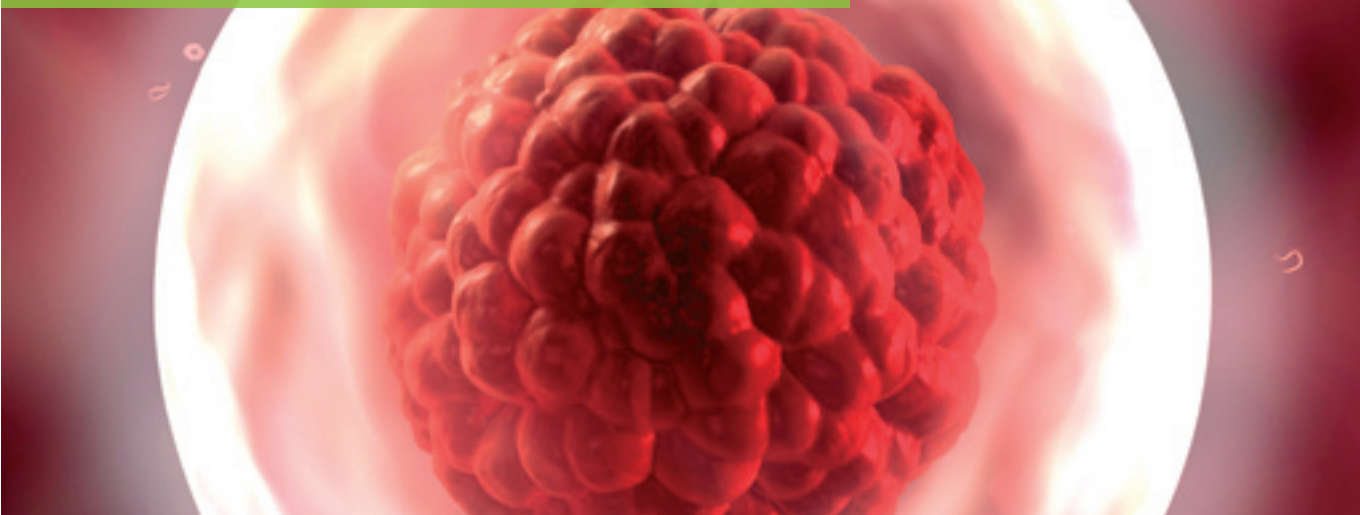
A hagyományos citogenetikai vizsgálatok (kariotipizálás vagy FISH) időigényesek és költségesek, továbbá a kiértékelést gyakran ellehetetleníti a sikertelen sejtenyésztés, az anyai sejt kontamináció és a sejtek túlnövekedése által okozott hibás diagnózis, valamint a kromoszóma preparátum elégtelen minősége. A sejtenyésztetek szelektív módon normális, ill. abnormalis kariotípust is mutathatnak a pillanatnyi sejtosztódástól függően.

A jelenlegi kutatások ismételten bebizonyították, hogy a QF-PCR egy gyors, megbízható és viszonylagosan olcsó technológia a prenatális diagnosztikában található kromoszomális aneuploidiak diagnosztizálására. A QF-PCR nem igényel sejtenyészteteket, kis mennyiségű szövet is elegendő hozzá, valamint egy munkanapon belül eredményeket hoz. A Devyser® Extend v2 kit 42 STR markert tartalmaz a 13-as, 15-ös, 16-os, 18-as, 21-es, 22-es, X és Y kromoszómákat érintő aneuploidiak elemzéséhez.



| Katalógusszám:                   | Készlet:                | Vizsgálatok száma: |
|----------------------------------|-------------------------|--------------------|
| 8-A015.2 Devyser Extend 25       | Devyser Compact CE-IVDR | 25                 |
| 8-A015.2-M1 Devyser Extend M1 25 | Devyser Compact CE-IVDR | 25                 |

## NICS® - nem invazív preimplantációs aneuploidia szűrés



|                                 |                                                                           |
|---------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|
| <b>Mihez használható</b>        | Nem invazív szűrés aneuploidia kimutatására embriókban NGS szekvenálással |
| <b>Módszer</b>                  | MALBAC technológián alapuló NGS könyvtárkészítés                          |
| <b>Minták</b>                   | Tápközegből nyert embrionális gDNS (D3-D5)                                |
| <b>Egyszerűség és gyorsaság</b> | A mintától az eredményig 24 órán belül                                    |
| <b>Kiértékelés</b>              | ChromGo™ szoftver segítségével                                            |
| <b>Kompatibilitás</b>           | Illumina, ThermoFisher és MGI NGS készülékekre validálva                  |

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

- A MALBAC egy a teljes genom egyetlen sejtből végzett amplifikálására használt innovatív módszer. A módszer alapelve fél-amplikonok kezdeti szintézise template DNS-re véletlenszerűen felülő primerek segítségével. Ez megakadályozza, hogy a szintetizált DNS-t a következő ciklusban template-ként használják, miközben a DNS-amplifikálás szinte lineáris lefolyású. Az első öt ciklus során fél-amplifikálásra kerül sor, és a teljes amplikonok kialakulásával fejeződik be, komplementáris 5' és 3' végekkel. Ezt követően ezek hajtűalakzatokká kapcsolódnak össze, majd hagyományos PCR elvén amplifikálásra kerülnek. A MALBAC számos előnyt kínál a hagyományos PCR-rel szemben, például:
  - kisebb mennyiségű template bevitelének szükségessége
  - nagyobb lefedettség és a polimeráz torzításából adódó műszaki hibák szinte teljes kiküszöbölése
  - hamis pozitív és hamis negatív eredmények előfordulásának csökkentése

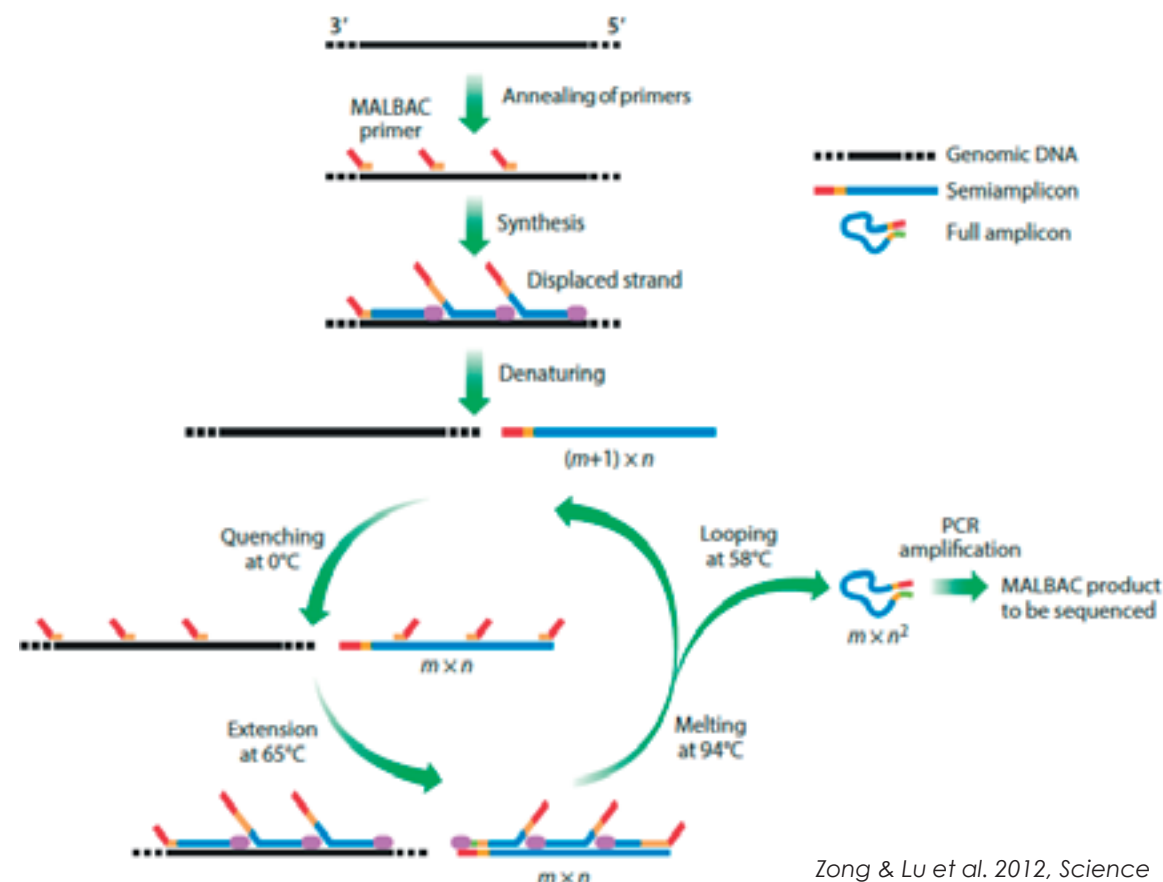
### PGT-A

Az embriók aneuploidia preimplantációs szűrésének klasszikus módszerei az embriófejlődés korai szakaszában (általában D5-D6) biopsziával vett sejtek vizsgálatán alapulnak. Ez az invazív eljárás számos kockázatot és hátrányt rejt magában, például:

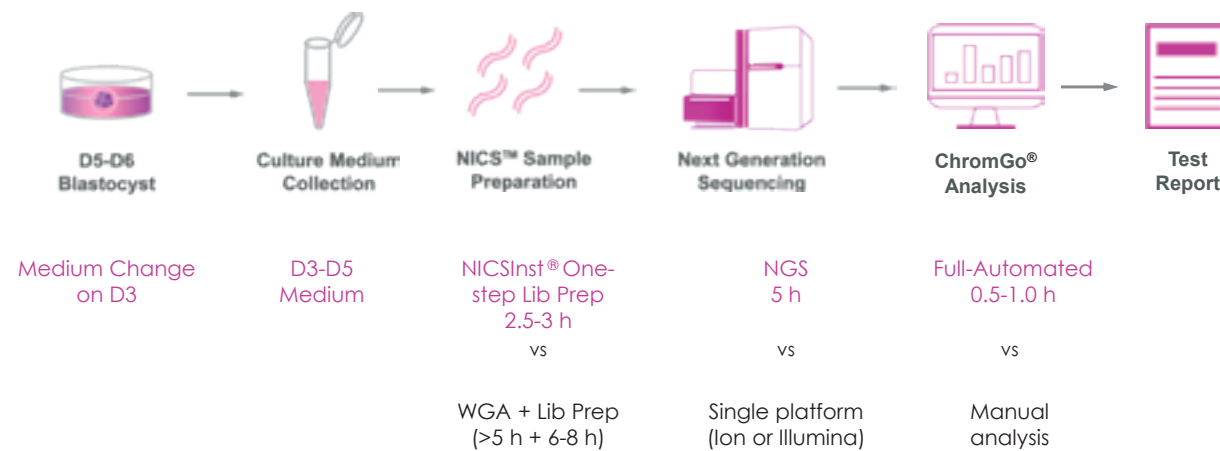
- csak biopsziára kész embriókra korlátozás
- az embrió károsodásának kockázata
- mozaikizmus miatti hamis pozitív és hamis negatív eredmények

Ezért jelenleg a fenti kockázatok kiküszöbölésére új megközelítéseket keresnek. Ezek egyike éppen a NICS - nem invazív preimplantációs szűrés.

### MALBAC elv (Multiple Annealing and Looping-based amplification cycles)



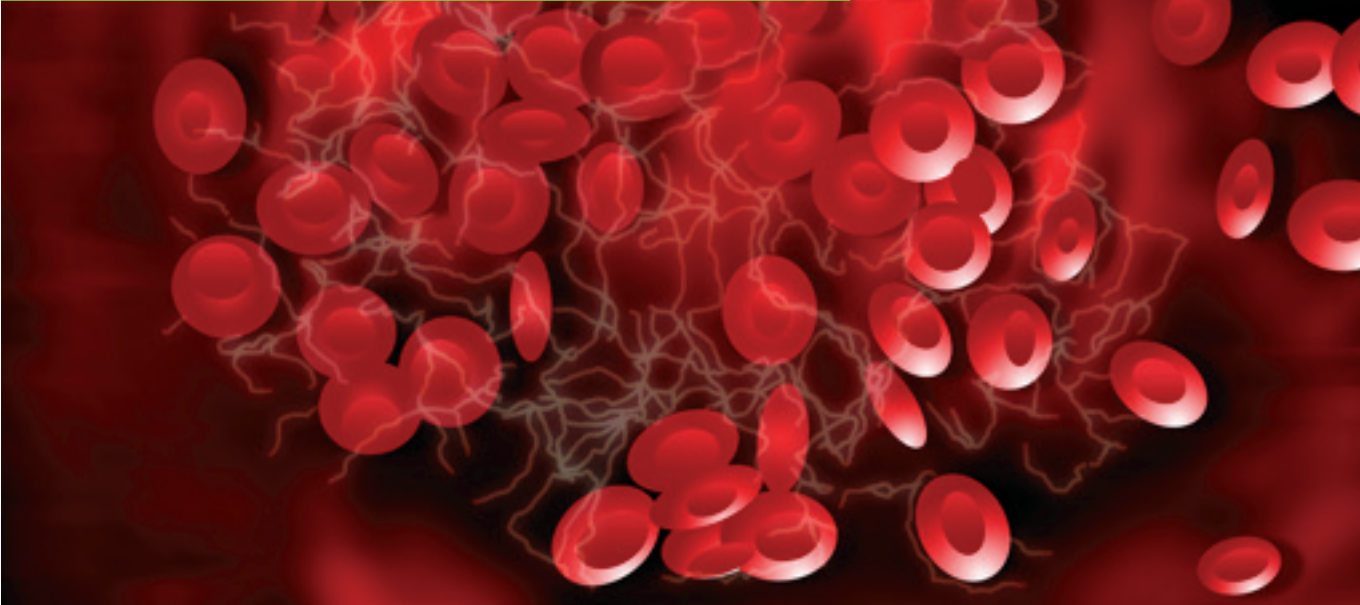
### NICS (nem invazív preimplantációs szűrés) munkafolyamat



| Kit                                           | Katalógusszám | Kiszereelés |
|-----------------------------------------------|---------------|-------------|
| NICSInst™ Universal Library Preparation Kit   | XK-005-24     | 24          |
| NGS Universal Index A Kit                     | YK001-003     | 24          |
| ChromInst Universal Library Normalization Kit | KT100802348   | 48          |

**GENETIKA**

# Trombofília



## Devyser® Thrombophilia

A Devyser® Thrombophilia egy trombofil mutációk diagnosztizálására szolgáló CE IVD-kit. A kit hat - a trombózis fokozott kockázatával együttjáró - mutációt mutat ki.

### A kimutatott mutációk áttekintése

| Tényező                  | Normál allél | Mutált allél |
|--------------------------|--------------|--------------|
| V Leiden mutáció tényező | 1691G        | 1691 G>A     |
| V R2 tényező             | 4070 A       | 4070 A>G     |
| Prothrombin/FII 20210    | 20210 G      | 20210 G>A    |
| MTHFR C677T              | 677 C        | 677 C>T      |
| MTHFR A1298C             | 1298 A       | 1298A>C      |
| PAI-I/Serpin 1 (4G/5G)   | 5G           | 4G           |



**FV Leiden (G1691A; R506Q):** aktivált C fehérjével szembeni rezisztenciához vezet; a vénás tromboembóliás betegek 20-50%-ánál fordul elő, és az örökletes trombofília egyik legfontosabb örökletes kockázati tényezője

**FV R2 haplotípus (H1299R):** a trombózis gyakori, mérsékelt kockázati tényezője; növeli a CVD kockázatát a Leiden-mutációt hordozók esetében

**Prothrombin (PTH; Factor II) G20210A:** az A allél fokozott prothrombin-szinttel jár; a hordozóknál körülbelül háromszor nagyobb az agyi és mélyvénás trombózis kockázata; Leiden-mutációval kombinálva jelentősen növeli a kockázatot.

**5,10-Methylenetetrahydrofolate Reductase (MTHFR):**

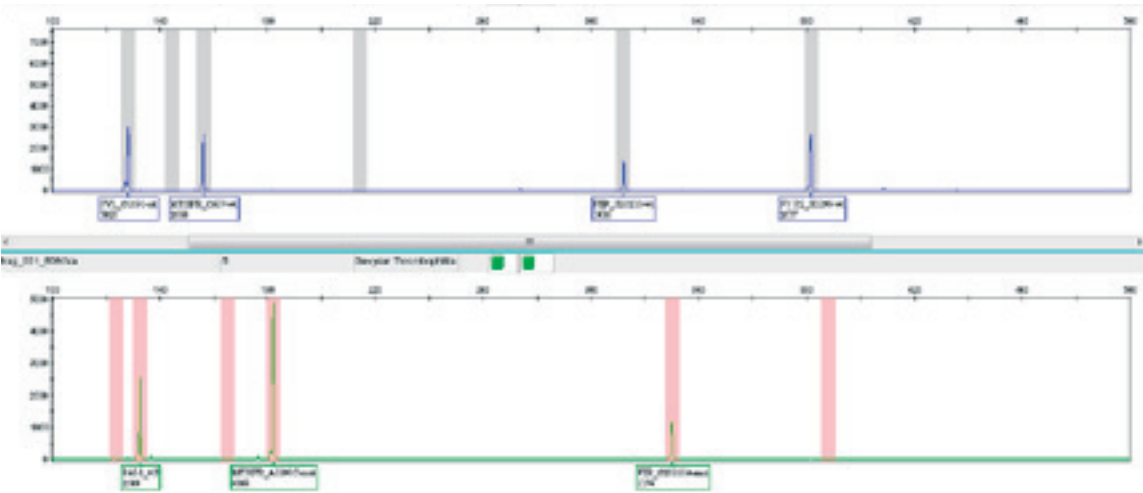
**MTHFR C677T:** a termolabilis forma (T allél) folsavhiánnyal összefüggésben csökkent enzimaktivitással és megnövekedett plazma-homocisztein-szinttel jár; a homozigotitás egyéb rizikófaktorok jelenlétében artériás és vénás trombózisra hajlamosít.

**MTHFR A1298C:** a C677T összetett heterozigotitás szintén csökkent MTHFR enzimaktivitással jár.

**Plasminogen Activator Inhibitor 1 (PAI-1, Serpin EI) 4G/5G:** a 4G allél a PAI-1 magasabb átfíródásával jár, és a vénás trombózis és a szívinfarktus alacsony kockázati tényezőjének tekinthető.

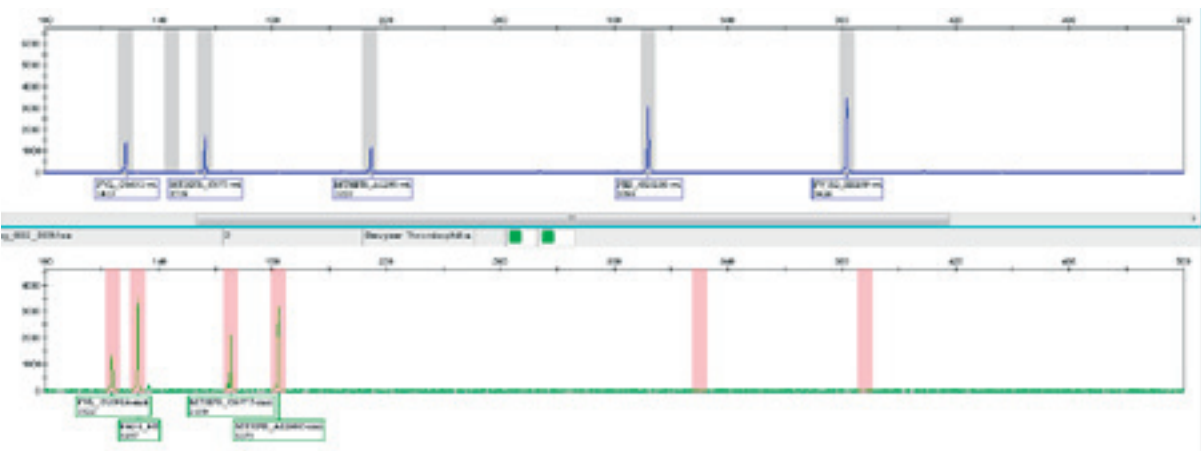
## Eredmény példa:

FV-wt, FII-heterozigóta, MTHFRA1298C-hom. mutáció, MTHFRC677T-WT, PAI1-4G.



## Eredmény példa:

FVR2-wt, FVLeiden-heterozigóta, FII-wt, MTHFRA1298C-heterozigóta, MTHFRC677T-heterozigóta, PAI1-4G.



## MŰSZAKI KÖVETELMÉNYEK

A mérés ABI 310/3100/3130/3700 készülékeken történik. DEV-5 színekalibráció használatos. Belső standardként Gene-Scan- 600LIZ vagy Devyser 560 sizer Orange használatos. Az elemzés POP4, POP6 polimerek esetében validált.

Katalógusszám:

8-A035

Kit:

Devyser Thrombophilia

Kiszerezés:

48



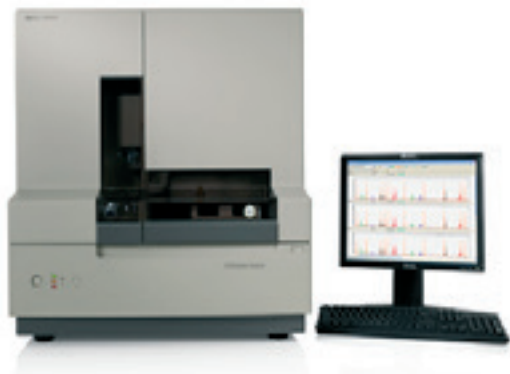
# Szív- és érrendszeri markerek

## Devyser® CVD

Devyser® CVD egy CE IVD készlet az ateroszklerózissal kapcsolatos mutációk diagnosztizálására. A trombózissal és az érelmeszesedés fokozott kockázatával összefüggésbe hozható összesen 7 mutációt mutat ki a készlet.

### A kimutatott mutációk áttekintése

|                                             |                             |
|---------------------------------------------|-----------------------------|
| Angiotenzin konvertáló enzim (ACE)          | 287 bp ins/del              |
| GPIIIA vérlemezke receptor (ITGB3)          | L59P /c.176T?C              |
| Béta-fibrinogén (FGB)                       | c.-463G>A<br>-455 varA/varG |
| XIII. faktor (F13A1)                        | V34L/c.-463G?T              |
| Angiotenzin (AGT)                           | M268T/c.803T?C              |
| 1-es típusú angiotenzin II receptor (ATGR1) | ATR-1, A1166C               |
| Ciszthion béta-szintáza (CBS)               | 844Ins67 ins/del            |



**ACE I/D:** Az inzerció/sdeláció polimorfizmus az angiotenzint konvertáló enzimet kódoló génben összefüggésbe hozható a magas vérnyomás és az ischaemiás szívbetegség kialakulásával.

**A GPIIIa:** HPA1b összefügg a szívinfarktus és a stroke fokozott kockázatával.

**FBG:** Az FGC gén promóterében található -455G>A polimorfizmus a fibrinogén megnövekedett plazmakoncentrációjával jár, ami a szívkoszorúér-betegség független előrejelzője.

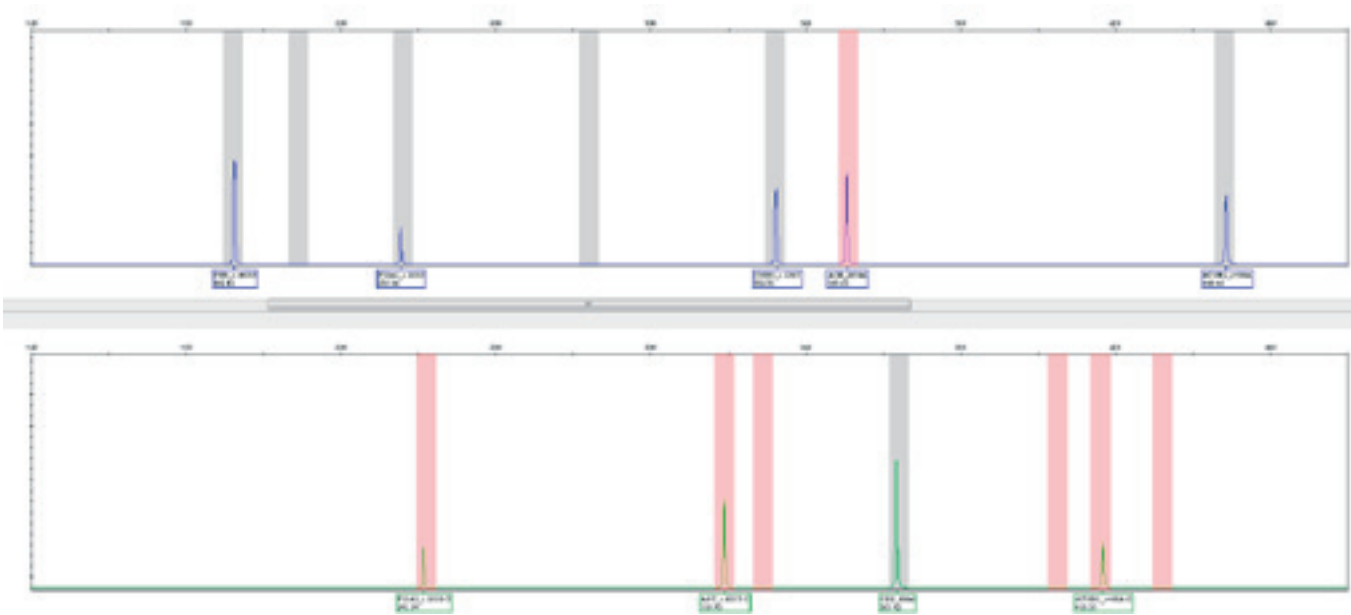
**XIII faktor:** A V34L variánsnak védő szerepe van a vénás trombózissal szemben. A stroke és a szívinfarktus kockázatának csökkenésével is összefüggésbe hozható.

**AGT:** Az M268T polimorfizmus a magas vérnyomás fokozott kockázatával jár.

**AGTR1:** Az 1166A>C polimorfizmus a magas vérnyomás és a szív- és érrendszeri betegségek fokozott kockázatával jár.

**CBS:** A 844ins68-as variáns fokozott kockázatot jelent a korai okkultív artériás betegség kialakulásánál.

Példa a kiértékelésre:  
FGB, ITGB3, ACE wild type, FXIII, ATGR1 heterozigóta, AGT és CBS homozigóta



### MŰSZAKI KÖVETELMÉNYEK

Az elemzés ABI310/3100/3130/3700 analizátorokon történik. Kalibrálásra a DEV- 5 kít szolgál. Belső standardként a Gene-Scan-600LIZ vagy Devyser 560 sizer Orange használatos. Az elemzés a POP4, POP6 és POP7 polimerek számára validált.

| Katalógusszám: | Készlet:    | Tesztek száma: |
|----------------|-------------|----------------|
| 8-A036         | Devyser CVD | 48             |

# Hemokromatózis



**Devysr® HFE v2** egy CE IVD kit, amely a HFE gén mutációinak kimutatására szolgál.

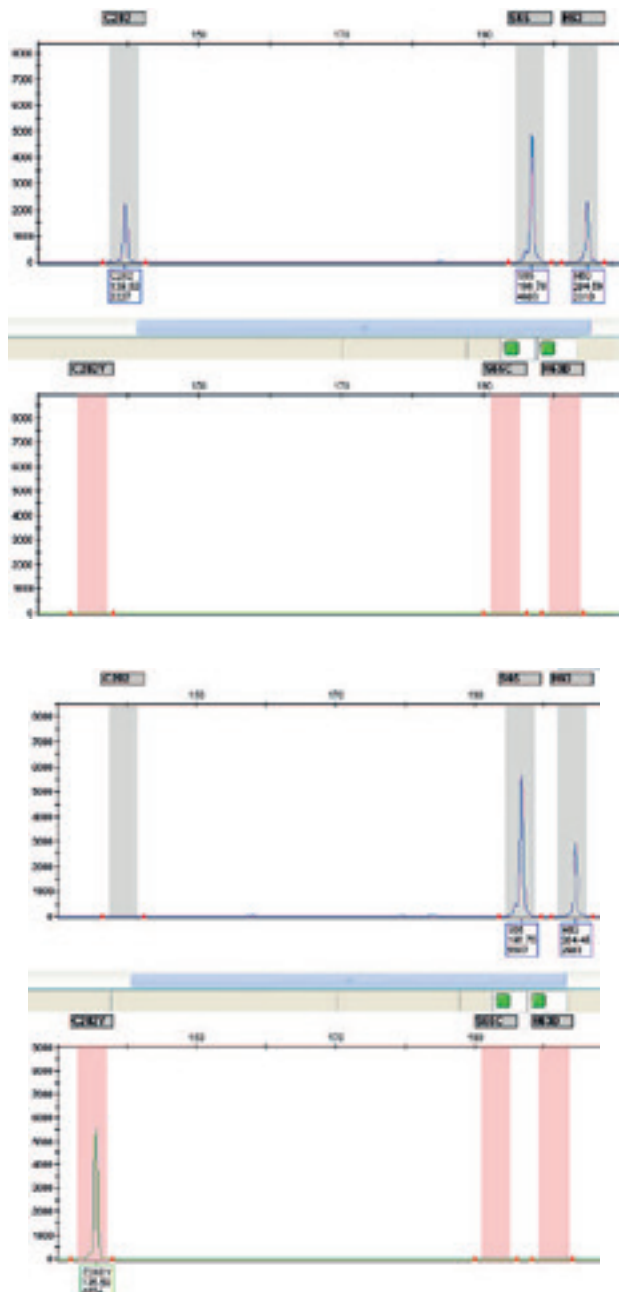
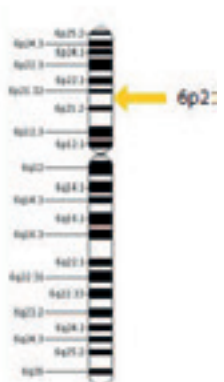
A HFE kittel való diagnosztizálás a HFE génben található szekvenciák PCR amplifikációján alapul. Az összesen **6 marker** kimutatására alkalmazott primerek **egyetlen multiplex PCR reakcióba** vannak keverve. A teszt kimutatja a 6-os kromoszómán található vad típus, mutáns és heterozigóta genotípusokat a **C282Y, S65C és H63D** mutációknál.

A HFE autoszomális recesszív módon öröklődő anyagcsere rendellenesség, amelynél a szervezetben túlzott mennyiségű vas halmozódik fel. A vas különböző szervekben történő felhalmozódása az adott szervek súlyos károsodásához vezet. Gyakori komplikáció a májcirrózis, diabétesz, artritisz és a kardiomiopátia.

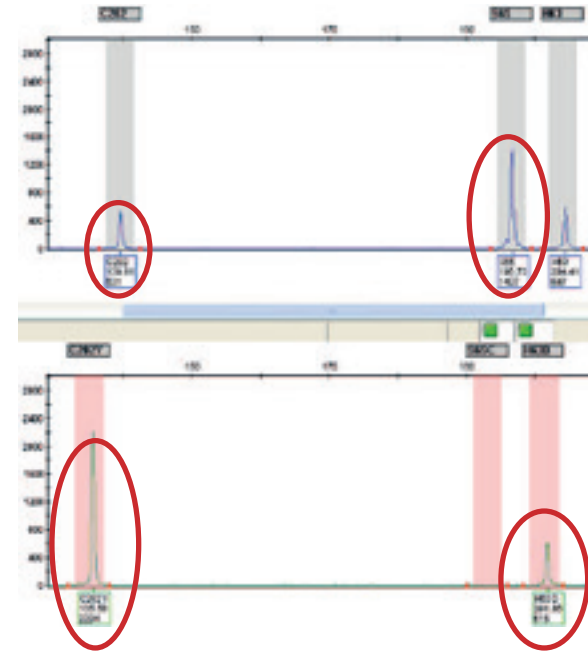
**Az időben elkezdett kezelésnek nagy jelentősége van, mivel a komolyabb szövődmények általában a vas több évtizedes felhalmozódása során nyilvánulnak csak meg.**

**A HFE előfordulásának gyakorisága hozzávetőlegesen 1:300-800, tehát az egyik leggyakoribb genetikai úton terjedő betegségről van szó.**

| Kodon   | Wild type                | Cserélődés |
|---------|--------------------------|------------|
| HFE-63  | His63<br>Asp63 (H63D)    | CAT/GAT    |
| HFE-65  | Ser65<br>Cys65 (S65C)    | AGT/TGT    |
| HFE-282 | Cys282<br>Tyr282 (C282Y) | TGC/TAC    |



**MŰSZAKI KÖVETELMÉNYEK**  
A termékek elemzése ABI 310/3100/3130/3500 analízátorokon történik. Kalibrálásra a DEV- 5 vagy a Dye set D kit szolgál. Belső standardként a Gene-Scan-500 vagy a Devyser 560 sizer Orange használatos. Az elemzés a POP4, és POP7 polimerek számára validált.



| Katalógusszám: | Készlet:       | Tesztek száma: |
|----------------|----------------|----------------|
| 8-A030.2       | Devyser HFE v2 | 48             |



# RhD faktor

|                                                   |                                                                                                                                                                                                               |
|---------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható                                 | A magzat RhD faktor állapotának azonosítására (RhD pozitív/negatív) szolgáló kit.                                                                                                                             |
| Módszer                                           | A real-time PCR alapelve alapján működik a kit. A duplex PCR módszer fluoreszkáló szondákat (FAM/ VIC) használ az RHD gén 4. exonja és a GAPDH gén (belső kontroll) specifikus szekvenciájának azonosítására. |
| Megbízhatóan helyettesíti az in-house módszereket | Zökkenőmentes és megbízható eredmények, nem szükséges a saját módszerek optimalizálása.                                                                                                                       |
| Kompatibilitás                                    | Real-time PCR (ABI 7500, QuantStudio Flex 6/7 stb.)                                                                                                                                                           |
| Minták                                            | A kítet olyan vérplazmából izolált DNS vizsgálatára tervezték, amely legalább 11-12 hetes terhes nőktől származnak, mikor is szükséges mennyiségben kimutatható a magzati DNS.                                |
| Kiszerezés                                        | A gyártó szerint a 96 reakciót tartalmazó kít 31 páciens kivizsgálá- sához optimális.                                                                                                                         |

Az Rh-vércsoportrendszer 49 különböző antigént tartalmaz, a leggyakoribbak a D, C, c, E típusok.

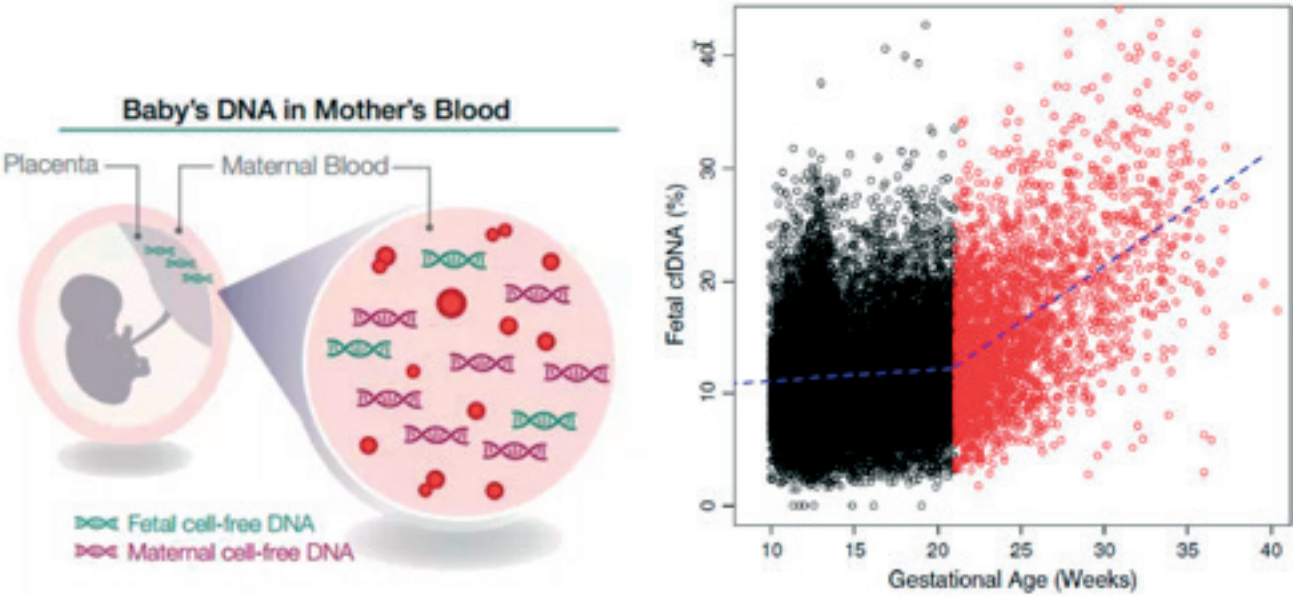
Az RhD-negatív terhes nőket általában anti-RhD megelőző kezelésnek vetik alá anélkül, hogy előtte ellenőriznék az RhD-antigén jelenlétét a magzatnál. Az RhD antigén elleni immunizáció a magzatok és újszülöttek súlyos hemolitikus megbetegedéseinek egyik leggyakoribb oka. A várandós nők tömeges immunizálása a magzatban jelenlévő RhD-antigén jelenlétének megerősítése nélkül etikai szempontból is megkérdőjelezhető. A Dvysr cég ezért olyan kítet fejlesztett ki a várandós anyáktól vett vér vizsgálatára, amely lehetővé teszi a magzat RhD faktorának megbízható megállapítását. A betegek tömeges megelőző kezelése ezáltal csak az indokolt esetekre korlátozható.



## A Dvysr kit segítségével végrehajtott magzati RHD-elemzés módszertana:

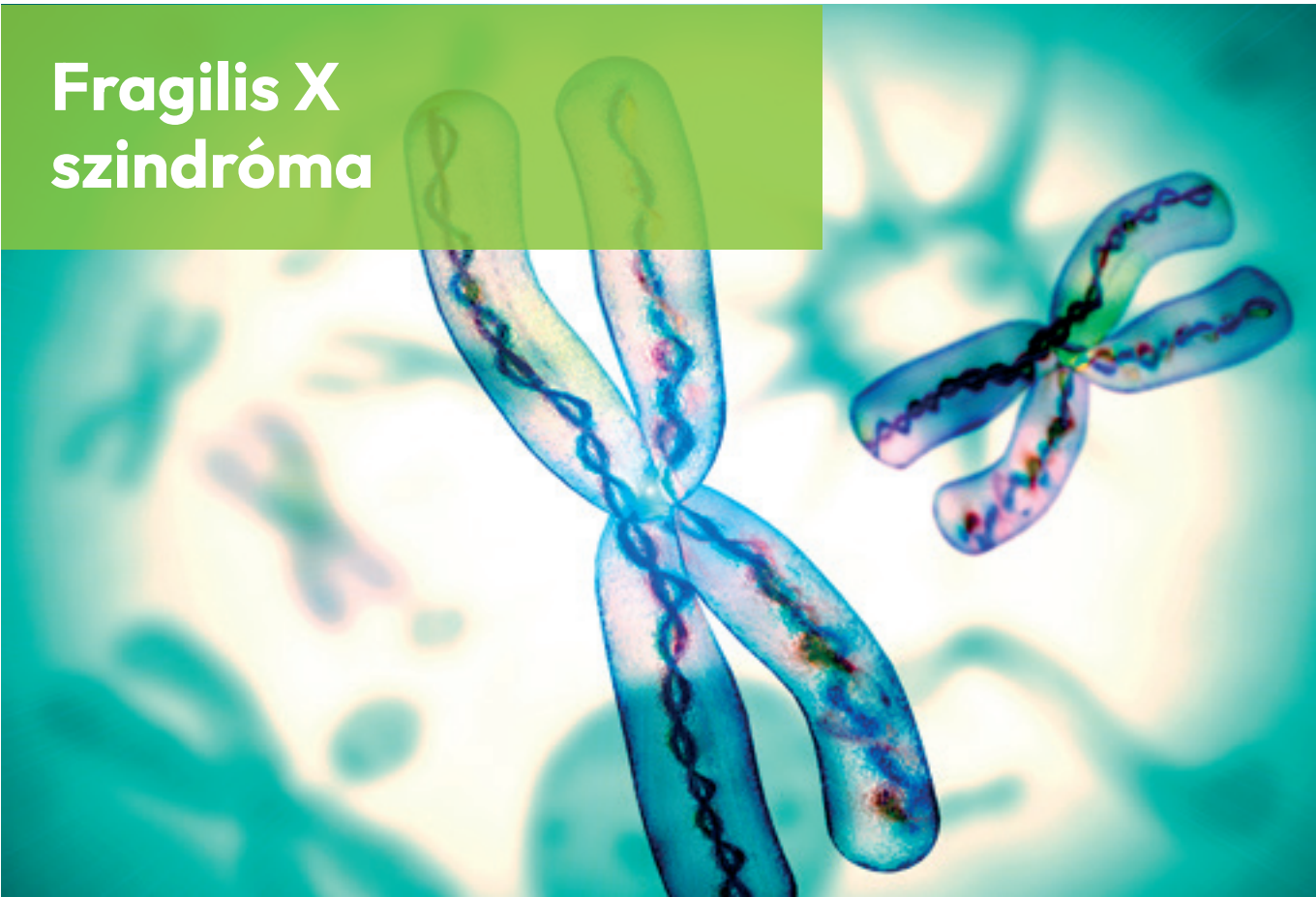


A kit problémamentes használatának előfeltétele a páciensektől történő vérvétel megfelelő időzítése. A szabad magzati DNS molekulák körülbelül a terhesség negyedik hetétől mutathatók ki a terhes nők vérében. A Dvysr Real-time PCR kithoz szükséges minta DNS-t a páciensektől szerzett anyai vérplazmából izolálják az első trimeszter végén.



| Katalógusszám: | Kit:      | Tesztek száma: |
|----------------|-----------|----------------|
| 8-A060         | Dvysr RHD | 78             |
| 8-A060-390     | Dvysr RHD | 390            |

# Fragilis X szindróma



**Mihez használható**

Az FMR1 génben található, Fragilis X-kromoszóma szindrómához (FRAXA) vezető CGG ismétlődések expanzióját kimutató laboratóriumi teszt

**Miért**

a normál ismétlődésszám (6-44), a szürke zóna (45-54) és a kóros kiterjedés (55-200) megkülönböztetése céljával.

**Kinek ajánlott**

Mentális retardációban szenvedő betegeknek, FXTAS-ban szenvedő betegeknek, újszülöttek szűrésénél, ivarsejtdonorok és korai petefészek-elégtelenségben szenvedő nőknek.

**Gyorsaság**

A tényleges vizsgálat egy nap alatt elvégezhető.

**Módszer**

A tesztek a PCR elvén alapulnak, amelyet fragmentációs elemzés követ.

**Tanúsítvány**

A teszt klinikai diagnosztikában alkalmazott CE IVD tanúsítással rendelkezik.

A Fragilis X-kromoszóma szindróma, más néven Martin-Bell-szindróma egy X-kromoszómához kötött öröklődő rendellenesség, amelynek előfordulási aránya férfiaknál 1:3500, nőknél pedig 1:800.

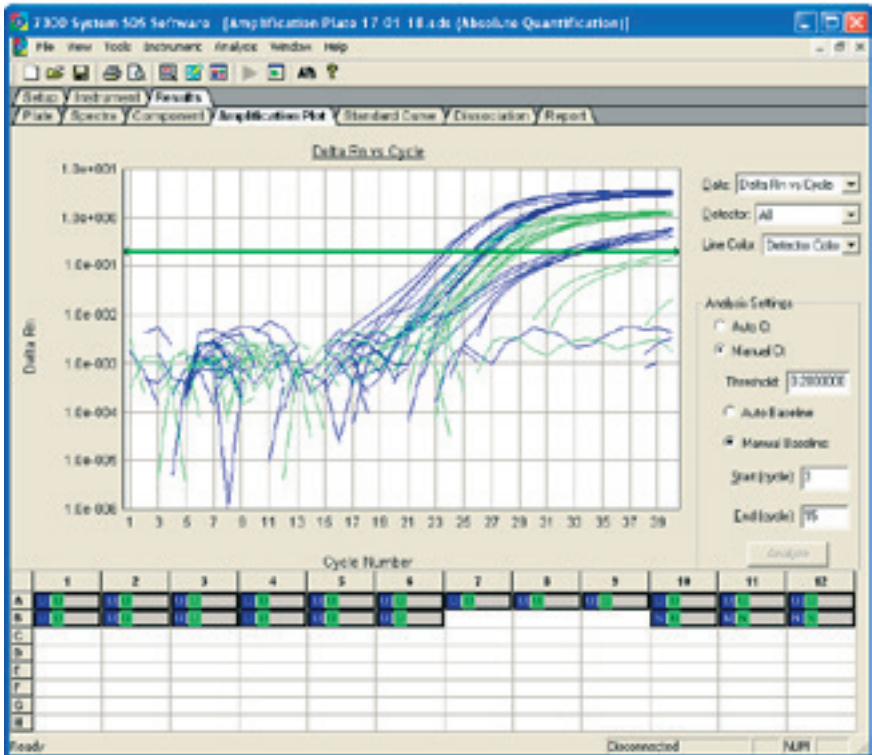
A szindróma leggyakrabban mentális retardációban, viselkedési zavarokban, autizmusban, hiperaktivitás-ban és diszmorfikus vonásokban nyilvánul meg.

A CGG trinukleotid ismétlődések expanziójáról/multiplikációjáról van szó az FMR1 génben az Xq27.3 régióban.



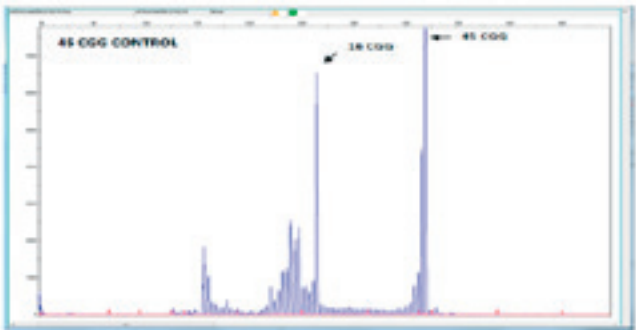
## A LabGscan™ FRAXA PCR Kit vizsgálat eredménye - CGG ismétlődések számának meghatározása az FMR1 génben:

- pontos mennyiségi meghatározás 200 ismétlődő CGG méretig



## A FRAXA I kit teszt eredménye - az FMR1 génben található CGG ismétlődések számának meghatározása:

- a CGG ismétlődések számának meghatározására 45 CGG belső ellenőrzés használatos
- mennyiségi meghatározás 100 -120 ismétlődő CGG-ig.



| Katalógusszám: | Kit:               | Reakciók száma: |
|----------------|--------------------|-----------------|
| FX.9202        | Lab-G scan PCR kit | 25              |
| FR.01FL        | FRAXA1 kit         | 40              |



# Az Y kromoszóma AZF delécióinak kimutatása

A Devyser® AZF, a Devyser® AZF v2 és a Devyser® AZF Extension az Y kromoszómán található AZFa, AZFb és AZFc deléciók kimutatására szolgáló CE IVD kit.

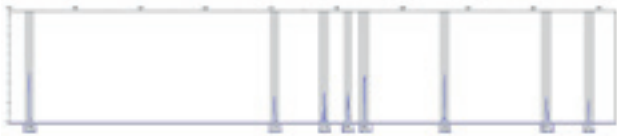
A Devyser® AZF kit 14 markert, a Devyser® AZF v2 kit 8 markert tartalmaz egyetlen multiplex PCR reakcióban. A Devyser® AZF Extension kit további 13 markerrel bővíti az AZF v2 kit markereinek számát.

A Devyser® AZF és Devyser® AZF v2 kitek tartalmazzák az European Academy of Andrology (EAA) és az European Quality Monitoring Network Group (EMQN) által ajánlott összes markert.

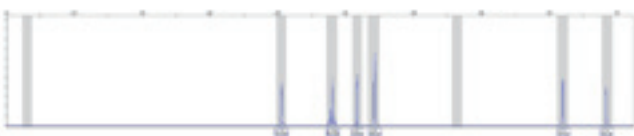


| Használható            | Devyser AZF v2 | Devyser AZF Extension                                   | Devyser AZF Extension v2                                |
|------------------------|----------------|---------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------|
| Az AZFa régió markerei | sY86, sY84     | sY82, sY83, sY1065, sY88                                | sY82, sY1064, sY1065, sY88                              |
| Az AZFb régió markerei | sY127, sY134   | sY105, sY121, sY1192, sY153                             | sY105, sY121, sY1224, sY1192, sY153                     |
| Az AZFc régió markerei | sY255, sY254   | sY1191 (gr/gr), sY1291 (gr/gr), sY160 (heterochromatin) | sY1191 (gr/gr), sY1291 (gr/gr), sY160 (heterochromatin) |
| Ellenőrző markerek     | sY14, ZFX      | sY14, ZFX                                               | sY14, ZFX                                               |

## Egészséges férfi vizsgálati eredményének mintája



## Deléciós páciens eredményének mintája



A ZFX/ZFY gének a PCR-amplifikáció belső ellenőrzéseként szolgálnak, mivel ezek a primerek egyedi fragmentumokat amplifikálnak mind az Y-kromoszómán (ZFY), mind az X-kromoszómán (ZFX). A teszt magában foglalja az SRY gént, mint az Y kromoszóma rövid karján található testis determining tényező ellenőrzését, valamint az Y-specifikus szekvenciák jelenlétét arra az esetre, ha a ZFY gén nincs jelen.

**Műszaki követelmények:** A termékek elemzése ABI 310/3100/3130/3700 analízátorokon történik. Kalibrálásra a DEV- 5 vagy a Dye set D kit szolgál. Belső standardként Gene-Scan-500 vagy Devyser 560 sizer Orange kerül felhasználásra. Az elemzés POP4, POP6 és POP7 polimerek esetében validált.

| Katalógusszám: | Kit:                           | Teszttek száma: |
|----------------|--------------------------------|-----------------|
| 8-A019.2       | Devyser AZF v2                 | 25              |
| 8-A020         | Devyser AZF Extension          | 25              |
| 8-A415-RUO     | Devyser AZF Extension v2 (RUO) | 25              |

# Cisztás fibrózis - NGS általi diagnosztika



|                      |                                                                                                                                                           |
|----------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható    | Kizárólag diagnosztikára hitelesített készlet a CFTR génben található mutációk kimutatására                                                               |
| Egyszerűség          | Egy minta – egy kémcső                                                                                                                                    |
| Minimális munkaigény | A könyvtár előkészítése – 5-6 óra, ebből a manuális munka 1 óra                                                                                           |
| Komplexitás          | A kódoló területek teljes körű lefedése                                                                                                                   |
| Minták               | A könyvtár előkészítéséhez kizárólag 10 ng DNS szükséges. A teszt megfelel az újszülöttkori szűréshez is                                                  |
| Gazdaságosság        | Az üzemeltetési költségek minimalizálása a kapacitás optimális felhasználásának köszönhetően. A maximális számú páciens kivizsgálása egy futás alkalmával |
| Kompatibilitás       | Illumina készülékekkel                                                                                                                                    |
| Tanúsítvány          | A kit CE IVD tanúsítvánnyal rendelkezik                                                                                                                   |
| Elemzés              | SmartSeq (CE IVD), Sophia genetics és SeqPilot (JSI) szoftverekkel                                                                                        |

## A CFTR gén felismert területeinek és variánsainak áttekintése:

- promoter
- teljes exonok
- exon/intron kapcsolódások
- jelentős intron területek
- a gén kiterjedt strukturális átrendeződése
- leggyakoribb CNVs/delációk
- polyT variánsok a 9-es intronban
- TG ismétlődések a poly-T területeknél

## Munkafolyamat – a könyvtárak előkészítése soha nem volt ilyen egyszerű!

- az amplifikációhoz kizárólag egy primer kit van felhasználva – egy páciens = egy kémcső
- az indexek liofilizálva, stripekben kerülnek kiszállításra
- az egyes páciensek mintái még a tisztítás előtt összevonásra kerülnek – a teljes könyvtár tisztítása egyetlen kémcsőben történik



| Katalógusszám: | Kit:        | Tesztek száma: |
|----------------|-------------|----------------|
| 8-A101-24      | Devysr CFTR | 24             |
| 8-A101-96      | Devysr CFTR | 96             |

Megjegyzés: A kit tartalmazza az indexálásához szükséges reagenseket is.



# Cisztás fibrózis – Devyser CFTR 68

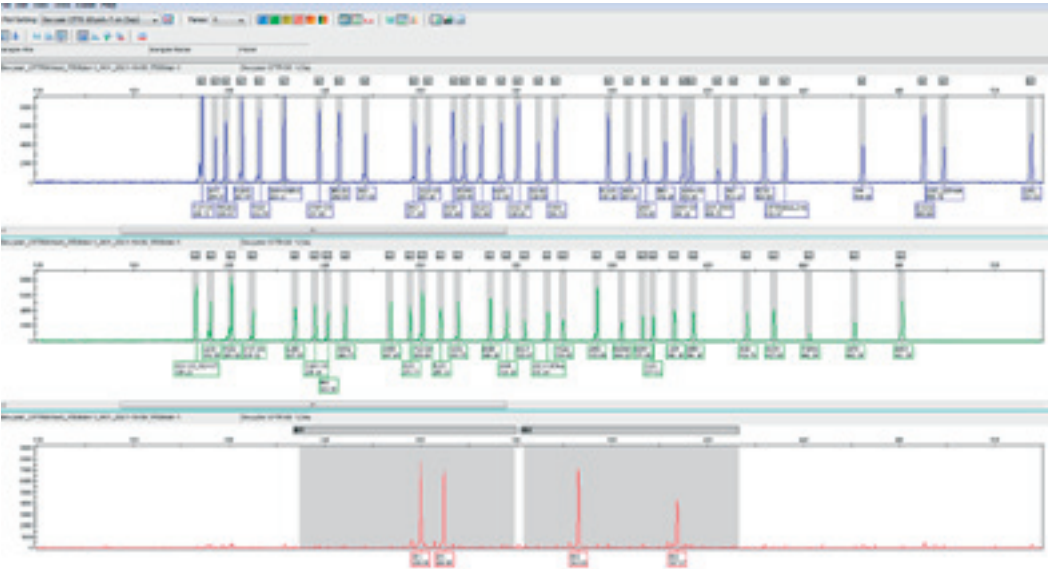
|                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható            | Laboratóriumi vizsgálat 68 a CFTR génben található mutáció valamint a poli-T (TG ismétlődések) kimutatására                                                                                                                                                                                          |
| Módszer                      | Allélspecifikus PCR kiten és a reakciót követő fragment analízisen alapuló eljárás, mely használható POP-7, POP-4 polimerekkel és a G5 festékkészlettel                                                                                                                                              |
| Hatékonyság                  | A piacon megtalálható más termékekkel összehasonlítva, a CFTR 68 kínálja a legmagasabb szűrési hatékonyságot a CFTR génnel kapcsolatos mutációkat illetően                                                                                                                                           |
| Egyszerűség és megbízhatóság | Csupán két PCR reakció (Mutation mix és Wildtype mix) és az ezt követő fragment analízis szükséges mintánként. A minták azonosításához ID markerek állnak rendelkezésre. A munkamenet és a hőmérséklet/idő profil azonos a Devyser többi cisztás fibrózis vizsgálatra alkalmas kitnél használtakkal. |
| Minták                       | A módszer érzékelési tartományának megfelelően a DNS- koncentrációja 1-10 ng/µl között mozoghat.                                                                                                                                                                                                     |
| Tanúsítványok                | A vizsgálat a klinikai diagnosztikában való alkalmazáshoz szükséges CE IVD tanúsítvánnyal rendelkezik.                                                                                                                                                                                               |

## A vizsgált mutációk áttekintése, az európai populációra összpontosítva

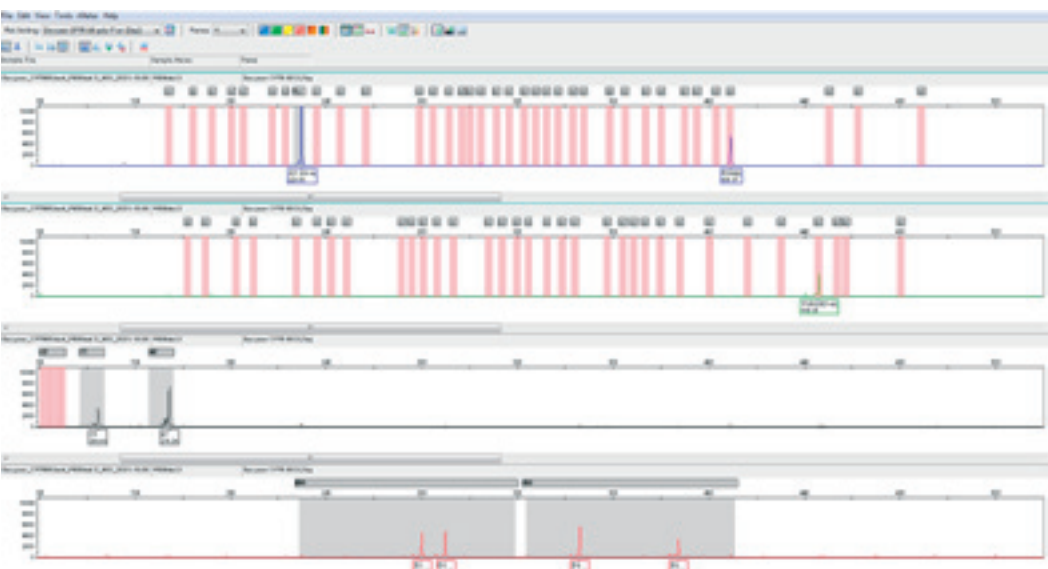
|               |               |             |              |
|---------------|---------------|-------------|--------------|
| 711+1G>T      | L218X         | 2143delT    | Q890X**      |
| 2043delG      | 621+2T>C**    | Y569D       | R1066C       |
| 1677delTA     | 1717-1G>A     | R1162X      | R347H        |
| W1282X        | L206W         | A561E**     | R347P        |
| R1283M        | E92X          | S1251N**    | I161delC**   |
| K710X **      | 3120+1G>A     | P67L        | I154ins TC   |
| 3849+10kb-C>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         |             |              |

## A CFTR 68 kittel végzett elemzés eredménye, F508del és Y1092X heterozigóta mutációk (C>A)

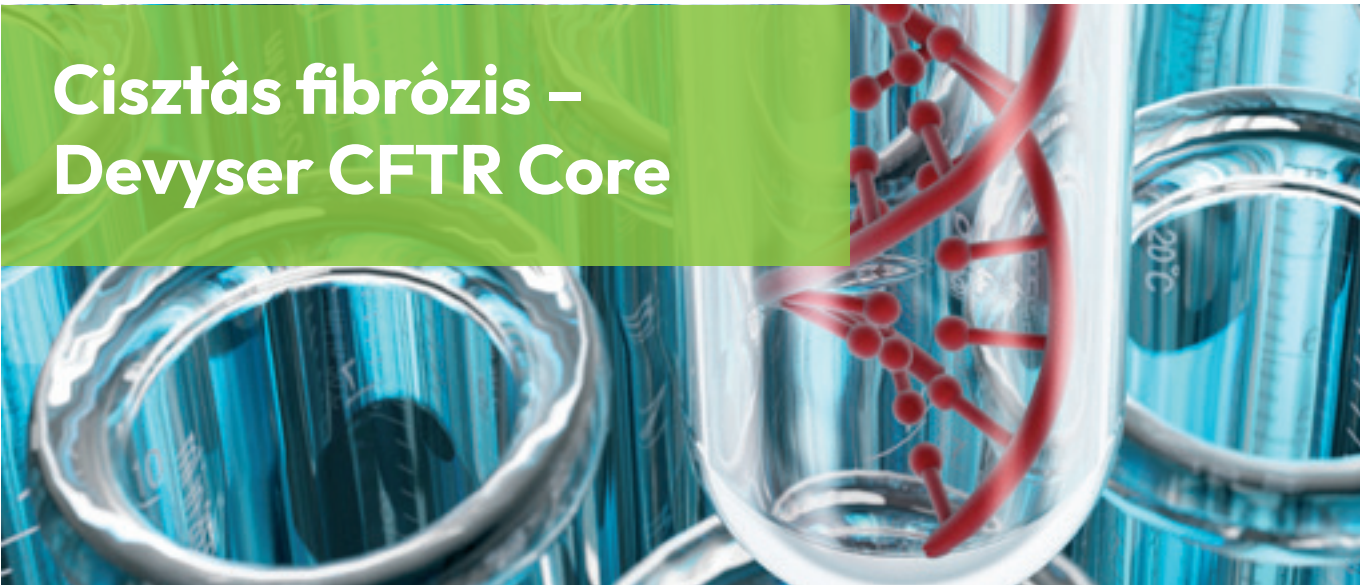
### • Mix 1 (wild-type)



### • Mix 2 (mutáns allélok)



|                |                        |                    |
|----------------|------------------------|--------------------|
| Katalógusszám: | Kit:                   | Vizsgálatok száma: |
| D8-A045        | Devyser CFTR 68 CE-IVD | 8/24               |



# Cisztás fibrózis – Devyser CFTR Core

- Mihez használható**
- Laboratóriumi vizsgálat egy – a CFTR génben található – 36 mutációból álló panel és a poli T (TG) kimutatásához.
- Mutációk kimutatása**
- A vizsgálat Milan Macek, a Prágai Károly Egyetem Motolban székelő 2. Orvostudományi Karának Biológiai és Orvosi Genetikai Intézet professzorának együttműködésével lett kifejlesztve, és az elemzés szűrési hatékonysága a cseh populációnál akár 90,84 %. A mutációk száma regionális panelekkel több mint 60 mutációra terjeszthető ki.
- Minták**
- A vizsgálat csupán 2-25 ng DNS-t igényel, így alkalmas az újszülöttkori szűréséhez akár száraz vércseppből is.
- Egyszerűség**
- Csupán két PCR reakció és az ezt követő, ABI analízatoron történő fragment analízis szükséges. A kit POP-7, POP-4, NanoPOP-7 és NanoPOP-4 polimerekkel használható.
- Rugalmasság**
- Veszteségek nélkül, akár külön mintaként is elvégezhető a vizsgálat, ezért nem szükséges a nagyobb sorozatok halmozása.
- Tanúsítványok**
- A vizsgálat a klinikai diagnosztikában való alkalmazáshoz szükséges CE IVD tanúsítvánnyal rendelkezik.



- 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

I677delTA

R334W

3272-26A >G

1078delT

2183AA >G

2184insA

2143delT

5T (TG9-13)

7T

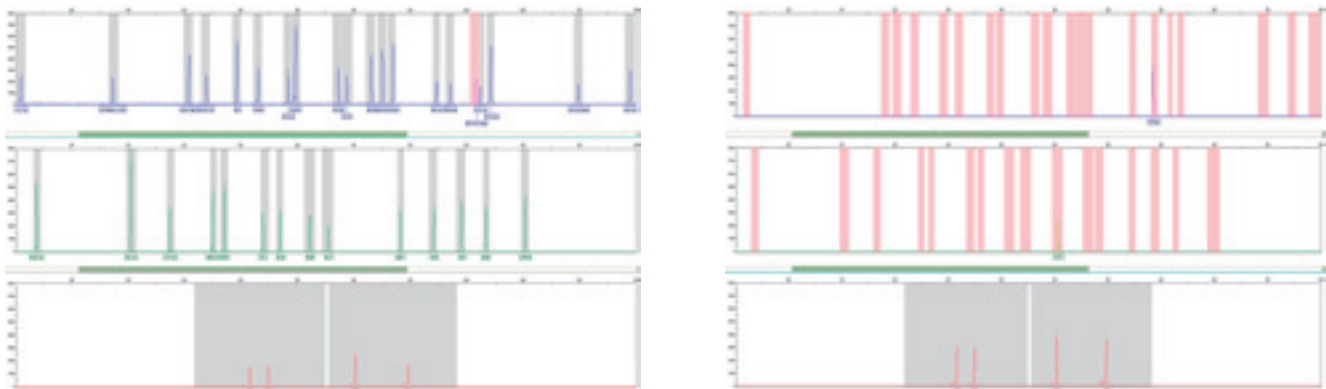
9T

ID markery és mások...

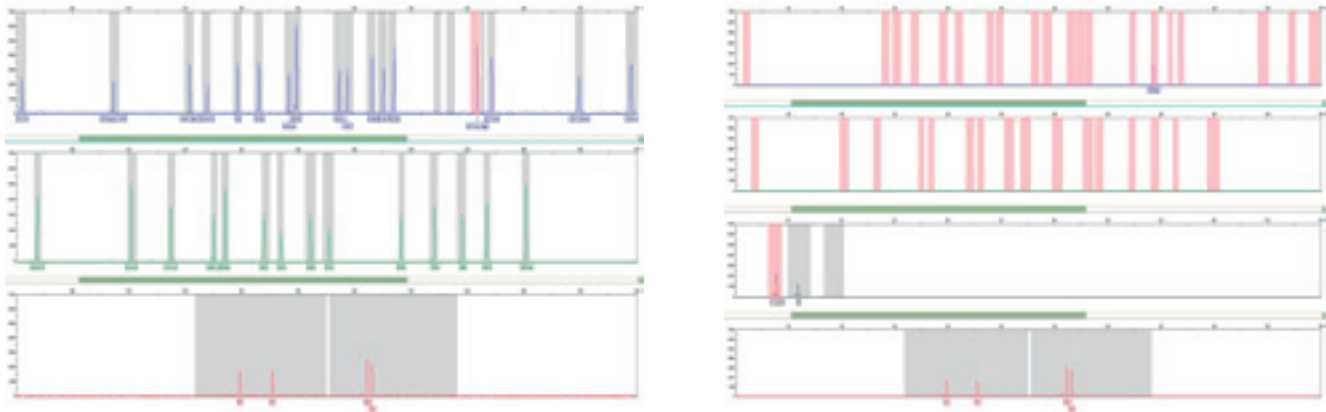


- CFTR 68**
- 68 mutáció egy kitben + poly T/TG variánsok kimutatása + ID markerek a minta azonosításához
  - csupán két mix (Mutation mix és Wild-type mix)
  - azonos munkamenet és hőmérsékleti profil a többi CFTR kittel a PCR reakciók során
  - a Mutation mix tartalmaz egy szondát a Wild-type alél F508-as deléciójára
  - a piac legátfogóbb készlete a CFTR mutációk legmagasabb szűrési hatékonyságával

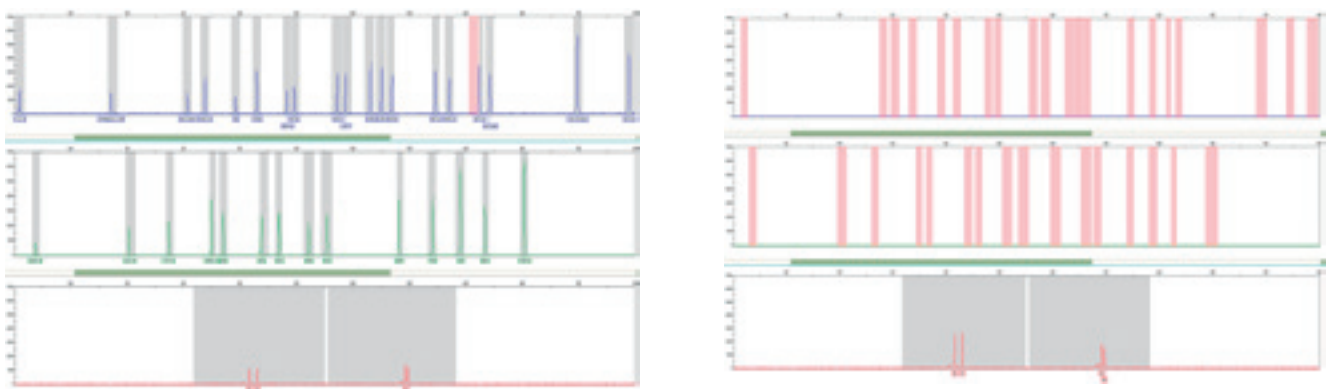
## CFTR Core: ΔF508 és R117H összetett heterozigóta



## ΔF508 homozigóta



## Egészséges páciens



| Katalógusszám: | Megnevezés:                                  | Vizsgálatok száma: |
|----------------|----------------------------------------------|--------------------|
| 8-A031         | Devyser CFTR Core (36 mutáció)               | 48                 |
| 8 A600.2       | Devyser CFTR Combo (Core+Italia, 68 mutáció) | 48                 |
| D8-A045        | Devyser CFTR 68 (új panel 68 mutáció)        | 48                 |

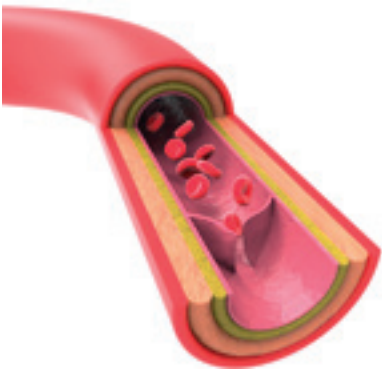
FH készlet  
– az örökletes familiáris  
hiperkoleszterinémia  
komplex  
diagnosztizálása



|                             |                                                                                                                                                                                                                    |
|-----------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható           | Diagnosztikai kit a familiáris hiperkoleszterinémiát okozó kauzális gének szekvenálására, az LDL-koleszterinszinttel kapcsolatos polimorfizmusok és a beteg sztatínkezelésre adott válaszreakciójának kimutatására |
| Egyszerűség                 | Egy minta – egy kémcső                                                                                                                                                                                             |
| Minimális munkaigény        | A könyvtár előkészítése 4-5 óra alatt, ebből a manuális munka 1 óra.                                                                                                                                               |
| Költség- és időmegtakarítás | Nincs pénz- és időpocsékolás az olyan standardon felüli lokuszok kimutatására, melyek klinikai hatása a páciens kezelésére ismeretlen                                                                              |
| Gazdaságosság               | Az üzemeltetési költségek minimalizálása a szekvenátor kapacitás optimális felhasználásának köszönhe                                                                                                               |
| Processzivitás              | A kivizsgált betegek maximális száma egy menetben.                                                                                                                                                                 |
| Kompatibilitás              | A MiSeq (Illumina) eszközökre validálva.                                                                                                                                                                           |
| Kiértékelés                 | SmartSeq (CE-IVD) és SeqPilot (JSI) szoftverekkel                                                                                                                                                                  |

A familiáris hiperkoleszterinémia (FH) azon rendellenességek csoportja, melyek közös nevezője az LDL receptor hibás funkciója (LDL-R). A receptor nem megfelelően szűri ki az LDL részecskéket a vérplazmából, ami ezek felhalmozódásához és az LDL-koleszterolszint növekedéséhez vezet. A betegség súlyos, izolált hiperkoleszterinémiához vezet. A leggyakoribb oka az LDL receptor, a B-100 apolipoprotein (ApoB) vagy a szubtilizin/kexin 9 proprotein konvertáz enzim (PCSK9) meghibásodása. Ezen rendellenességek autoszomálisan domináns módon öröklődnek és előfordulásának gyakorisága 1:200-500 az európai populációban.

Klinikai szempontból, nemcsak az ismert kauzális gének (LDL-R, ApoB, ApoE stb.) variánsainak elemzése fontos. Szintén jelentős a poligén SNP-k vizsgálata a CEL-SR2, MYLIP, HFE stb. génekben, melyek befolyásolják a betegség penetranciáját. A klinikai gyakorlatban szintén pótolhatatlan szerepe van a páciensek sztatínkezelésre (CELSR2, SLCO1B1) adott válaszreakciójával kapcsolatos mutációk kimutatásának.



| Gén     | Szekvenált exonok                         | Promoter           | CNV                       |
|---------|-------------------------------------------|--------------------|---------------------------|
| LDLR    | mindegyik                                 | 236 bp a c.1 előtt | Igen (16-18 exon delécio) |
| APOB    | mindegyik kivéve az 1. exont              | Nem                | Nem                       |
| PCSK9   | mindegyik                                 | 439 bp a c.1 előtt | Nem                       |
| LDLRAP1 | mindegyik                                 | Nem                | Nem                       |
| APOE    | 2, 3 exonok és a 4 exon része (c.387-529) | Nem                | Nem                       |
| STAP1   | mindegyik                                 | Neme               | Nem                       |

| Marker     | Gén     | Klinikai jeletőség            |
|------------|---------|-------------------------------|
| rs629301   | CELSR2  | FH kockázat                   |
| rs1564348  | SLC22A1 | FH kockázat                   |
| rs1800562  | HFE     | FH kockázat                   |
| rs2479409  | PCSK9   | FH kockázat                   |
| rs3757354  | MYLIP   | FH kockázat                   |
| rs4299376  | ABCG8   | FH kockázat                   |
| rs6511720  | LDLR    | FH kockázat                   |
| rs8017377  | NYNRIN  | FH kockázat                   |
| rs646776   | ST3GAL4 | FH kockázat                   |
| rs1367117  | APOB    | FH kockázat                   |
| rs429358   | APOE    | FH kockázat + sztatín terápia |
| rs7412     | APOE    | FH kockázat + sztatín terápia |
| rs646776   | CELSR2  | Sztatín terápia               |
| rs4149056  | SLCO1B1 | Sztatín terápia               |
| rs3798220  | LPA     | Sztatín terápia               |
| rs10455872 | LPA     | Sztatín terápia               |

| KATALÓGUSSZÁM: | MEGNEVEZÉS (LEÍRÁS): | VIZSGÁLATOK/KÉSZLET |
|----------------|----------------------|---------------------|
| 8-A109-24      | FH kit               | 24                  |
| 8-A109-48      | FH kit               | 48                  |

Megjegyzés: A kit az indexeléséhez szükséges reagenseket is tartalmazza.

Talasszémia - komplex és gyors diagnózis NGS használatával



- Mihez használható** Diagnosztikai kit az  $\alpha$ - és  $\beta$ -talasszémiaival kapcsolatos HBA1, HBA2 és HBB kauzális gének szekvenálására
- Egyszerűség** Egy minta – egy kémcső
- Minimális munkaigény** A könyvtár előkészítése 4–5 óra alatt, ebből a manuális munka 1 óra.
- Költség- és időmegtakarítás** Átfogó vizsgálatok azonos módszertanra alapozva.
- Gazdaságosság** Az üzemeltetési költségek minimalizálása a szekvenátor kapacitás optimális felhasználásának köszönhetően
- Kompatibilitás** Az Illumina NGS szekvenáló eszközökre validálva.
- Kiértékelés** SmartSeq szoftverrel.

A talasszémia vagy mediterrán vérszegénység az egyik leggyakoribb monogén betegség. Rendellenes hemoglobin termelés jellemzi. Attól függően, hogy melyik hemoglobínlánc sérült, megkülönböztetünk  $\alpha$ - és  $\beta$ -talasszémiát. Az  $\alpha$ -talasszémiát leggyakrabban az egyik vagy mindkét HBA gén deléciója okozza. A  $\beta$ -talasszémia okozói elsősorban az egynukleotidos mutációk a HBB génben.

Ritka esetekben a talasszémiát az illetékes globin génnek promóter régióiban található mutációk is okozhatják. Ha az adott gén egyik allélja mutálódik, akkor azt minor (heterozigóta) talasszémiának nevezik; amikor mindkét allél mutálódik ún. major (homozigóta) talasszémia alakul ki. A homozigóta  $\alpha$ -talasszémia szinte összeegyeztethetetlen az élettel (a magzat gyakran még méhen belül elhalálozik oxigénhiány okán). A homozigóta  $\beta$ -talasszémia szintén nagyon súlyos lefolyású, és a nőknél meddőséghez vezet. A heterozigóta talasszémiák általában sokkal enyhébb lefolyásúak.



| Gén  | Lefedett régiók                                     | Amplikonok száma |
|------|-----------------------------------------------------|------------------|
| HBA1 | c.-101_c.*173 (obast c.*19_c.*74 nincs szekvenálva) | 7                |
| HBA2 | c.-101_c.*141                                       | 7                |
| HBB  | c.-290_c.*472                                       | 13               |

Az alfa globin gén specifikus delécióinak áttekintése

| Marker           | HGVS                                          | Kimutatás alapelve                |
|------------------|-----------------------------------------------|-----------------------------------|
| --SEA            | NG_000006.1:g.26264_45564del19301             | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| --FIL            | NG_000006.1:g.11684_43534                     | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| --THAI           | NG_000006.1:g.10664_44164del33501             | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| -(a) 20.5        | NG_000006.1:g.15164_37864del22701             | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| --MED1           | NG_000006.1:g.24664_41064del16401             | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| -(a) 21.9        | NG_000006.1:g.[14373_36299del21927; ins29bp]  | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| -(a) 27.6        | NG_000006.1:g.9079_36718del27640              | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| -(a) 3.7         | A deléció pontos helyzete jelenleg ismeretlen | CNV elemzés                       |
| -(a) 4.2         | A deléció pontos helyzete jelenleg ismeretlen | CNV elemzés                       |
| HS-40            | Néhány deléció                                | CNV elemzés                       |
| További deléciók | Néhány deléció                                | CNV elemzés                       |

Az béta globin gén specifikus delécióinak áttekintése

| Marker                | HGVS                                          | Kimutatás alapelve                |
|-----------------------|-----------------------------------------------|-----------------------------------|
| Kínai                 | NG_000007.3:g.48795_127698del78904            | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| Fülöp sz.-i           | NG_000007.3:g.66258_184734del118477           | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| Junani                | NC_000011.10: 5182847-5249973del67127         | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| Tajvani               | NG_000007.3:g.69997_71353del1357              | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| SEA - HPFH            | NC_000011.10: 5201647-5229059del27412         | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| δβ-Sicíliai           | NG_000007.3:g.64336_77738del13403             | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| Hb - Lepore Boston    | NG_000007.3:g.63632_71046del                  | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| Hb - Lepore Baltimore | NG_000007.3:g.63564_70978del                  | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| Hb - Lepore           | A deléció pontos helyzete jelenleg ismeretlen | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| Hollandia             | NG_000007.3:g.63290_70702del                  | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| 290bp - del           | HBB:c.-176_92+25del                           | Közvetlen kimutatás + CNV elemzés |
| További deléciók      | Néhány deléció                                | CNV elemzés                       |

| Katalógusszám: | Megnevezés:        | Vizsgálatok/kit |
|----------------|--------------------|-----------------|
| 8-A106-24-RUO  | Devysr Thalassemia | 24              |
| 8-A106-48-RUO  | Devysr Thalassemia | 48              |

Megjegyzés: A készlet az indexeléséhez szükséges reagenseket is tartalmazza.

# ONKOGENETIKA

# Mikroszatellita instabilitás (MSI)



**Mihez használható**

**Eredmény**

**Kinek ajánlott**

**Módszer**

**Klinikai minták**

**Magas specificitás és érzékenység**

**Tanúsítvány**

HNPCC 1-FL kit a tumorok mikroszatellita-instabilitásának (MSI) kimutatására szolgáló kit:

stabil tumorok (MSS), alacsony instabilitású (MSI-L) és magas instabilitású (MSI-H) tumorok megkülönböztetése lehetséges.

Örökletes nem polipozitású vastagbélrákban (HNPCC) szenvedő betegek vagy gyomor- és vastagbélrákban szenvedő betegek

A tesztek a multiplex PCR és az azt követő fragmentációs elemzés elvén működnek. Applied Biosystems® (3100/-Avant, 3130/-XL, 3730/-XL, 3500/-XL) készülékeken alkalmazhatók.

Tumorszövetből (vastagbél/gyomor), FFPE blokkokból vagy csírasejtekből izolált DNS.

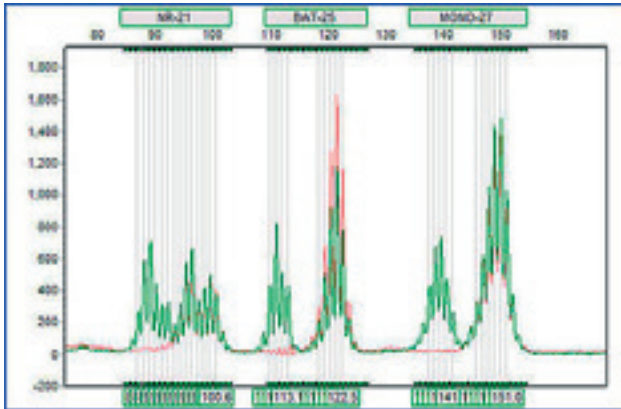
Az MSI kimutatására használt markerek monomorf mononukleotid ismétlődések, amelyek a dinukleotid ismétlődéseknél alkalmasabbak az adott célra. A módszert így maximális specificitás, érzékenység és megbízhatóság jellemzi.

A teszt klinikai diagnosztikai alkalmazásokhoz CEIVD tanúsítvánnyal rendelkezik.

A HNPCC (örökletes nem polipozitású vastagbélrák) olyan autoszomális domináns betegség, amely különböző rákfajták - beleértve a vastagbél-, végbél-, endometrium-, petefészek-, vékonybél-, gyomor- és húgyúti rákot - korai kialakulásának kockázatával jár.

A betegséget a DNS-replikáció során fellépő hibák javításában részt vevő fehérjéket kódoló gének csíravonal-mutációi okozzák. Ezeket a géneket MMR-nek (mismatch repair genes) nevezik. Az MMR-gének kulcsszerepet játszanak a genomi stabilitás biztosításában a DNS-replikáció és a rekombináció során. Az MMR-család bármely génjének egyik alléljában bekövetkező csíravonal-mutáció a DNS-javító mechanizmusok hibájához vezet.

A tumor DNS-ben lévő MMR-gének aktivitása értékelésének arany standardja jelenleg a tumorok mikroszatellita-instabilitásának (MSI) vizsgálata.



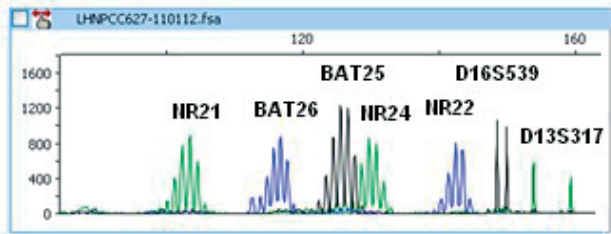
## HNPCC Kit 1- FL:

A vizsgált lókuszok, mikroszatellit-hosszak, primerjelöléshez használt tiuoscensek és az egyes PCR-termékek átlagos hosszának összefoglalása.

| Locus Name | Gene                    | Genbank number | Dye   | Lenght 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 |

## Negatív kontroll:

A gyártó minden elemzéshez negatív kontroll (MSI nélküli genomiális DNS) alkalmazását javasolja. A negatív kontrollvizsgálat eredményét az alábbi ábra mutatja. A PCR panelben az esetleges mintakeveredések vagy a szennyeződések kimutatására két tetranukleotid marker, a D16S539 és a D13S317 található. A normál mintában kimutatott alléloknak a tumormintában is jelen kell lenniük, ha mindkét minta ugyanattól a betegtől származik.



## Az eredmények értelmezése:

**Mutációk két vagy több** különböző ➔ **MSI-H** (magas instabilitású tumor) mononukleotid markerben

**Mutációk egy** ➔ **MSI-L** (alacsony instabilitású tumor) mononukleotid markerben

Fel **nem** jegyzett ➔ **MSI-S** (mikroszatellita stabil tumor) mutáció

| Katalógusszám: | Kit:                              | Reakciók száma: |
|----------------|-----------------------------------|-----------------|
| MS.01FL        | HNPCC Kit 1- FL (MSI testing kit) | 40              |

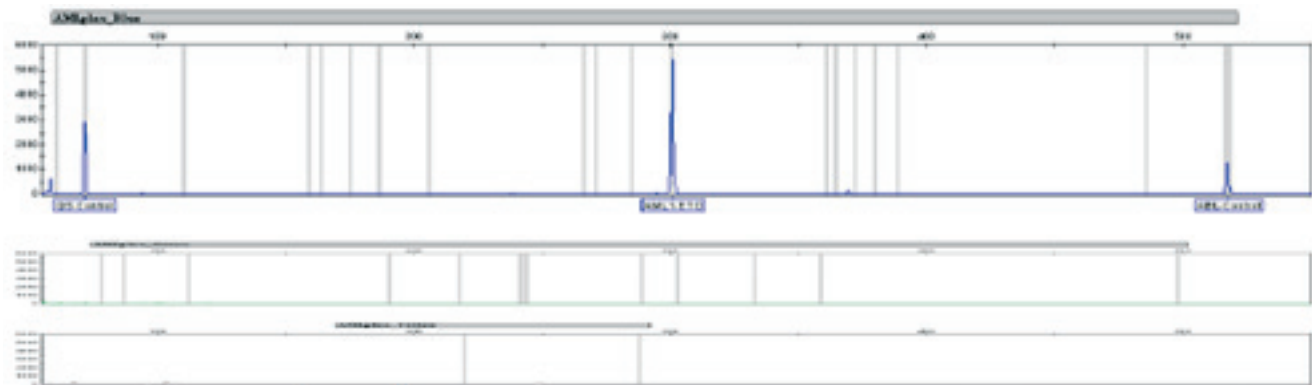


# AMLplex<sup>QS</sup> akut myeloid leukémia

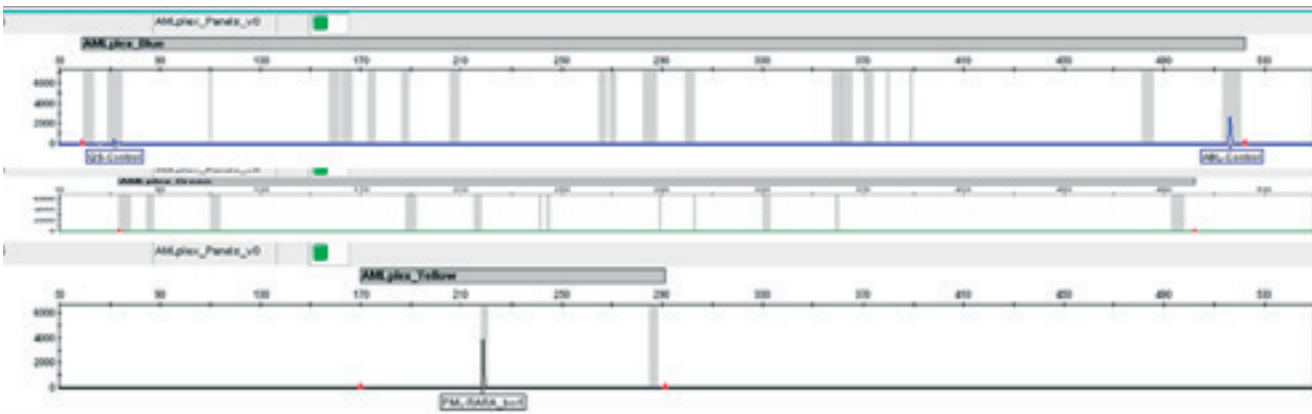
- Mihez használható**
- Akut myeloid leukémiával összefüggésbe hozható fúziós gének egy csoportját kimutató laboratóriumi teszt
- Minták**
- A teszthez mindössze 0,2-1,0 pg cDNS szükséges egyetlen 25p 1 PCR-reakcióban.
- Egyszerűség**
- Csak egyetlen PCR-reakció, majd ABI analízatoron való futtatás.
- Kontroll**
- A PCR-reakció lefolyásának inhibíciós belső kontrollja, ABL pozitívitás ellenőrzés, cDNS minőségellenőrzés.

| Fúziós gén | Változat                                   |
|------------|--------------------------------------------|
| AML 1-ETO  |                                            |
| BCR-ABL    | e1a3, e1a2, b3a2, b3a3, b2a2, b2a3         |
| CAML-AF10  | AF10_240-CALM_1987<br>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),<br>6B_(9B) |
| MLL-ELL    | e10e2, e10e3                               |
| MLL-PTD    | E9e3, e10e3, e11e3                         |
| NPM1-MLF1  |                                            |
| PML-RARA   | Bcr1 (PR-L), bcr2 (PR-V),<br>bcr3 (PR-S)   |

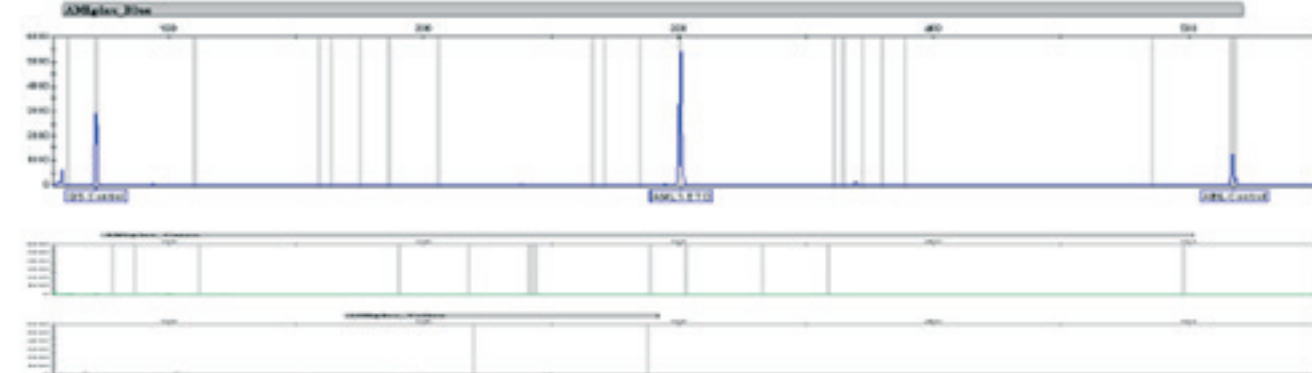
## AML1-ETO



## PML-RARA\_bcr1



## MLL-PTD\_e9e3



| Katalógusszám: | Kit:               | Teszték száma: |
|----------------|--------------------|----------------|
| 45-31210-0025  | Mentype® AMLplexQS | 25             |
| 45-31210-0100  | Mentype® AMLplexQS | 100            |





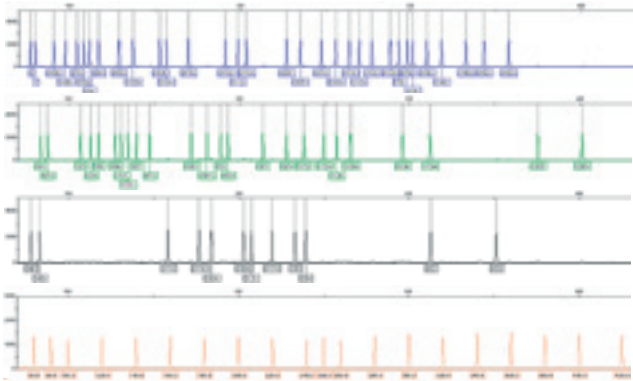
Mentype® DIPscreen

A Mentype® DIPscreen Kit egyetlen reakcióban 33 deléciós és 33 inszerciós polimorfizmus (DIP, INDELS) multiplex PCR analízisével történő szűrését teszi lehetővé. A Mentype® DIPquant kit-tel együtt ez egy olyan rendkívül érzékeny és komplex rendszer, amely lehetővé teszi a rosszindulatú sejtek remissziójának kvantitatív korai kimutatását a csontvelő-átültetés után a betegek vérében.

A készlet egy amelogenin markert is tartalmaz.

Kimutatási határérték: ≤ 200pg genomi DNS

- Informatív DIP-markerek beazonosítása
- Informatív DIP-markerek kiválasztása
- A kiválasztott DIP allélok relatív mennyiségi meghatározása
- Kiméra állapot elemzése



Mentype® DIPquant

A Mentype® DIPquant Kit lehetővé teszi a kiválasztott DIP markerek allélspecifikus Real-Time PCR kvantitatív elemzését. A készlet keretén belül 57 deléciós/insertiós polimorfizmus (DIP, INDELS) közül lehet választani. A Mentype® DIPscreen készlettel együtt ez egy rendkívül érzékeny és komplex rendszer, amely lehetővé teszi a rosszindulatú sejtek remissziójának kvantitatív korai kimutatását csontvelő-átültetés utáni betegek vérében.

Kimutatási határérték: ≤ 200pg genomi DNS  
Érzékenység: 0,05%

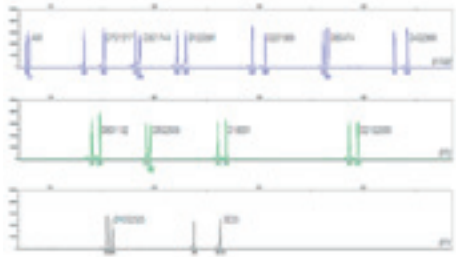
A kit a következő készülékeken használható: Roche LC480, ABI Prism®7500, 7900, RotorGene.

Mentype® Chimera®

A Mentype® Chimera® Kit rosszindulatú sejtek remissziójának korai kimutatásához 12 STR marker multiplex PCR analízisét teszi lehetővé csontvelő-átültetés utáni betegek vérében. A kitet a kimérák szemikvantitatív monitorozására tervezték.

A kiválasztott STR markerek erősen polimorfikusak, széles körben validáltak és magas fokú heterozigotitással rendelkeznek. A kit egy amelogenin markert is tartalmaz.

Kimutatási határérték: ≤ 200pg genomi DNS  
Érzékenység: 1 - 5%.



| Markerek | Heterozigotitás | Markerek      | Heterozigotitás |
|----------|-----------------|---------------|-----------------|
| 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

A Chimeris™ Monitor szoftver az összes kiméra kimutatására szolgáló kit eredményeinek automatikus kiértékelését teszi lehetővé.

A szoftver lehetővé teszi az egyes betegekről készült, grafikonokkal ellátott egyértelmű jelentések feldolgozását. A csontvelő-átültetés sikerességi aránya egyértelműen nyomon követhető.

| Termék:                | Katalógusszám: | Teszték száma: |
|------------------------|----------------|----------------|
| 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 | 45-64610-0004  | 4              |
| Mentype® DigitalQuant  | 45-020xx-0025  | 25             |

# MODAPLEX - multimarkeres és multigénese automatizált elemző rendszer

ÚJDONSÁG



|                   |                                                                                                                                                           |
|-------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható | A MODAPLEX egy egyszerű eljárással több releváns biomarker egyidejű vizsgálatát teszi lehetővé egyetlen reakcióban                                        |
| Minták            | 4 ng/10 ng FFPE blokkokból izolált DNS a vizsgálattól függően                                                                                             |
| Módszer           | Minőségi multiplex PCR analízis automatizált MODAPLEX készülékkel (PCR és kapilláris elektroforézis egyben)                                               |
| Egyszerűség       | Eredmény 4 órán belül (kézi munka kb. 15 perc)                                                                                                            |
| Markerek          | MSI, <i>POLE/POLD1</i> , <i>FGFR</i> , <i>NRAS</i> marker detektálás<br>Másolatok számának detektálása - Copy Number High<br><i>FGFR</i> fúziós kimutatás |
| Kiértékelés       | MODAPLEX Reporter szoftver                                                                                                                                |
| Tanúsítás         | RUO                                                                                                                                                       |

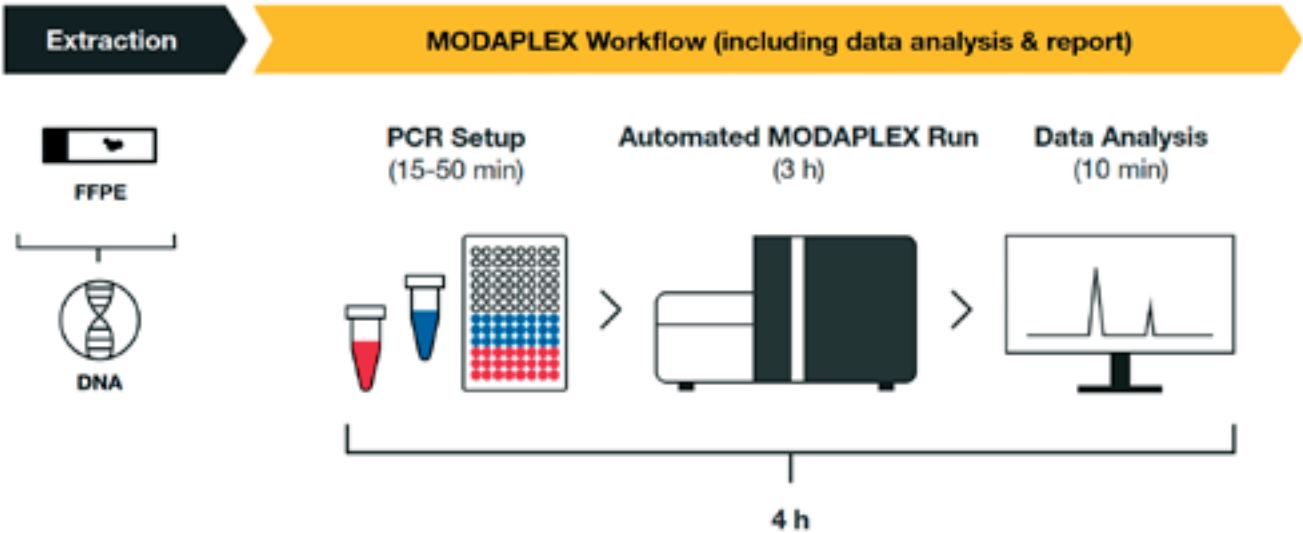
Az átfogó genetikai vizsgálat hatalmas mennyiségű alapvető fontosságú genetikai információval szolgálhat.

A MODAPLEX lehetővé teszi az egyes laboratóriumok számára egyszerre több releváns biomarker meghatározását A polimeráz láncreakció (PCR) és a kapilláris elektroforézis (CE) egyetlen automatizált munkafolyamat keretén belüli kombinálása nagyfokú multiplexálást és hatékonyságot tesz lehetővé.

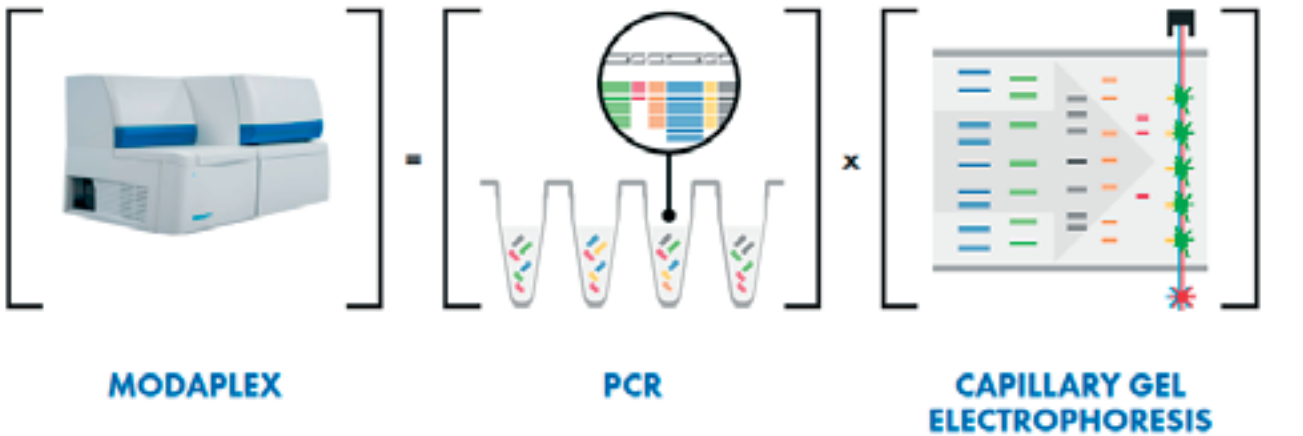
A BIOTYPE cég a robusztus és megbízható molekuláris tumorelemzéshez kiváló minőségű termékek egész sorát kínálja.



MODAPLEX rendszer munkafolyamat



MODAPLEX technológia:  
a PCR és a kapilláris elektroforézis automatizált egyesítése



| Kat. szám      | Kit                                                   | Detektált markerek                                                          | Teszt\kit |
|----------------|-------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|-----------|
| 10701-0050     | MODAPLEX MSI Analysis Kit                             | 7 marker a dMMR állapotának értékelésére                                    | 50        |
| 85-150001-0050 | MODAPLEX Copy Number High Analysis Kit                | 6 referencia- és 8 célterület                                               | 50        |
| 85-10101-0050  | MODAPLEX POLE/POLD1 Mutation Analysis Kit             | 16 <i>POLE</i> mutáció és 3 <i>POLD1</i> mutáció                            | 50        |
| Hamarosan      | MODAPLEX FGFR3 Mutation Kit                           | 13 mutáció detektálás és 12 <i>FGFR3</i> missense mutáció megkülönböztetése | 50        |
| Hamarosan      | MODAPLEX FGFR Gene Fusion Kit                         | 12 fúzió detektálása és 10 <i>FGFR2/3</i> fúzió megkülönböztetése           | 50        |
| Hamarosan      | MODAPLEX NRAS Mutation Kit                            | 16 <i>NRAS</i> mutáció                                                      | 50        |
| 84-20001-0001  | MODAPLEX instrument + installation package + training |                                                                             | -         |

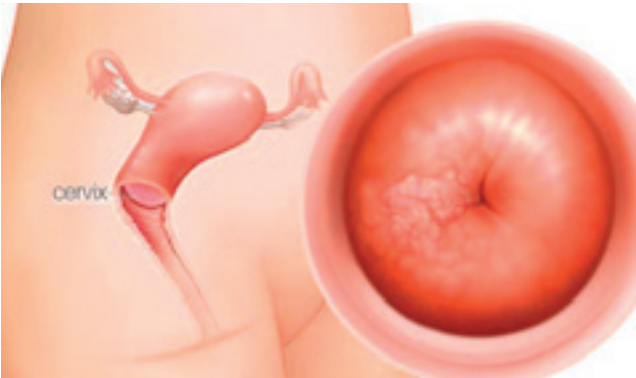


# Méhnyakrák diagnózisa

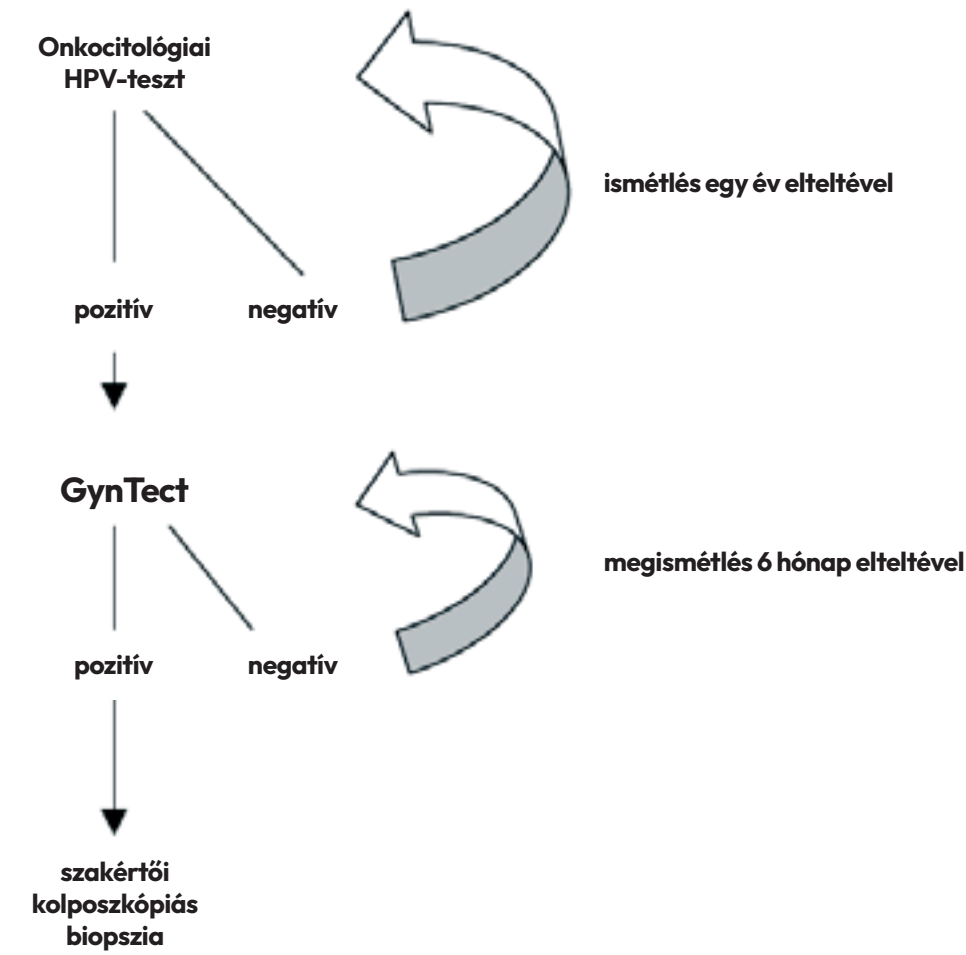
- Mihez használható**
- A méhnyakrák kockázatának felmérésére szolgáló génmarkerek metilációs szintjét detektáló GynTect és ScreenYu Gyn triage tesztek
- Kinek ajánlott**
- A tesztek abnormális onkocitológiai leletek és pozitív HR-HPV teszteredménnyel rendelkező betegek számára készülnek.
- Minták**
- Méhnyakkenet folyékony citológiában vagy más transzportközegben (STM, PreservCyt®, SureThin)
- Módszer**
- Biszulfit konverzió és Real-Time PCR
- Kompatibilitás**
- GynTect :ABI 7500, LightCycler 480 és Cobas z 480  
  
ScreenYu Gyn :CFX96 Touch és a Cobas z 480
- Minőségellenőrzés**
- A kit tartalmazza a kontrollt is
- Tanúsítvány**
- A GynTect CE-IVD tanúsítással rendelkezik

**A méhnyakrák a nők leggyakoribb rákos megbetegedései közé tartozik.** A betegség elsődleges kiváltó oka a magas kockázatú humán papillomavírus (HR-HPV) típusok okozta fertőzés, miközben a legtöbb HPV-fertőzés a nőknél spontán, súlyos egészségügyi szövődmények nélkül megszűnik.

A magas kockázatú HPV-pozitív nők 10%-ánál azonban olyan hámelváltozások alakulnak ki, amelyek előrehaladott méhnyakrákhoz vezetnek. A méhnyakrák diagnosztika egyik fő problémája eddig az volt, hogy nem volt olyan teszt, amely különbséget tudott volna tenni a betegek két csoportja között, azaz meghatározta volna, hogy mely nőknél áll fenn tartós HR-HPV-fertőzés előrehaladott onkológiai elváltozásokkal, és mely nőknél átmeneti a fertőzés, spontán gyógyulással.



## Ajánlott vizsgálati séma



| A GynTect teszt diagnosztikai paraméterei |             |            |       |       |
|-------------------------------------------|-------------|------------|-------|-------|
| CIN3+                                     | Érzékenység | Specifitás | PPV   | NPV   |
|                                           | 66,7%       | 86,9%      | 73,2% | 83,0% |

| Ellenőrzött markerek (gének) |                                         |
|------------------------------|-----------------------------------------|
| GynTect                      | ela3, DLX1, iTGA4, RXFP3, SOXT7, ZNF671 |
| ScreenYu Gyn                 | ZNF671                                  |

| Katalógusszám: | Terméknév:   | Kiszerezés: |
|----------------|--------------|-------------|
| GT001-10       | GynTect 10+2 | 12          |
| GT001-6        | GynTect 6+6  | 12          |
| SG001-46       | ScreenYu Gyn | 46          |



Speciális panelek  
limfoproliferatív  
és myeloid betegségek  
kivizsgálásához

|                      |                                                                                                                         |
|----------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez<br>használható | NGS kitek limfoblasztos és myeloid betegségekkel összefüggő tran- szlokációk, átrendeződések, CNV és SNV-k kimutatására |
| Minták               | FFPE blotokból izolált 100 ng gDNS vagy HMW (High Molecular Weight) gDNS                                                |
| Módszer              | A könyvtárkészítés target hybrid capture technológián alapul                                                            |
| Egyszerűség          | Két munkanapon belüli univerzális könyvtárkészítés                                                                      |
| Kompatibilitás       | Illumina NextSeq® 500/550-zal kompatibilis                                                                              |
| Kiértékelés          | Bioinformatikai pipeline BaseSpace Professional-ben                                                                     |
| Tanúsítás            | RUO                                                                                                                     |

**Az EuroClonality-NDC teszt** lehetővé teszi az öss- zes releváns genomváltozás komplexen integrált elemzését, jelentősen leegyszerűsítve és javítva a B- és T-sejtek klonalitásának kimutatását a hagyo- mányos PCR- és NGS-módszerekhez képest. A teszt lehetővé teszi az IG és TCR átrendeződések, tran- szlokációk és a limfoproliferatív betegségekkel öss- zefüggésbe hozható 83 génvariáns detektálását.

Az Univ8 Genomics AML, MDS és MPN genomválto- zások elemzésére kifejlesztett **Myeloid-NDC assay teszt**tel bővíti a portfólióját. A teszt 105 myeloid ma- lignitásokhoz kapcsolódó génvariáns, valamint 27 génfüzió kimutatását tartalmazza. A szóban forgó teszt lehetővé teszi a laboratóriumok számára, hogy az aktuális ajánlásoknak megfelelően, RNS-elemzés nélkül, egyetlen DNS-mintából készítsenek integrált jelentéseket.



Az EuroClonality NDC-ben szereplő gének és kromoszómarégiók áttekintése:

| Az EuroClonality-NDC által a mutáció és a CNV értékelésére szolgáló gének listája. |        |            |         | Egyéb fordítandó területek listája |          |            |       |
|------------------------------------------------------------------------------------|--------|------------|---------|------------------------------------|----------|------------|-------|
|                                                                                    |        | Kromoszóma | Gen     |                                    |          | Kromoszóma | Gen   |
| ARID1A                                                                             | DNMT3A | KIT        | POT1    | chr1                               | STIL     | chr11      | CCND1 |
| ABL1                                                                               | EGF2   | KLF2       | PTEN    | chr2                               | ALK      | chr11      | BIRC3 |
| ASXL1                                                                              | EP300  | KMT2D      | PTPRD   | chr3                               | BCL6     | chr11      | KMT2A |
| ATM                                                                                | ERG    | KRAS       | RHOA    | chr6                               | DUSP22   | chr18      | BCL2  |
| BCL2                                                                               | EZH2   | MAP2K1     | RUNX1   | chr8                               | MYC      | chr19      | TCF3  |
| BIRC3                                                                              | FAT1   | MAP3K14    | SAMHD1  | chr9                               | CD274    | chrX       | CRIF2 |
| BRAF                                                                               | FBXW7  | MAPK1      | SF3B1   | chr9                               | PDCD1LG2 |            |       |
| BTG1                                                                               | FOXO1  | MEF2B      | SOCS1   |                                    |          |            |       |
| BTX                                                                                | 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   |                                    |          |            |       |
| CXS1B                                                                              | IRF4   | PK3CA      | TRAF3   |                                    |          |            |       |
| CREBBP                                                                             | JAK1   | PLOG1      | WT1     |                                    |          |            |       |
| CXCR4                                                                              | JAK2   | PLOG2      | XPO1    |                                    |          |            |       |
| DIS3                                                                               | JAK3   |            |         |                                    |          |            |       |

Univerzális EuroClonality-NDC/Myeloid-NDC könyvtárkészítés

| Library Preparation           | Target Enrichment                | Sequencing                             |
|-------------------------------|----------------------------------|----------------------------------------|
| DNA (Enzymatic) Fragmentation | Sample Pooling                   | Denaturation and Dilution of Libraries |
| End Repair & A-Tailing        | Sample Hybridisation with probes | Sequencing of Libraries                |
| Universal Adapter Ligation    | Post-Hybridisation Washes        | Analysis                               |
| Pre-Capture PCR Amplification | Post-Capture PCR Amplification   | EuroClonality-NDC/<br>Myeloid-NDC App  |
| Quality Control of Libraries  | Quality Control of Libraries     |                                        |

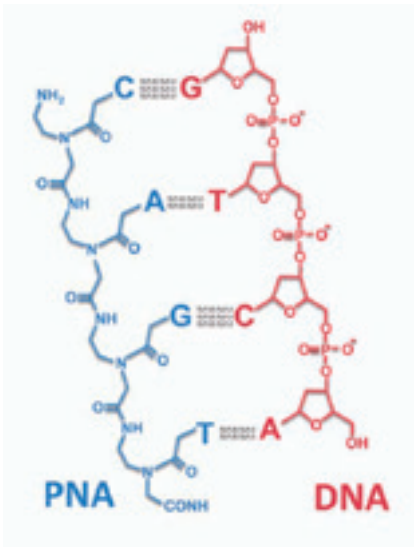
| Termékneve                                 | Reakciók száma | A kit tartalma                                                                                                                                                           |
|--------------------------------------------|----------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Myeloid-NDC                                | 96             | Myeloid-NDC assay                                                                                                                                                        |
| Myeloid-NDC Complete Bundle Solution       | 96             | Myeloid-NDC assay, KAPA HyperPlus Kit, KAPA Udi Primer Mixes, KAPA Universal Adapter, KAPA HyperPure Beads, KAPA HyperCapture Reagent Kit a KAPA HyperCapture Bead       |
| EuroClonality-NDC                          | 96             | EuroClonality-NDC assay                                                                                                                                                  |
| EuroClonality-NDC Complete Bundle Solution | 96             | EuroClonality-NDC assay, KAPA HyperPlus Kit, KAPA Udi Primer Mixes, KAPA Universal Adapter, KAPA HyperPure Beads, KAPA HyperCapture Reagent Kit a KAPA HyperCapture Bead |



|                   |                                                                                                                       |
|-------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható | NGS kitek limfoblasztos és myeloid betegségekkel összefüggő transzlokációk, átrendeződések, CNV és SNV-k kimutatására |
| Minták            | FFPE blotokból izolált 100 ng gDNS vagy HMW (High Molecular Weight) gDNS                                              |
| Módszer           | A könyvtárkészítés target hybrid capture technológián alapul                                                          |
| Egyszerűség       | Két munkanapon belüli univerzális könyvtárkészítés                                                                    |
| Kompatibilitás    | Illumina NextSeq® 500/550-zal kompatibilis                                                                            |
| Kiértékelés       | Bioinformatikai pipeline BaseSpace Professional-ben                                                                   |
| Tanúsítás         | RUO                                                                                                                   |

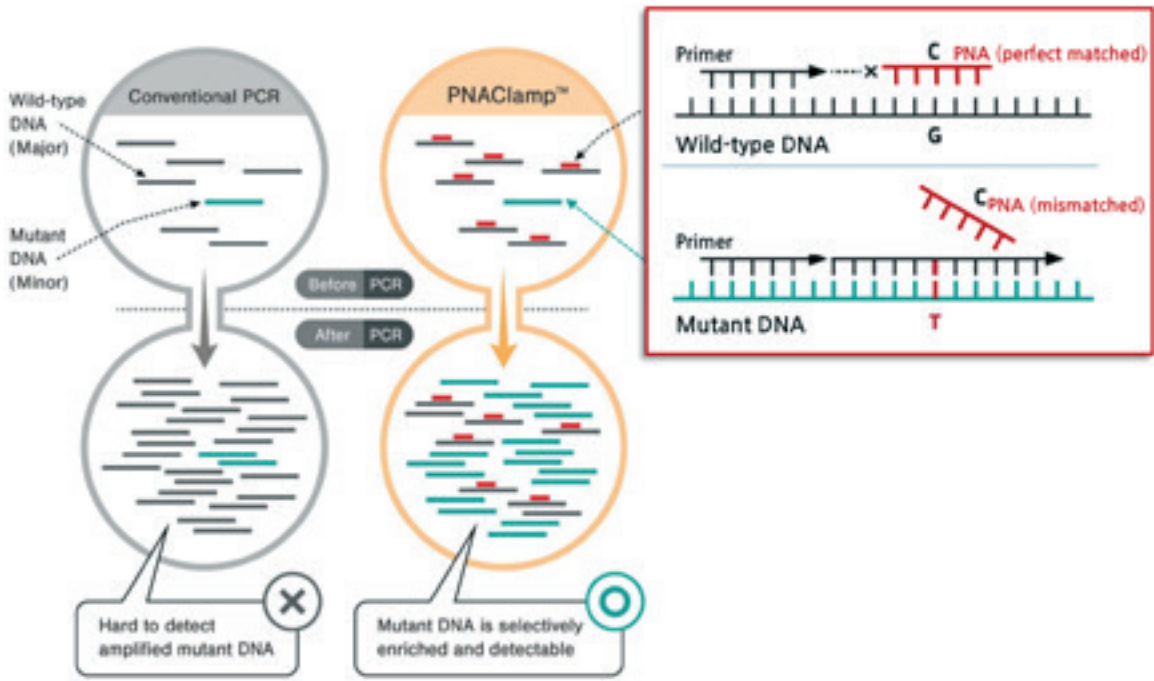
**PNA-k (Peptide nucleic acid)**  
mesterségesen szintetizált DNS- és RNS-hez hasonló molekulák, melyek számos előnnyel rendelkeznek:

- A DNS és RNS nukleotidokhoz való erősebb komplementer kötőerők lehetővé teszik a rövidebb PNA oligonukleotidok alkalmazását.
- A PNA-DNS közötti kötés specifitása lényegesen nagyobb a standard NS-k közötti nukleotidkötéstől, ezért a PNA-t alkalmazó módszerek megbízhatósága a mutációk azonosítására kiváló.
- A PNA-t továbbá nem ismerik fel a nukleázok és proteázok sem, ezért ellenállóak az enzimatis degradációval szemben, továbbá a pH értékek széles tartományában is stabilak maradnak.



PNAClamp™ módszer:

A PNA-szonda szelektíven kötődik a vad típusú DNS-hez és gátolja annak PCR-amplifikációját. Csak a mutálódott DNS-t amplifikálják.



**A Panagene készletek népszerű alkalmazásai:**

- Onkológiai betegségek
- Fertőző betegségek

**Különböző technológiájú készletek széles választéka:**

- PNAClamp™
- PANA Mutyper™
- PANA RealTyper™
- PANA qPCRTM

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

|                                              |                                                               |
|----------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|
| <b>EGFR</b> MD Kit<br>• Lung                 | <b>BRAF</b> MD Kit<br>• Thyroid<br>• Colorectal<br>• Melanoma |
| <b>KRAS</b> MD Kit<br>• Colorectal<br>• Lung | <b>NRAS</b> MD Kit<br>• Melanoma<br>• Colorectal<br>• Lung    |

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

**Kitek az EGFR, KRAS, NRAS, BRAF gének mutációinak elemzésére**  
(a teljes termékválasztékért kérjük, látogassa meg a <http://www.panagene.com> weboldalt):

| KATALÓGUSSZÁM: | TERMÉKNÉV                                      | REAKCIÓK SZÁMA: |
|----------------|------------------------------------------------|-----------------|
| 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              |



A FusionPlex™ könyvtárak munkafolyamata



Újdonság! Folyékony reagensek (nem csak) a könyvtárkészítés automatizálásához

- 24 és 96 reakció formátumban kapható
- A reagensek színe a könnyű használat érdekében össze van hangolva a protokolllépésekkel
- Az összes VariantPlex és FusionPlex panellel kompatibilis
- 96 lyukú lap formátumú új folyékony adaptereket tartalmaz
- 192 egyedi P5 MBC + P7 adaptert kínál, összesen 36 864 egyedi kombinációhoz
- A PhiX-ellenőrzési követelmény 1-2%-ra csökkent

Jelenleg elérhető FusionPlex™ panelek:

| Katalógusszám | Kit                            | A kit leírása                                                                           |
|---------------|--------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|
| AB0013        | FusionPlex™ ALL                | Akut limfoblasztos leukémiával összefüggésbe hozható 81 gént tartalmaz.                 |
| AB0019        | FusionPlex™ Lymphoma           | 125 limfómákkal összefüggésbe hozható gént tartalmaz.                                   |
| AB0015        | FusionPlex™ Myeloid            | 84 myeloid malignitásokkal kapcsolatos gént tartalmaz.                                  |
| AB0011        | FusionPlex™ Heme v2            | 87 hematológiai malignitásokkal összefüggésbe hozható gént tartalmaz.                   |
| AB0017        | FusionPlex™ Pan-Heme           | 199 lymphoid és myeloid malignitásokkal kapcsolatos gént tartalmaz.                     |
| AB0003        | FusionPlex™ Sarcoma            | 26 lágyrészdaganatokkal összefüggésbe hozható gént tartalmaz.                           |
| AB0133        | FusionPlex™ Sarcoma v2         | 63 szarkóma-asszociált gént tartalmaz.                                                  |
| AB0007        | FusionPlex™ CTL                | 31 tüdő- és pajzsmirigyrákkal kapcsolatos gént tartalmaz.                               |
| AB0121        | FusionPlex™ Lung               | 14 tüdőrákkal összefüggésbe hozható gént tartalmaz.                                     |
| AB0135        | FusionPlex™ Lung v2            | 17 tüdőrákkal, többek között NCCN-nel és ESMO-val összefüggésbe hozható gént tartalmaz. |
| AB0001        | FusionPlex™ Alk Ret Ros v2     | 3 a szolid tumoros daganatok számos típusához kapcsolódó gént tartalmaz.                |
| AB0009        | FusionPlex™ Oncology Research  | 75 számos szolid rosszindulatú daganathoz kapcsolódó gént tartalmaz.                    |
| AB0005        | FusionPlex™ Solid Tumor        | 53 szolid tumorokhoz kapcsolódó gént tartalmaz.                                         |
| AB0145        | FusionPlex™ Core Solid Tumor   | 57 szolid tumorokhoz kapcsolódó gént tartalmaz.                                         |
| AB0137        | FusionPlex™ Pan Solid Tumor v2 | 137 szolid tumorokhoz és szarkómákhoz kapcsolódó gént tartalmaz.                        |
| -             | FusionPlex™ Custom Panely      | Az egyes laboratóriumok igényeihez igazítva.                                            |

|                   |                                                                                                                                                             |
|-------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható | NGS panelek génfúziók, exon-ski-pping mutációk, SNV-k, InDel és CNV-k kimutatására molekuláris vonalkódok segítségével                                      |
| Minták            | >10 ng RNS izolálása FFPE blokkokból, friss/fagyasztott szövetből vagy vérből. Könyvtárkészítés előtti PreSeq RNA QC assay az RNS minőségének ellenőrzésére |
| Módszer           | A módszer az elemzés nagy érzékenységét, illetve az ismert és új átrendeződések kimutatásának képességét biztosító AMP™ technológián alapul                 |
| Egyszerűség       | Könyvtárkészítés 1,5 munkanap alatt<br>Liofilizált reagensek a könnyű használhatóság érdekében. Folyékony reagensek az egyszerű automatizáláshoz.           |
| Kompatibilitás    | Illumina™ és Ion Torrent™ rendszerekkel kompatibilis                                                                                                        |
| Kiértékelés       | Archer Analysis v7.2 és magasabb verziójú szoftver                                                                                                          |

Az AMP™ (Anchored Multiplex PCR) technológia molekuláris vonalkódok, univerzális és génspecifikus primerek kombinációját használja, amelyek együttesen lehetővé teszik a variánsok érzékeny kimutatását, a PCR-duplikátumok, az artefaktumok és a szekvenálási hibák egyszerű korrekcióját. Robusztussága miatt ez a módszer olyan rossz minőségű FFPE minták esetében is alkalmazható, ahol más módszerek kudarcot vallanak.

Az AMP™ technológia egyesíti az amplitikon és a hybrid-capture technológia előnyeit, mint például az alacsony mintaigény, az egyszerű munkafolyamat és a robusztusság. Ez a módszer egyúttal lehetővé teszi a custom panelek egyszerű, bonyolult optimalizálás nélküli felépítését is.

**Az Archer Analysis szoftver a következőket kínálja:**

- Egyszerű és felhasználóbarát platform
- Az észlelt változatok vizualizálása
- Még le nem írt fúziók és törések felderítése
- ArcherQuiver változatok belső adatbázisa
- Kapcsolódás az Ensembl VEP, Clinvar és COSMIC adatbázisokhoz
- A változatok hatásának előrejelzése
- A könyvtár minőségének értékelésére szolgáló paraméterek
- Testreszabható eredmény kiadás pdf-ben
- Alkalmazás felhőben vagy lokálisan telepítve



|                   |                                                                                                                                                            |
|-------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható | NGS panelek SNV, InDel, CNV és most már MSI, TMB kimutatására is                                                                                           |
| Minták            | ≥10 ng DNS izolálása FFPE blokkokból, friss/fagyasztott szövetből vagy vérből. Könyvtárkészítés előtti PreSeq DNA QC assay a DNS minőségének ellenőrzésére |
| Módszer           | A módszer az elemzés nagy érzékenységét, illetve az ismert és új átrendeződések kimutatásának képességét biztosító AMP™ technológián alapul                |
| Egyszerűség       | 1,5 munkanapon belüli könyvtárkészítés<br>Liofilizált reagensek a könnyű használhatóság érdekében. Folyékony reagensek az egyszerű automatizáláshoz        |
| Kompatibilitás    | Illumina készülékekkel kompatibilis                                                                                                                        |
| Kiértékelés       | Archer Analysis v7.2 és magasabb szoftver                                                                                                                  |

Az **AMP™** (Anchored Multiplex PCR) technológia molekuláris vonalkódok, univerzális és génspecifikus primerek variánsok érzékeny kimutatását, PCR-duplikátumok, artefaktumok és szekvenálási hibák egyszerű korrekcióját együttesen lehetővé tevő kombinációját használja. Robusztussága miatt ez a módszer olyan rossz minőségű FFPE minták esetében is alkalmazható, ahol más módszerek kudarcot vallanak.

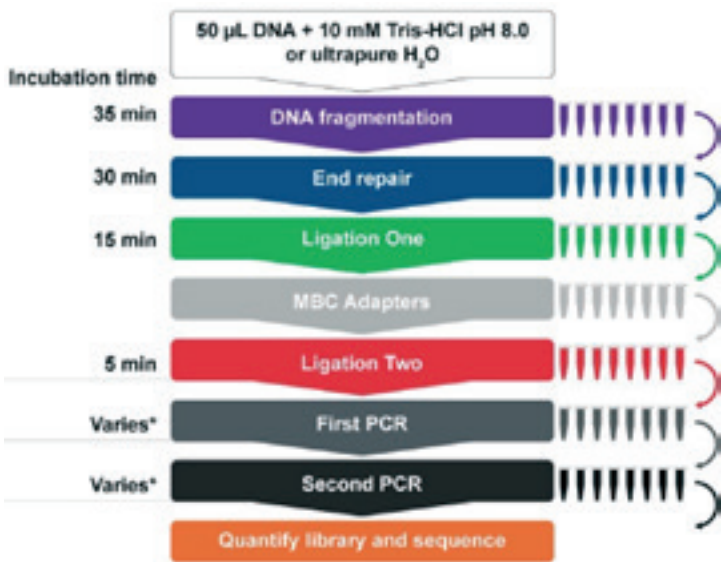
Az AMP™ technológia egyesíti az amplikon és a hybrid-capture technológia előnyeit, például az alacsony mintaigényt, az egyszerű munkafolyamatot és a robusztusságot. Ez a módszer az egyedi panelek bonyolult optimalizálás nélküli egyszerű felépítését is lehetővé teszi.

Az Archer Analysis szoftver a következőket kínálja:

- Egyszerű és felhasználóbarát platform
- Az észlelt változatok vizualizálása
- Le nem írt fúziók és törések detektálása
- ArcherQuiver változatok belső adatbázisa
- Kapcsolódás az Ensembl VEP, Clinvar és COSMIC adatbázisokhoz
- A változatok hatásának előrejelzése
- A könyvtár minőségének értékelésére szolgáló paraméterek
- Testreszabható eredménykiadás pdf-ben
- Alkalmazás: felhőben vagy lokálisan telepítve



A VariantPlex könyvtárak előkészítésének munkafolyamata



Újdonság! Folyékony reagensek (nem csak) a könyvtárkészítés automatizálásához

- 24 és 96 reakció formátumban
- A könnyű használat érdekében a reagensek színe össze van hangolva a protokolllépésekkel
- Kompatibilis az összes VariantPlex és FusionPlex panellel
- 96 lyukú lap formátumú új folyékony adaptereket tartalmaz
- 192 egyedi P5 MBC + P7 adaptert kínál, összesen 36 864 egyedi kombinációhoz
- A PhiX-ellenőrzési követelmény 1-2%-ra csökkent

Jelenleg elérhető VariantPlex™ panelek:

| Katalógusszám | Kit                                  | A kit leírása                                                                         |
|---------------|--------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------|
| SK0079        | VariantPlex™ CFTR                    | A CFTR gén összes exonját, UTR régióját és kiválasztott intronváltozatát tartalmazza. |
| DB0688        | VariantPlex™ Expanded Carrier        | 109 az újszülöttek örökletes hajlamainak szűrésére szolgáló gént tartalmaz.           |
| DB0273        | VariantPlex™ AML Focus               | 11 akut myeloid leukémiával kapcsolatos gént tartalmaz.                               |
| DB0204        | VariantPlex™ MPN Focus               | 12 myeloproliferatív betegséggel kapcsolatos gént tartalmaz.                          |
| AB0100        | VariantPlex™ Core Myeloid            | 37 myeloid malignitásokkal kapcsolatos gént tartalmaz.                                |
| AB0108        | VariantPlex™ Myeloid                 | 75 myeloid malignitásokkal kapcsolatos gént tartalmaz.                                |
| AB0231        | VariantPlex™ BRCAv3                  | BRCA1 és BRCA2 géneket tartalmaz genomszintű lefedettséggel.                          |
| DB0401        | VariantPlex™ BRCA + PALB2            | BRCA1, BRCA2 és PALB2 géneket tartalmaz genomszintű lefedettséggel.                   |
| AB0077        | VariantPlex™ CTL                     | 31 tüdő- és pajzsmirigyrákkal kapcsolatos gént tartalmaz.                             |
| AB0139        | VariantPlex™ Solid Tumor Focus v2    | 20 szolid tumorokhoz kapcsolódó gént tartalmaz.                                       |
| AB0140        | VariantPlex™ Core Solid Tumor        | 60 számos szolid malignitással összefüggésbe hozható gént tartalmaz.                  |
| AB0076        | VariantPlex™ Solid Tumor             | 67 a szolid tumorok széles köréhez kapcsolódó gént tartalmaz.                         |
| AB0141        | VariantPlex™ Expanded Solid Tumor    | 76 a szolid tumoros daganatok számos típusához kapcsolódó gént tartalmaz.             |
| AB0151        | VariantPlex™ Pan Solid Tumor v2      | 185 a szolid tumorokhoz, köztük a TMB-hez és a HRD-hez kapcsolódó gént tartalmaz.     |
| AB0152        | VariantPlex™ Complete Solid Tumor v2 | 430 szilárd daganatokkal, köztük a TMB-vel és a HRD-vel kapcsolatos gént tartalmaz.   |
| AB0201        | VariantPlex™ HRD Module              | Valemmenyi VariantPlex™ panel kiegészítője a HRD-státusz meghatározásához.            |
| -             | VariantPlex™ Custom Panel            | Az egyes laboratóriumok igényeihez igazítva.                                          |



**Mihez használható**

Target enrichment NGS kitek szabadon keringő DNS (ccfDNS/cfDNS/ctDNS/ctDNS) elemzésére molekuláris vonalkódok használatával.

**Klinikai minták**

Plazmából izolált DNS.

**Érzékenység**

Az erősen fragmentált ctDNS preferenciális amplifikációja, valamint a kiváló lefedettség nagy érzékenységű elemzést tesz lehetővé - 0,3%-os AF-változatok kimutatása 10 ng ctDNS esetén

**Kiértékelés**

Archer® Analysis 7 szoftver Ensembl VEP, Clinvar és COSMIC adatbázisokkal is összekapcsolódó saját ArcherQuiver™ adatbázissal. A kitek ára már tartalmazza a szoftvert.

**Kompatibilitás**

MiSeq, NextSeq (Illumina). Hands on time mindössze 1 óra.

**Csomagolás**

A liofilizált kitek 8 reakciót tartalmazó csomagokban szállítjuk.

Az AMP™ Anchored MultiPlex PCR technológia még az FFPE blokkokból származó rossz minőségű minták esetében is lehetővé teszi a pontos és robusztus variánsok kimutatását. Mivel minden egyes fragmentum egy génspecifikus primerre támaszkodó egyedi kezdőhellyel rendelkezik, a mintaszekvencia megmarad, felerősödik és pontosan szekvenálódik. Az ampikon-alapú PCR-technikáknál az FFPE-mintákban gyakori kis, lebomlott fragmentumok figyelmen kívül maradhatnak és elveszhetnek. Az így kapott adatok nem tartalmaznak teljes mintainformációt, és kevésbé pontosak az alacsony gyakoriságú allélváltozatok kimutatásában. Az Anchored MultiPlex PCR azonban minden méretű fragmentumot felerősít, ami nagyobb lefedettséget és összetett könyvtárak létrejöttét eredményezi. Ez a módszer ugyanakkor gének egyszerű hozzáadásával custom panelek egyszerű felépítését is lehetővé teszi anélkül, hogy bonyolult PCR-optimalizálásra lenne szükség.

A molekuláris vonalkódok minden egyes szekvenciát külön-külön megkülönböztetnek, lehetővé téve a PCR-duplikátumok, artefaktumok és szekvenálási hibák egyszerű korrekcióját, lehetővé téve ezáltal a pontos és érzékeny CNV-elemzést.

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   |

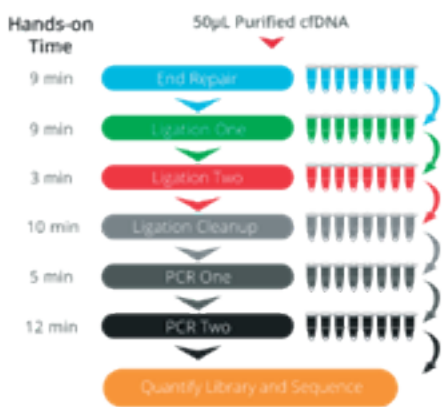
LiquidPlex Lung Focus targets – 12 genes

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

LiquidPlex Concordance kit – 28 genes

A Concordance kit egyedülálló abban, hogy lehetővé teszi a szövet- és plazmaminták párhuzamos elemzését. A LiquidPlex ctDNS 28 panel génjeit tartalmazza, valamint reagenseket tartalmaz mind a LiquidPlex, mind a HS VariantPlex számára.

A LiquidPlex könyvtár előkészítési munkafolyamata



Az Archer® Analysis szoftver a következőket kínálja:

- Egyszerű és felhasználóbarát platform.
- CNV, SNV és indel kimutatás.
- CNV vizualizáció.
- Fúziós érzékelés a fúziós partner ismerete nélkül.
- Törésérzékelés.
- A változatok hatásának előrejelzése.
- A könyvtár minőségi paraméterei.
- Testreszabható eredménykiadás pdf-ben.
- Telepítés és használat: felhőben vagy lokálisan telepítve.





Fedezze fel a szolid tumorok átfogó elemzéséhez a releváns genetikai biomarkereket, többek között az MSI-t és a TMB-t

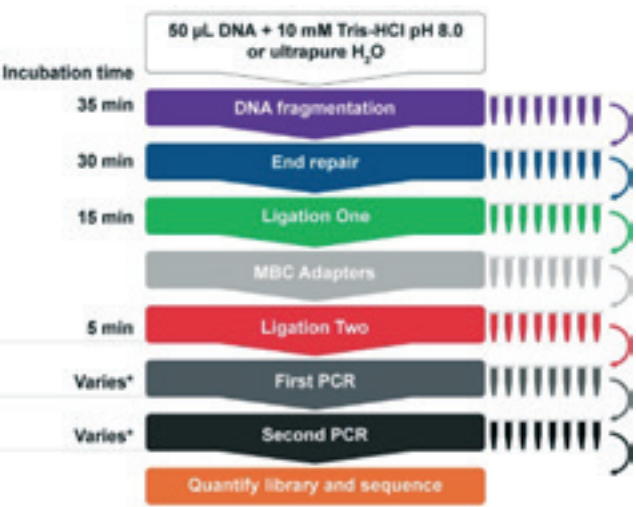
|                   |                                                                                                                                                                                                                                                            |
|-------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható | A VariantPlex® Complete Solid Tumor, a VariantPlex® Pan Solid Tumor és a FusionPlex® Pan Solid Tumor v2 olyan NGS panel típusok, amelyek lehetővé teszik az SNV-k, InDel-ek, CNV-k, génfüziók, exon-skipping mutációk, valamint az MSI és TMB detektálását |
| Minták            | ≥10 ng DNS és RNS izolálása FFPE mintákból, PreSeq DNS friss/fagyasztott szövetekből, valamint könyvtárkészítés előtti RNS QC vizsgálat a NA minőségének ellenőrzésére                                                                                     |
| Módszer           | AMP™ technológián alapuló módszer 1,5 munkanapon belüli könyvtárkészítés                                                                                                                                                                                   |
| Egyszerűség       | Liofilizált reagensek az egyszerű kézi munkavégzés érdekében, folyékony reagensek az automatizáláshoz.                                                                                                                                                     |
| Kompatibilitás    | Illumina készülékekkel kompatibilis                                                                                                                                                                                                                        |
| Kiértékelés       | Archer Analysis v7.2 szoftver                                                                                                                                                                                                                              |

Az AMP™ (Anchored Multiplex PCR) technológia molekuláris vonalkódok, univerzális és génspecifikus primerek kombinációját használja, amelyek együttesen lehetővé teszik a variánsok érzékeny kimutatását, valamint a PCR-duplikátumok, az artefaktumok és a szekvenálási hibák egyszerű korrekcióját. Robusztussága miatt ez a módszer olyan FFPE minták esetében is alkalmazható, ahol más módszerek kudarcot vallanak.

Az AMP™ technológia egyesíti az amplitikon és a hybrid-capture technológia előnyeit, például az alacsony NA inputot, az egyszerű munkafolyamatot és a robusztusságot. Ez a módszer az egyedi panelek bonyolult optimalizálás nélküli egyszerű felépítését is lehetővé teszi.

A VariantPlex® Complete Solid Tumor és a VariantPlex® Pan Solid Tumor v2 új DNS-panelek 430 gén (VariantPlex® Complete Solid Tumor) és 185 gén (VariantPlex® Pan Solid Tumor) variánsainak kimutatására. Ezek a panelek lehetővé teszik a mikroszatelita-instabilitás (MSI) és a mutációs terhelés (TMB) meghatározását is. A génfüziók és exon-skipping mutációk kimutatására szolgáló FusionPlex® Pan Solid Tumor v2 RNS panellel kombinálva lehetővé teszi a szolid tumorok átfogó elemzését.

VariantPlex könyvtár munkafolyamat



FusionPlex™ könyvtár munkafolyamat



Az Archer Analysis szoftver a következőket kínálja:

- Egyszerű és felhasználóbarát platform
- Az észlelt változatok vizualizálása
- Új, még le nem írt fúziók felderítése
- A Quiver változatok belső adatbázisa
- Kapcsolódás az Ensembl VEP, Clinvar és COSMIC adatbázisokhoz
- A változatok hatásának előrejelzése
- A könyvtár minőségének értékelésére szolgáló paraméterek
- Testreszabható pdf lelet az eredményekről
- Használható felhőben vagy lokálisan telepítve

Minimálisan előírt fedezet az Illumina NextSeq® 500/550 High Output Kit (300 cydes) esetén

| Termék                                                                | Readek ajánlott száma | Cartridge kapacitás |
|-----------------------------------------------------------------------|-----------------------|---------------------|
| VariantPlex® Complete Solid Tumor + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2    | 45 M + 3,5 M**        | 8 minta*            |
| VariantPlex® Pan Solid Tumor + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2         | 25 M + 3,5 M**        | 14 minta*           |
| VariantPlex® Complete Solid Tumor v2 + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2 | 57 M + 3,5 M          | 6 minta*            |
| VariantPlex® Pan Solid Tumor v2 + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2      | 37 M + 3,5 M          | 10 minta*           |

\* folyékony reagens kittel készített könyvtárak  
\*\* szükség esetén spike-in-ként használható +12 M read a HRD modulhoz

| Kit                                                                   | Detektálás                                | Lefedett gének száma                    |
|-----------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|-----------------------------------------|
| VariantPlex® Complete Solid Tumor v2                                  | SNV/InDel, CNV, MSI, TMB, HRD             | 430 gén +114 MSI marker (lista kérésre) |
| VariantPlex® Pan Solid Tumor v2                                       | SNV/InDel, CNV, MSI, TMB, HRD             | 185 gén +114 MSI marker (lista kérésre) |
| FusionPlex® Pan Solid Tumor v2                                        | Fúzió, exon-skipping, splicing, SNV/InDel | 137 gén (lista kérésre)                 |
| VariantPlex® Complete Solid Tumor v2 + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2 | Lásd fent                                 | Lásd fent                               |
| VariantPlex® Pan Solid Tumor v2 + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2      | Lásd fent                                 | Lásd fent                               |

Az örökletes rákos megbetegedések egyszerű és gyors diagnosztizálása



|                           |                                                                                                                                                         |
|---------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható         | BRCA1/2 és más emlő- és petefészekrákkal kapcsolatos gének mutációinak kimutatására (HBOC) szolgáló diagnosztikai készletek                             |
| Módszer                   | Egyetlen minta – egy (BRCA kit) vagy két kémcső (HBOC panel)                                                                                            |
| Minimális munkaigényesség | Könyvtár előkészítése – 5–6 óra, ebből kézi munka 1 óra                                                                                                 |
| Megtakarítás              | Nincs többé pénz- és időpocsékolás olyan standardon felüli lokuszok kimutatása esetében, amelyeknek ismeretlen a klinikai kihatása a betegek kezelésére |
| Gazdaságosság             | Az üzemeltetési költségek minimalizálása a szekvenáló kapacitás optimalizálásával                                                                       |
| Minták                    | Különböző klinikai anyagokhoz – FFPE blokkok, genom. vérből izolált DNS                                                                                 |
| Kompatibilitás            | Illumina készülékekkel kompatibilis                                                                                                                     |
| Tanúsítvány               | CE-IVD tanúsítvánnyal rendelkező kitek                                                                                                                  |

**A BRCA1 és BRCA2 gének** a sejtekben a sérült DNS javításában részt vevő fehérjéket kódolnak. Így megakadályozzák az ellenőrizetlen sejtosztódást, és tumorszuppresszorként működnek a szervezetben. A gének (mutációk általi) károsodása így módon megakadályozza a megfelelő működésüket, valamint a mutációs változások felhalmozódását okozza a sejtekben, ami a sejtek ellenőrizetlen rosszindulatú növekedését eredményezheti.

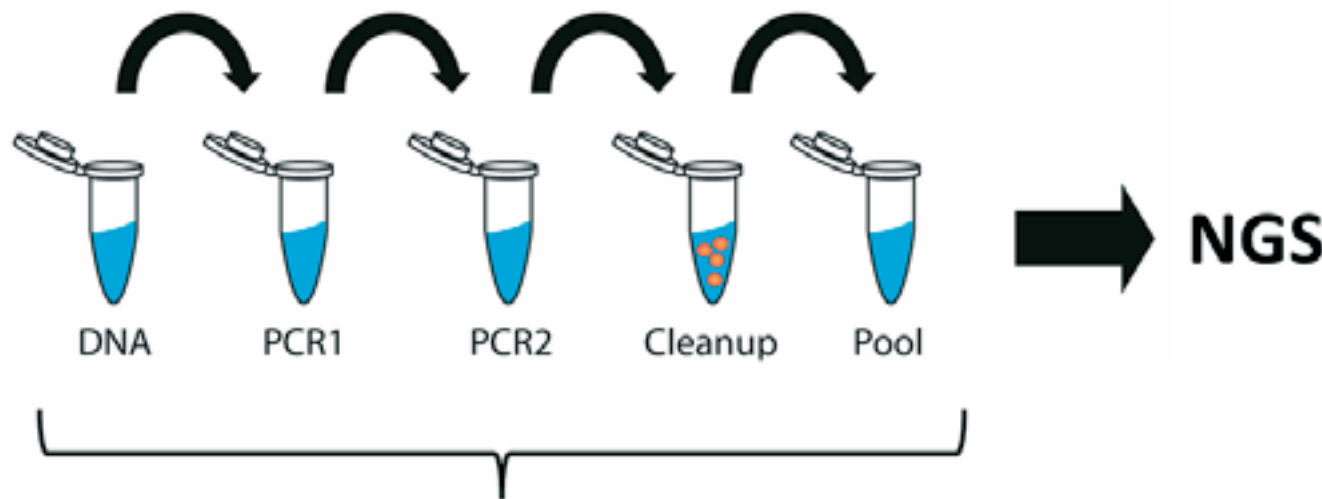
Mindkét gén mutációi jelentősen növelik az emlő- és petefészekrák kialakulásának kockázatát. A BRCA-gének funkcióvesztéses mutációi 70 éves korig 84%-os kumulatív kockázatot jelentenek az emlőrák kialakulására (Ford et al., 1998). A petefészekrák kumulatív kockázata a BRCA1 mutáció hordozói esetében 63%, a BRCA2 mutáció hordozói esetében 27% (Easton et al., 1995; Ford et al., 1998).

A mutációk azonban számos más szerv, például a vastagbél, a prosztata, a gyomor, a rosszindulatú melanoma, az epehólyag és az epeutak stb. daganataihoz is társulhatnak.

A fent említett két gén mellett más gének, például a CHEK2, TP53, PALB2 stb. is részt vesznek a HBOC kialakulásában.

Munkafolyamat - a könyvtárak előkészítése még sosem volt ilyen egyszerű!

- az amplifikációhoz csak egyetlen primer-csoport használatos – egy beteg = egy kémcső
- indexeléshez a liofilizált indexeket stripekben szállítják
- az egyes betegmintákat még a tisztítás előtt összevonják – a teljes könyvtár tisztítása egyetlen kémcsőben történik



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

| Katalógusszám | Név                         | Bevonó gének                                                                  | Kiszerezés |
|---------------|-----------------------------|-------------------------------------------------------------------------------|------------|
| 8-A100        | Devysr BRCA NGS (CE-IVD)    | BRCA1, BRCA2                                                                  | 8/24/96    |
| 8-A111        | Devysr HBOC NGS (CE-IVD)    | ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 | 24/48      |
| 8-A408        | Devysr BRCA PALB2 NGS (RUO) | BRCA1, BRCA2, PALB2                                                           | 8/24       |
| 8-A404        | Devysr LynchFAP (RUO)       | APC, CTNNB1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUY, PMS2, POLD1, POLE                  | 8          |

Megj. A kitek a minta indexeléséhez szükséges reagenseket is tartalmazzák.

NGS könyvtárak villámgyors előkészítése CleanPlex® panelekkel



- Mihez használható**

A könyvtár előkészítése amplikon alapú – akár 20 000 amplikont is tartalmazhat a panel. Használatra kész, előre megtervezett vagy egyedi panelek.
- Módszer**

A CleanPlex® ® technológia ötvözi az egyedi tervezésű amplikonok, egy kiemelkedően egyenletes multiplex-PCR, valamint egy szabadalmaztatott tisztítási módszer előnyeit.
- Lefedettség**

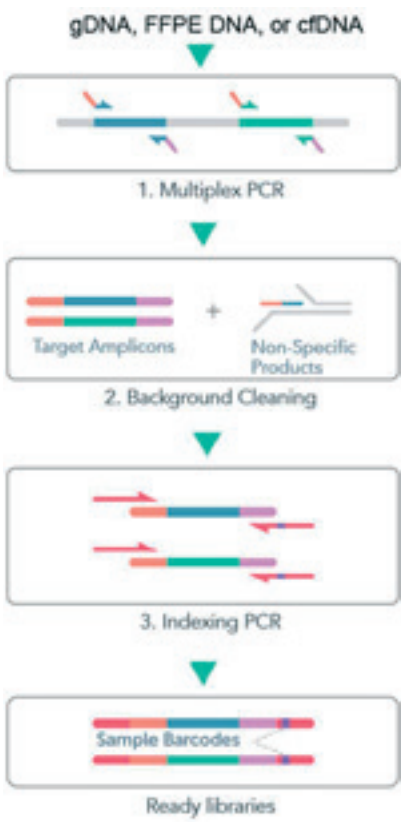
Kiemelkedően egyenletes lefedettség és alacsony zajszint.
- Minták**

gDNS, FFPE DNS, cfDNS, RNS
- Egyszerűség**

A könyvtár előkészítése kevesebb mint 3 órán belül.
- Molekuláris vonalkódok**

A kiválasztott készletek az UMI (Unique Molecular Identifiers) technológiát alkalmazzák.
- Eszközök**

Illumina, Thermofisher és MGI készülékekre validálva



Használatra kész panelek

|                                |                                                                                       |
|--------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------|
| OncoZoom® Cancer Hotspot Panel | > 2900 hotspot, 65 onko- és tumorszupresszor génben                                   |
| TMB Panel                      | A mutációs terhelés kimutatása a szolid tumorral összefüggő 516 génben                |
| UMI Lung Cancer Panel          | Hospot-ok a tüdőrákkal összefüggő 23 génben                                           |
| Hereditary Cancer Panel v2     | A HBOC-al, prosztatarákkal, hasnyálmirigyekkel, stb. kapcsolatos 37 gén               |
| JMML Community Panel           | A fiatalkori mielomonocitással és további hematol. malignitásokkal kapcsolatos 25 gén |
| Mitochondrial Disease Panel    | Teljes lefedettség                                                                    |
| CFTR Panel                     | A CFTR gének szekvenciája                                                             |
| TP53 Panel                     | A TP53 gének szekvenciája                                                             |
| BRCA1 & BRCA2 Panel v3         | A BRCA1 és BRCA2 gének szekvenciája                                                   |

Előtervezett panelek

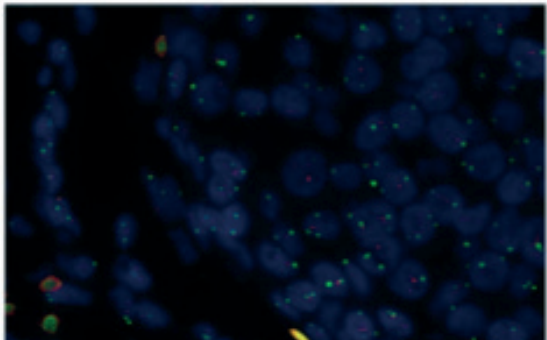
|                                        |                                                              |
|----------------------------------------|--------------------------------------------------------------|
| Kardiológia                            | Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy (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                          |
| Dermatológia                           | Cardio-Facio-Cutaneous Syndrome Panel                        |
|                                        | Ectodermal Dysplasia Panel                                   |
|                                        | Lynch Syndrome Panel                                         |
| Hematológia                            | Bone Marrow Failure Syndromes Panel                          |
|                                        | Diamond-Blackfan Anemia Panel                                |
|                                        | Dyskeratosis Congenita Panel                                 |
|                                        | Fanconi Anemia Panel                                         |
|                                        | Hereditary Hemochromatosis Panel                             |
| Örökletes daganatos betegedések        | 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                                       |
| Immunológia                            | 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                               |
| Anyagcsere és újszülöttkori betegségek | Severe Combined Immunodeficiency (SCID) Panel                |
|                                        | 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                                  |
| Neurológia                             | 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                               |
| Nefrológia                             | 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                                      |
| Oftalmológia                           | Limb-Girdle Muscular Dystrophy Panel                         |
|                                        | Nemaline Myopathy Panel                                      |
|                                        | Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation Panel         |
|                                        | Parkinson Disease Panel                                      |
|                                        | Rett and Angelman Syndromes Panel                            |
| Pediátria                              | Congenital Cataracts Panel                                   |
|                                        | Leber Congenital Amaurosis Panel                             |
|                                        | Microphthalmia/Anophthalmia Disorders Panel                  |
|                                        | Chronic Pancreatitis Panel                                   |
| Továbbiak                              | Cornelia de Lange Syndrome (CdLS) Panel                      |
|                                        | Craniosynostosis Panel                                       |
|                                        | Disorders of Sex Development Panel                           |
|                                        | Macrocephaly and Overgrowth Syndrome Panel                   |
|                                        | Skeletal Ciliopathies Panel                                  |
|                                        | Comprehensive Genetic Health Panel                           |
|                                        | Gene-determined Health Panel                                 |
|                                        |                                                              |
|                                        |                                                              |

**CITOGENETIKA**

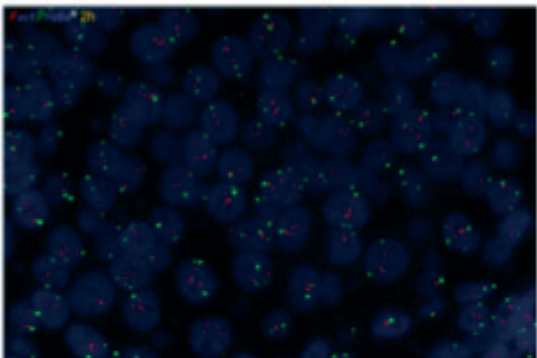
# FastProbe® onkológiai szondák



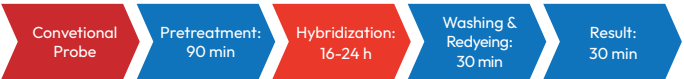
- Magas specificitás és reprodukálhatóság, csökkentett nem specifikus vizsgálati eredmény és háttérjel jelenlét a rövidített hibridizálásnak köszönhetően.
- Nem repetitív szekvenciákra irányuló szondák.
- Patológiai és hemato-onkológiai szondák.
- A szövetszondák esetében a hibridizálás 2 óra.
- A hemato-onkológiai szondák esetében a hibridizálás 1 óra.
- Használatra kész formátum 10 vizsgálathoz.
- CE IVD



Hagyományos szonda  
16 óra hibridizáció után



FastProbe®  
szonda 2 óra hibridizáció után



## CE IVD Fast FISH szondák

| BETEGSÉG                  | SZONDÁK                      |                                |                            |                            |
|---------------------------|------------------------------|--------------------------------|----------------------------|----------------------------|
| Tüdőrák                   | ALK                          | ROS1                           | C-MET/CEP7                 |                            |
| Emlőrák                   | HER2/CEP17                   |                                |                            |                            |
| Gyomorrák                 | HER2                         |                                |                            |                            |
| Húgyhólyag daganat        | CEP3/CEP7                    | P16/CEP17                      | P53/CEP17                  |                            |
| Méhnyakrák                | TERC                         |                                |                            |                            |
| Agydaganat                | 1p/19q                       | BRAF                           |                            |                            |
| Limfómák                  | BCL6<br>IGH/BCL2             | BCL2<br>P53/CEP17              | IGH<br>MYC                 | IGH/C-MYC<br>CCND1/IGH     |
| CLL                       | RB1/ATM<br>CEP11/ATM         | P53/CEP17<br>D13S319/LAMP1     | D13S319/CEP12<br>MYB/CEP6  | CEP12                      |
| AML                       | AML1/ETO                     | PML/RARA                       | MLL                        |                            |
| CML                       | BCR/ABL                      | ASS                            |                            |                            |
| ALL                       | TEL/AML1<br>MLL<br>TCF3/PBX1 | BCR/ABL<br>CEP4/CEP10<br>CRLF2 | IGH<br>CEP17<br>E2A        | P16/CEP9<br>MYC            |
| Mielóma multiplex         | RB1<br>IGH                   | 1q21<br>CCND1/IGH              | 1p36/1q25<br>D13S319/LAMP1 | P53/CEP17<br>1q21 and 1p32 |
| MDS                       | D7S486/CEP7<br>D20S108/CEP8  | D7S522/CEP7<br>CEPX/CEPY       | CSF1R/D5S630<br>CEP8       | EGR1/D5S630                |
| Aplasztikus vérszegénység | CEP8                         | D7S486/CEP7                    | EGR1/D5S630                | 20q12/20q13.12             |
| Lágyrész daganatok        | SS18(SYT)                    | MDM2                           |                            |                            |

## Új RUO Fast FISH szondák

| BETEGSÉG                                       | SZONDÁK                  |                         |            |            |
|------------------------------------------------|--------------------------|-------------------------|------------|------------|
| Philadelphia kromoszómához hasonló ALL         | CSF1R                    | ABL1                    | ABL2       | JAK2       |
| Központi idegrendszeri daganatok               | N-MYC/LAF4               | CEP7 (Green)            |            |            |
| Emlőrák                                        | ETV6/NTRK3               | CCND1/CEP11             | EPOR       |            |
| Perifériás idegszövet daganatok                | SRD/PBX1                 |                         |            |            |
| Mielóma multiplex                              | MAF/IGH<br>15q22/6q21    | CCND3/IGH<br>D13S319    | FGFR3/IGH  | MAFB/IGH   |
| ALL                                            | MLL/CEP11                | ETV6                    | DEK/NUP214 |            |
| Non-Hodgkin limfóma                            | BCL6/IGH                 |                         |            |            |
| CML                                            | CHIC2 (PDGFRA)<br>JAK2   | NUP98                   | FGFR1      | PDGFRA     |
| AML                                            | RARA<br>RB1/13q34        | EV11                    | D13S319    | PDGFRB     |
| Limfóma                                        | MALT1<br>11q23.3/11q24.3 | MALT1/IGH<br>PD-L1/CEP9 | IRF4       | API2/MALT1 |
| CLL                                            | D13S25                   | D13S319                 |            |            |
| Prostata rák                                   | TMPS2                    |                         |            |            |
| MDS                                            | PDGFRB                   | D13S319                 | RB1/13q34  |            |
| Tüdőrák                                        | MAML2<br>PD-L1/CEP9      | NTRK1                   | NTRK2      | NTRK3      |
| Vese- és érdaganatok                           | TFE3                     |                         |            |            |
| Lágyrész- és porc daganatok                    | CDK4/CEP12               |                         |            |            |
| Mieloproliferatív betegség                     | RB1/13q34                |                         |            |            |
| Lágyrészsarkómák                               | NR4A3                    |                         |            |            |
| Myxoid chondrosarcoma csonttumor               |                          |                         |            |            |
| Tumor-asszociált fibroblaszt és miofibroblaszt | ETV6                     | USP6                    | FUS        | EWSR1      |
| Rabdomióma                                     | FKHR                     | PAX3                    |            |            |
| Pajzsmirigy                                    | RET                      |                         |            |            |
| Rostos histiocytoma                            | DDIT3 (CHOP)             |                         |            |            |
| Veserák                                        | 3p25/CEP3                |                         |            |            |
| Plazmasejtes mielóma                           | D20S108                  |                         |            |            |
| Méhtestrák                                     | JAZF1                    |                         |            |            |

**LIFE SCIENCE**

Tárja fel sejtek titkait  
a Singleron  
Biotechnologies  
single-cell  
megoldásaival

ÚJDONSÁG



|                     |                                                                                                                                                                                                                                                    |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Mihez használható   | Az egysejtes teljes transzkriptom profilalkotás és a célpont-specifikus szekvenálás kombinációján alapuló single-cell mRNA könyvtárkészítő kitek számos alkalmazáshoz.                                                                             |
| Minták              | Friss vagy fagyasztott szövetek, válogatott sejtek<br>SCOPE-chip SD: $1.5 \times 10^5 - 3.5 \times 10^5$ cells /mL<br>SCOPE-chip HD: $1.5 \times 10^5 - 5.0 \times 10^5$ cells /mL<br>SCOPE-chip LW: $0.3 \times 10^5 - 0.5 \times 10^5$ cells /mL |
| Módszer             | Szabadalmaztatott mikrofluidikai technológia - SCOPE-chip®                                                                                                                                                                                         |
| Egyszerűség         | Nincs szükség speciális eszközökre, kézi feldolgozás lehetősége                                                                                                                                                                                    |
| Alkalmazási terület | Onkológia, immunológia, farmakológia, mikrobiológia, neurológia, fejlődésbiológia                                                                                                                                                                  |
| Kompatibilitás      | Illumina HiSeq X Series, NovaSeq 6000, NovaSeq X, NextSeq 1000 a 2000 Element Biosciences AVITIM MGI- DNB-seq G400, PacBio Sequel a Revio, ONT-PromethION a MinION                                                                                 |

Egyedülálló One-Stop-Shop megoldást kínál a szövetminták konzerválására és disszociációjára, majd az egyes sejtek ezt követő, egyetlen mikrofluidikai chip segítségével végzett különválasztásra, vonalkódolásra és könyvtárépítésre. Az eredmények értelmezéséhez a kitek egy adatelemző szoftvert és egy adatbázist is tartalmaznak.

**A GEXSCOPE® Single Cell RNA Library Kit** single-cell mRNA könyvtárak készítésére szolgál friss mintákból, és mintánként akár 30 000 sejt transzkriptom-profiljának vizsgálatát teszi lehetővé. Manuális vagy automatizált munkafolyamatok segítségével a mintától az NGS könyvtárkészítésig kínál megoldásokat. SCOPE-chip® szabadalmaztatott mikrofluidikai technológiát használ. Kapható 2, 4 vagy 16 reakciót tartalmazó kiserelésben.

**A Clindex® Sample Multiplexing Kit** ún. „click” kémiai alkalmaz akár 16 minta poolozásához ugyanabban a single-cell szekvenáló könyvtárban, leegyszerűsítve ezáltal a munkafolyamatot, csökkentve a költségeket és a „batch-effektust”. Kapható 1 vagy 4 reakciót tartalmazó kiserelésben.

Kézi és/vagy automatizált munkafolyamat



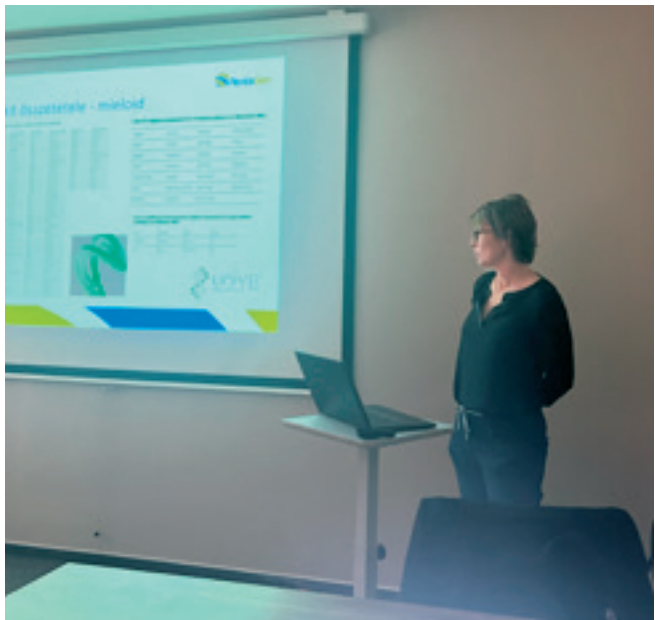
Singleron portfólió:

| Kitek:                 |                                                                                                           |
|------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| GEXSCOPE®              | transzkriptom profilalkotás (sejtek, sejtmagok, élesztők), transzkriptom profilalkotás + V(D)J szekvencia |
| sCircle®               | átfogó immunreceptor profilalkotás                                                                        |
| FocuSCOPE®             | transzkriptom profilalkotás + célzott szekvenciák (mutációk, fúziók, vírusszekvenciák), testreszabható    |
| DynaSCOPE®             | időfelbontású transzkriptom profilalkotás                                                                 |
| ProMoSCOPE®            | transzkriptom profilalkotás + a glikoziláció mennyiségi meghatározása a sejt felszínén                    |
| AccuraCode®            | single-cell minták gyors transzkriptom-elemzése egyetlen kémcsőben                                        |
| AccuraSCOPE®           | single-cell transzkriptom- és genom-elemzés                                                               |
| Készülékek:            |                                                                                                           |
| PythoN/PythoN Junior   | automatizált szövet-disszociáció                                                                          |
| Neo                    | automatizált SCOPE chipfeldolgozó platform                                                                |
| Szoftver és adatbázis: |                                                                                                           |
| CeleScope® software    | single-cell szekvenálási adatok feldolgozása, QC-jelentés és vonalkód mátrixok, expressziós mátrix        |
| SynEcoSys® adatbázis   | sejttípusok pontos annotációja, adatbányászat a klinikai értelmezéshez, intuitív kezelőfelület            |



A szövetfeldolgozástól a bioinformatikai elemzésig minden lépést lefedő átfogó szekvenálási szolgáltatással!

Kérésére az egyes termékekről további információt adunk.





PentaGen s.r.o.  
Na Cimrmanském 3486  
272 01 Kladno  
Czech Republic

[www.pentagen.cz](http://www.pentagen.cz)

