



KATALOG PRODUKTŮ 2026





Certifikační orgán CERT-ACC, s.r.o., certifikující systémy managementu,
akreditovaný ČIA, a.p.s., podle ČSN EN ISO/IEC 17021:1.2015, vydává

CERTIFIKÁT

Registrační číslo:
2475a-24-02
pro společnost:

PentaGen s.r.o.



Lužní 239
273 51 Horní Bezděkov
Česká republika

Provozovna: Na Cimmarádku 3486, 273 51 Kladno

Společnost zavedla a používá systém managementu kvality pro oblast:

Velkoobchod zdravotnických prostředků pro laboratorní diagnostiku a reprodukci.

PII auditu bylo prokázáno splnění požadavků normy:
ČSN EN ISO 9001:2015 / ISO 9001:2015

Platnost certifikace do 03. 06. 2027.
Společnost je certifikována od června 2016.
Datum vyřízení certifikátu: 06. 06. 2025

Certifikace splňuje podmínky pravidelné formální certifikace orgánem, který kontroluje a ověřuje, že společnost dodržuje požadavky normy a splňuje certifikované požadavky. Pokud tato společnost neudělá, může být povolením této společnosti vyřazený z registru a následně zrušen tento systém.



Cher.t
Certifikační orgán s.r.o.
CERT-ACC, a.p.s.
Hradec 273 51 Horní Bezděkov, CZ



12042



Certification body CERT-ACC, s.r.o., certifying management systems,
accredited by ČIA, a.p.s., according to ČSN EN ISO/IEC 17021:1.2015,
issues

CERTIFICATE

Registration number:
2475a-24-02
to the company:

PentaGen s.r.o.



Lužní 239
273 51 Horní Bezděkov
Czech Republic

Headoffice: Na Cimmarádku 3486, 273 51 Kladno

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

Wholesale of medical devices for laboratory diagnostics and reproduction.

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

The certification is valid up to 03. 06. 2027.
The company has been certified since June 2016.
Date of issue of the certificate: 06. 06. 2025

The certifier company is obligated to regular controls by the certification authority. Any change in the company which concerns the contents of the certificate is subject to registration and approval by the certification authority. The validity of the certificate may be suspended or annulled in case of non-compliance with the standard or other rules of the system.



Cher.t
Certifikační orgán s.r.o.
CERT-ACC, a.p.s.
Hradec 273 51 Horní Bezděkov, CZ



12042



Certifikační orgán CERT-ACC, s.r.o., certifikující systémy managementu,
akreditovaný ČIA, a.p.s., podle ČSN EN ISO/IEC 17021:1.2015, vydává

CERTIFIKÁT

Registrační číslo:
2477a-24-02
pro společnost:

PentaGen s.r.o.



Lužní 239
273 51 Horní Bezděkov
Česká republika

Provozovna: Na Cimmarádku 3486, 273 51 Kladno

Společnost zavedla a používá systém managementu kvality pro oblast:

Velkoobchod zdravotnických prostředků pro laboratorní diagnostiku a reprodukci.

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

Platnost certifikace do 03. 06. 2027.
Společnost je certifikována od června 2016.
Datum vyřízení certifikátu: 06. 06. 2025

Certifikace splňuje podmínky pravidelné formální certifikace orgánem, který kontroluje a ověřuje, že společnost dodržuje požadavky normy a splňuje certifikované požadavky. Pokud tato společnost neudělá, může být povolením této společnosti vyřazený z registru a následně zrušen tento systém.



Cher.t
Certifikační orgán s.r.o.
CERT-ACC, a.p.s.
Hradec 273 51 Horní Bezděkov, CZ



12042



Certification body CERT-ACC, s.r.o., certifying management systems,
accredited by ČIA, a.p.s., according to ČSN EN ISO/IEC 17021:1.2015,
issues

CERTIFICATE

Registration number:
2477a-24-02
to the company:

PentaGen s.r.o.



Lužní 239
273 51 Horní Bezděkov
Czech Republic

Headoffice: Na Cimmarádku 3486, 273 51 Kladno

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

Wholesale of medical devices for laboratory diagnostics and reproduction.

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

The certification is valid up to 03. 06. 2027.
The company has been certified since June 2016.
Date of issue of the certificate: 06. 06. 2025

The certifier company is obligated to regular controls by the certification authority. Any change in the company which concerns the contents of the certificate is subject to registration and approval by the certification authority. The validity of the certificate may be suspended or annulled in case of non-compliance with the standard or other rules of the system.



Cher.t
Certifikační orgán s.r.o.
CERT-ACC, a.p.s.
Hradec 273 51 Horní Bezděkov, CZ



12042

Zalistujte si katalogem diagnostiky pro rok 2026. Mezi novinky patří AI laboratorní report od SeqOne, 1 hodinová hybridizace od společnosti IDT nebo automatizace přípravy NGS knihoven.

Aplikační podporu v Česku, Slovensku i Maďarsku zajišťuje už 8 odborníků, kteří vám poskytnou komplexní zaškolení, poradí s potřebným přístrojovým vybavením, ale zajistí i případný troubleshooting.

Přestěhovali jsme se do nové moderní a ekologické budovy se špičkovým skladem, demonstrační laboratoří i relaxačním zázemím pro zaměstnance. Její provoz je díky kombinaci FVE a tepelného čerpadla maximálně ekologický. Rádi se s vámi setkáme u nás na Kladně, na našich workshopech, na konferencích, nebo ve vaší laboratoři.

V letošním roce jsme zavedli nový logistický systém, který je připraven na MDR a IVDR legislativu. Kolegové v logistice vás vždy předem informují, kdy vaši zásilku obdržíte. Zkontrolují, jestli vše dorazilo včas a jestli zásilka cestou nerozmrzla nebo se nepoškodila. Velkou část zboží držíme skladem, abyste vše měli k dispozici co nejrychleji. Expedujeme každý týden.

Naši specializací jsou inovativní produkty a metodiky, které nabízíme velmi často jako první na trhu. Pro vás tato řešení představují náskok před konkurencí. Díky nim mohou zdravotnická zařízení rychleji odhalit a stanovit správnou diagnózu a zahájit tak včasnou léčbu pacienta.

Nechceme být největší, chceme být nejlepší!



OBSAH

PREIMPLANTAČNÍ, PRENATÁLNÍ A NEONATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

6

Aneuploidie (Devyser)	8
Devyser Compact pro testování aneuploidií ve shodě s IVDR (Devyser)	10
EmbryoMap: spolehlivé preimplantační genetické testování aneuploidií (Vitrolife)	12
KaryoMap v2: pokročilá SNP genotypizace pro preimplantační testování (Vitrolife)	14
NICS® – neinvazivní preimplantační screening aneuploidií (Yikon Genomics)	16
Novorozenecký screening SCID & SMA (ImmunoIVD)	18

GENETIKA

20

Cystická fibróza – diagnostika pomocí NGS (Devyser)	22
Alelicky specifická detekce mutací pro diagnostiku cystické fibrózy (Devyser)	24
Detekce AZF delecí chromozómu Y (Devyser)	26
TarCET v2 IVDR: Více testů v jednom běhu (Medicover)	28
FH kit – komplexní diagnostika dědičné familiární hypercholesterolemie (Devyser)	30
Talasémie – komplexní a rychlá diagnostika pomocí NGS (Devyser)	32
Odhalte tajemství buněk pomocí single-cell řešení od Singleron Biotechnologies (Singleron)	34
Lexogen CORALL RNA Seq V2 pro analýzu celkového transkriptomu (Lexogen)	36
Lexogen LUTHOR kity pro ultrasenzitivní analýzu genové exprese (Lexogen)	38
Lexogen QuantSeq kity pro rychlou analýzu genové exprese (Lexogen)	40
Komplexní řešení pro sekvenování lidského exomu a mitochondriální DNA (IDT)	42
Panely pro cílené sekvenování s využitím hybrid capture technologie (IDT)	44
Panely pro cílené sekvenování založené na amplikonech (IDT)	46
Panely na míru pro flexibilní cílené sekvenování s IDT (IDT)	48
Platforma SeqOne: Spolehlivé řešení pro klinickou interpretaci NGS dat (SeqOne)	50
Trombofilní mutace: 6 markerů, jedna reakční směs (Devyser)	52
Jeden test: 7 rizikových faktorů kardiovaskulárních onemocnění (Devyser)	54
Hemochromatóza (Devyser)	56
Neinvazivní prenatální identifikace RhD faktoru plodu (Devyser)	58
Genetická typizace krve s Devyser Genomic Blood Typing (Devyser)	60
Syndrom fragilního X (Clonit)	62
MLPA® kity MRC Holland (MRC Holland)	64
Nová generace CNV: digitalMLPA pro hereditární nádorové syndromy (MRC Holland)	66
digitalMLPA pro detekci klíčových CNV u mnohočetného myelomu a ALL (MRC Holland)	68

ONKOGENETIKA	70
Specializované panely pro vyšetření lymfoproliferativních a myeloidních onemocnění (Univ8 Genomics)	72
FusionPlex® NGS kity (Archer)	74
VariantPlex® NGS kity (Archer)	76
LiquidPlex® NGS kity (Archer)	78
Archer CZECH CoReLu panel pro prediktivní diagnostiku (Archer)	80
Objevte relevantní genetické biomarkery vč. MSI a TMB pro komplexní popis solidních nádorů (Archer)	82
Snadná a rychlá diagnostika hereditárních nádorových syndromů (Devyser)	84
Blesková příprava NGS knihoven s panely CleanPlex® (Paragon Genomics)	86
AMLplexQS akutní myeloidní leukémie (BIOTYPE)	88
MODAPLEX – systém pro automatizovanou multi-markerovou a multi-genovou analýzu (BIOTYPE)	90
Komplexní řešení pro monitoring chimérismů (BIOTYPE)	92
Neinvazivní screening rakoviny močového měchýře (Nucleix)	94
Diagnostika karcinomu děložního čípku (epitype)	96
Včasná detekce ztráty HLA s Devyser HLA Loss (Devyser)	98
Mikrosatelitní nestabilita (MSI) (Clonit)	100
HLA TYPIZACE	102
HLA typizace u onemocnění celiakií (Protrans)	104
HLA Typizace (Protrans)	106
CYTOGENETIKA	108
FISH sondy pro detekci onkologických genových abnormalit (HealthCare)	110
PŘEHLED NOVINEK 2025/2026	112

PREIMPLANTAČNÍ, PRENATÁLNÍ A NEONATÁLNÍ DIAGNOSTIKA



Aneuploidie



Zaměření Kity pro screening i rozšířenou prenatální diagnostiku aneuploidii chromozomů 13, 15, 16, 18, 21, 22, X a Y

Vstupní materiál 2-30 ng gDNA z plodové vody a biopsie choriových klků

Technologie QF-PCR pro amplifikaci, detekci a analýzu STR a nepolymorfních markerů

Jednoduchost Krátký a jednoduchý pracovní postup (<45 min manuální práce)
U rozšířených panelů 2 PCR reakce na vzorek zahrnující ID markery pro potvrzení identity vzorků

Kompatibilita Validováno pro přístroje ABI a SeqStudio

Vyhodnocení Software GeneMapper

Status CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

Společnost Devyser nabízí široké portfolio produktů určených pro komplexní prenatální diagnostiku aneuploidii metodou kvantitativní fluorescenční PCR (QF-PCR).

Nabízené kity obsahují STR markery i nepolymorfní markery pro rychlou a spolehlivou detekci Downova, Edwardsova, Patauova a Klinefelterova syndromu. Současně umožňují odhalení prenatálního mosaicismu a maternální kontaminace.

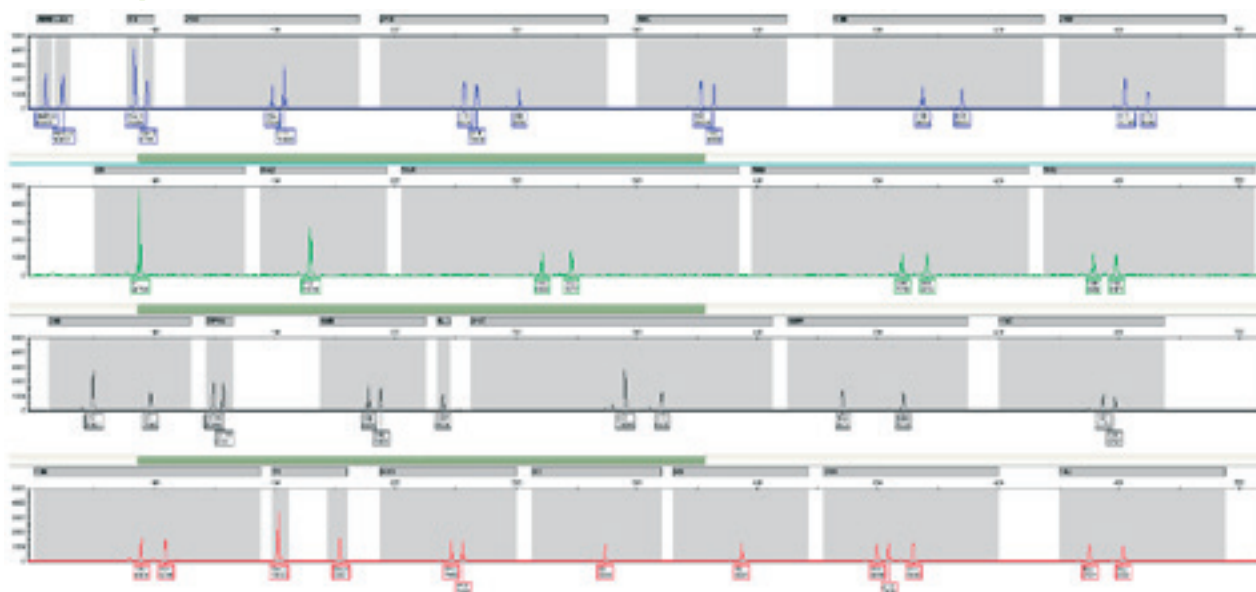
Díky patentované technologii společnosti Devyser jsou kity navíc schopny detekovat Turnerův syndrom prostřednictvím dvou speciálních markerů pro výpočet ploidie chromozomu X.

PRENATÁLNÍ A NEONATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

Přehled produktů Devyser pro testování aneuploidií a zahrnutých markerů

Souprava	Markery	13	18	21	XY	15	16	22	Turner	PCR směs	ID markery
Devyser Compact	26	5	5	6	8	-	-	-	2	1	-
Devyser Complete	32	7	7	7	9	-	-	-	2	2	Ano
Devyser Extend M1	15	-	-	-	-	5	5	5	-	1	Ano
Devyser Resolution 13	9	9	-	-	-	-	-	-	-	1	-
Devyser Resolution 18	9	-	9	-	-	-	-	-	-	1	-
Devyser Resolution 21	9	-	-	9	-	-	-	-	-	1	-
Devyser Resolution XY	17	-	-	-	14	-	-	-	3	1	-

Příklad výsledku muže s trizomií 21. chromozomu (47, XY, +21)



Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
8-A011.2	Devyser Complete v2	25, 50, 100
8-A017.3	Devyser Compact v3	25, 50, 100
8-A015.2-M1	Devyser Extend M1 v2	25
8-A012.2-13	Devyser Resolution 13 v2	25
8-A012.2-18	Devyser Resolution 18 v2	25
8-A012.2-21	Devyser Resolution 21 v2	25
8-A012.2-XY	Devyser Resolution XY v2	25

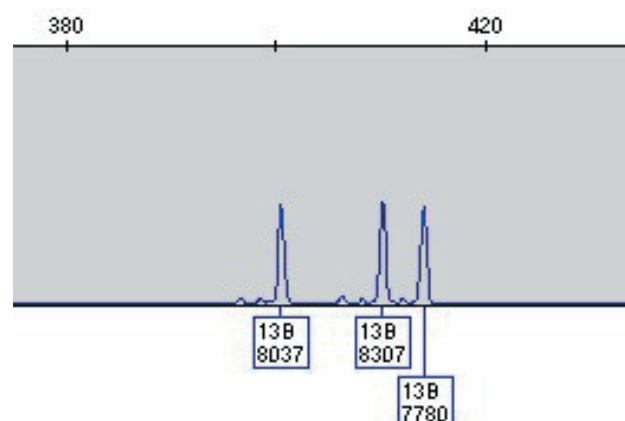
Devyser Compact pro testování aneuploidií ve shodě s IVDR



Zaměření	Kit pro rychlou prenatální detekci aneuploidií na chromozomech 13, 18, 21 a XY pomocí 26 genetických markerů (v jedné reakční směsi)
Vstupní materiál	3–30 ng DNA izolované z plodové vody nebo biopsie choriových klků
Technologie	Metoda je založena na osvědčené QF-PCR technologii
Jednoduchost	Jedna reakční směs na vzorek pro minimalizaci doby analýzy a rizika záměny vzorků <45 minut manuální práce
Kompatibilita	Validováno pro přístroje ABI 3130, 3730, 3500, 3500 Dx a SeqStudio
Vyhodnocení	Software GeneMapper™ (Applied Biosystems)
Status	CE IVD v souladu s IVDR 2017/746

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

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



Časný potrat

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

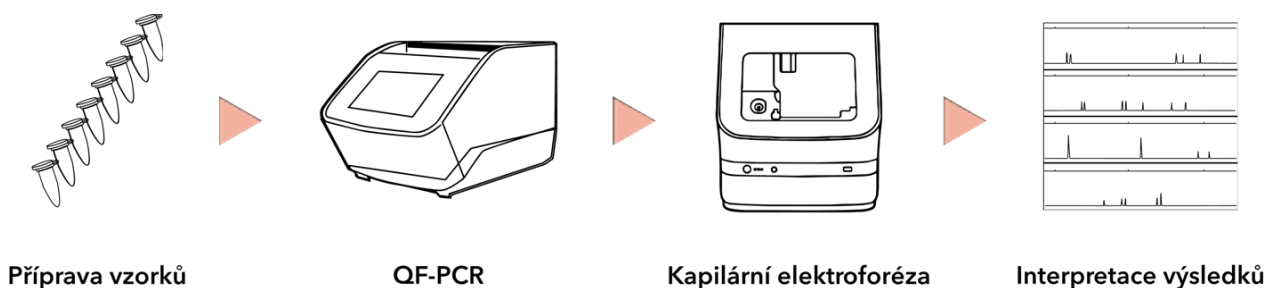
Ženy, které postihl jeden nebo více spontánních potratů způsobených chromozomálními abnormalitami, mají zvýšené riziko chromozomálních abnormalit i u následných těhotenství. Cytogenetické testování spontánních potratů je doporučované dokonce i u prvního zaznamenaného spontánního potratu. Identifikace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

Diagnostická souprava Devyser Compact CE-IVDR

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

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

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



Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
8-R017	Deyser Compact CE-IVDR	25, 50, 100

EmbryoMap: spolehlivé preimplantační genetické testování aneuploidií



 NOVINKA

Zaměření	Preimplantační genetické testování aneuploidií a strukturních chromozomových změn (PGT-A a PGT-SR)
Vstupní materiál	gDNA z biopsie embryí, buněčných linií
Technologie	Low-coverage WGS pro detekci celo- a sub-chromozomálních imbalancí
Jednoduchost	Příprava NGS knihovny do 4,5 hodiny
Kompatibilita	Validováno pro Illumina MiSeq
Vyhodnocení	Specializovaný cloudový software eMap
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

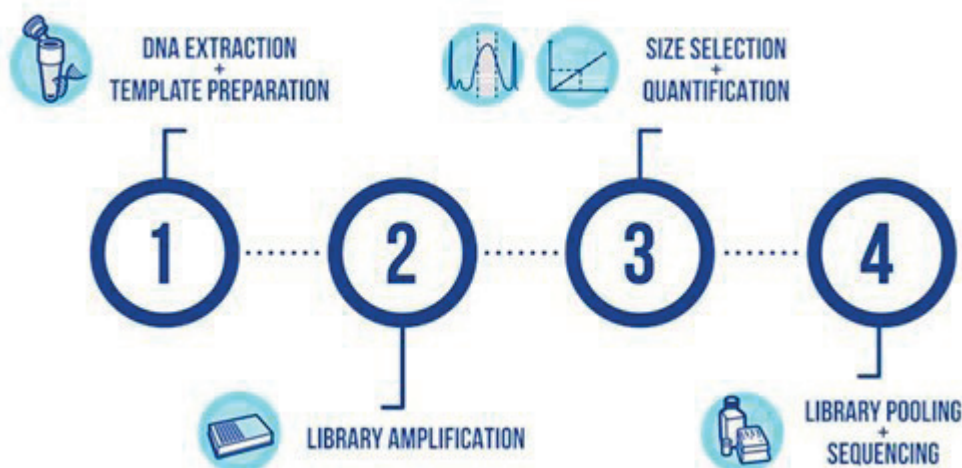
EmbryoMap slouží k jednoduché, rychlé a reprodukovatelné preimplantační analýze aneuploidií z embryonálních biopsií. Izolované gDNA jsou zpracovány pomocí EmbryoMap Sample Prep Kit. Výsledné NGS knihovny jsou sekvenovány paired-end na Illumina MiSeq Sequencing System.

Panel je validován pro detekci CNV, celo- a sub-chromozomových imbalancí i mozaicismu.

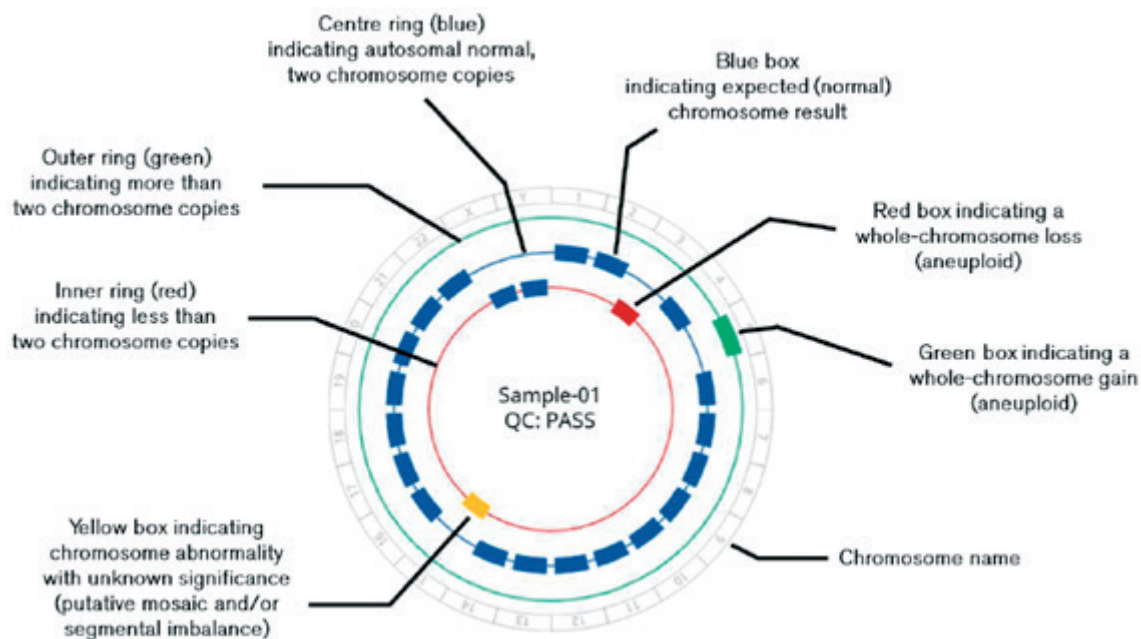
NOVINKA! EmbryoMap SNP Reagent (13302, 96 rxn) je určen pro preimplantační detekci ploidie a kontaminace exogenní DNA na základě SNP analýzy. Pro maximální efektivitu jej lze snadno integrovat do stávajícího pracovního postupu EmbryoMap s minimálními požadavky na úpravy a čas.

Software eMap je cloudový nástroj pro analýzu, vizualizaci a reportování získaných dat. Navíc, software umožňuje plánování běhů, trasování vzorků, automatické nahrání dat ze sekvenátoru i spuštění analýzy.

Schéma pracovního postupu EmbryoMap



Vizualizace získaných dat formou cirkosového grafu v softwaru eMap



Kit je dostupný v balení po 96 reakcích a lze jej zakoupit se sekvenačními reagenциemi ve čtyřech konfiguracích

Katalogové číslo	Počet reakcí na run	Obsah soupravy (reagencie Vitrolife)	Obsah soupravy (reagencie Illumina)
13308	8	1x EmbryoMap Sample Prep (96 rxn)	12x Illumina MiSeq Reagent Kit v3
13312	12	1x EmbryoMap Sample Prep (96 rxn)	8x Illumina MiSeq Reagent Kit v3
13324	24	1x EmbryoMap Sample Prep (96 rxn)	4x Illumina MiSeq Reagent Kit v3
13348	48	1x EmbryoMap Sample Prep (96 rxn)	2x Illumina MiSeq Reagent Kit v3

KaryoMap v2: pokročilá SNP genotypizace pro preimplantační testování


 NOVINKA

Zaměření	Genotypizační test pro preimplantační genetické testování monogenních poruch (PGT-M)
Vstupní materiál	gDNA z biopsie embryí, izolátů buněčných linií
Technologie	Karyomapping pro haplotypovou analýzu s využitím >400 000 SNP sond
Jednoduchost	Analýzu lze dokončit do 2 dnů
Kompatibilita	Validováno pro Illumina iScan a NextSeq 550 System
Vyhodnocení	Specializovaný cloudový software kMap
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

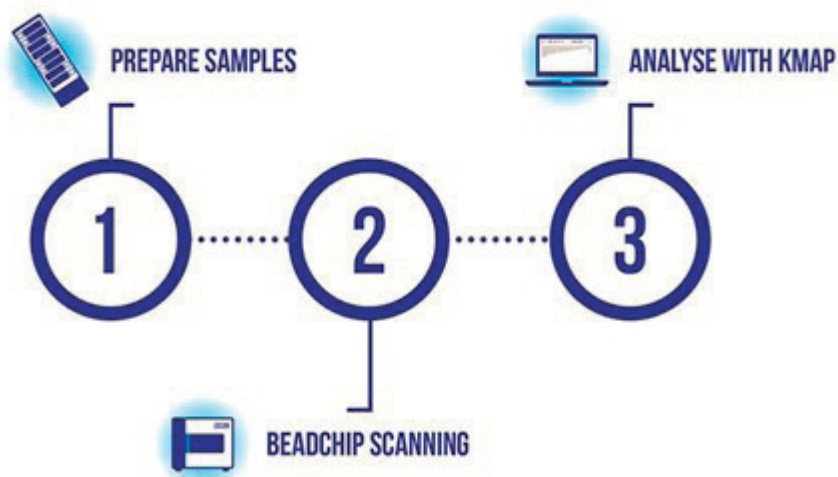
KaryoMap v2 je komplexní SNP genotypizační test pro haplotypovou analýzu, který využívá technologii Infinium BeadArray. Produkt zahrnuje více než 400 000 SNP sond, což zajišťuje vysoké pokrytí genomu včetně obtížně analyzovatelných oblastí, jako jsou telomerické a centromerické regiony.

Kit obsahuje 2 BeadChipy a reagenty pro 16 vzorků.

Cloudový software kMap umožňuje plánování běhů, vizualizaci a analýzu genotypových dat i tvorbu závěrečných zpráv.



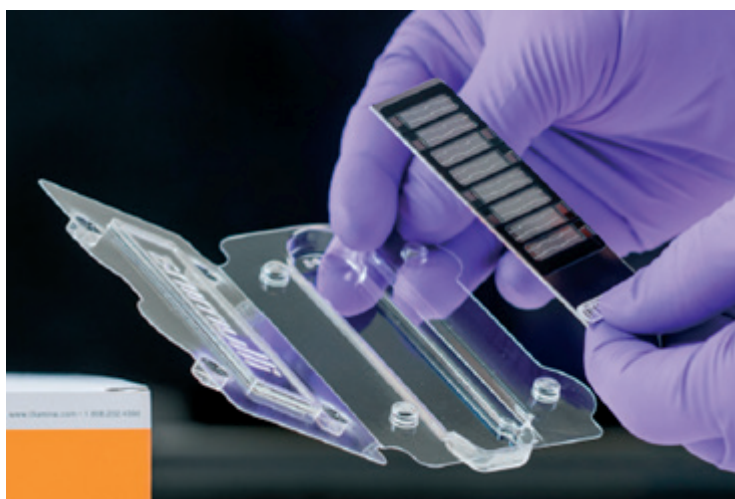
Schéma pracovního postupu KaryoMap v2



Porovnání klíčových parametrů produktů EmbryoMap a Karyomap v2

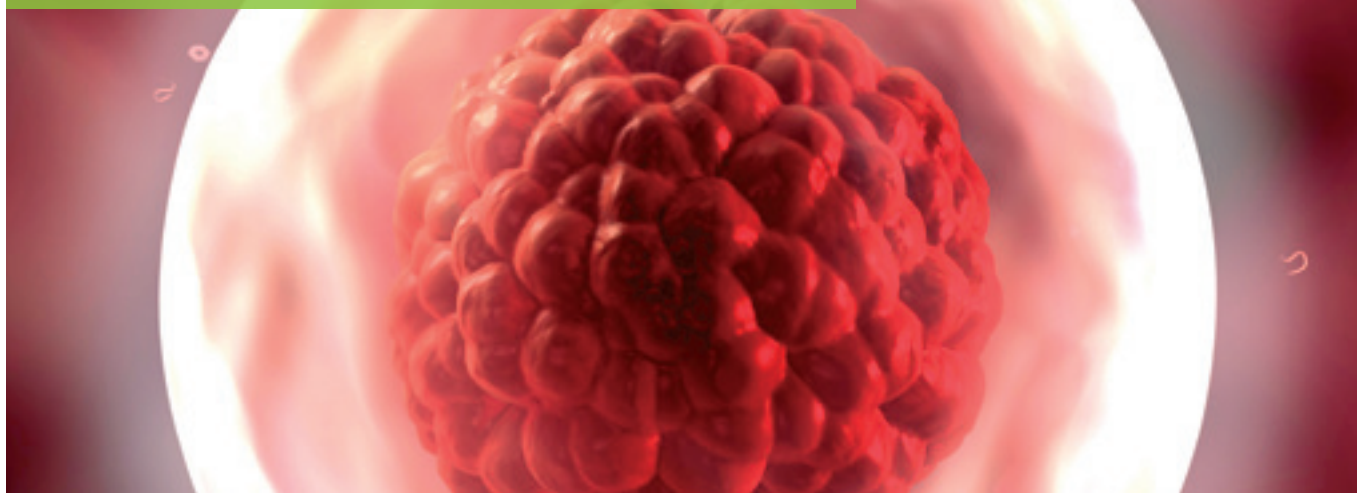
Parametr	EmbryoMap	KaryoMap v2
Typ testu	PGT-A, PGT-SR	PGT-M
Technologie	Low-coverage NGS	Karyomapping, SNP array
Detekované varianty	Aneuploidie, CNV, mozaicismus	SNP pro analýzu haplotypů
Software	eMap	kMap
Multiplexing	8–48 vzorků/run	8 vzorků/run

BeadChip pro SNP genotypizaci až 8 vzorků využívaný v testu KaryoMap v2



Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
13316	Infinium KaryoMap v2	16

NICS® – neinvazivní preimplantační screening aneuploidií



Zaměření	Neinvazivní screening aneuploidií u embryí pomocí NGS sekvenování
Vstupní materiál	Embryonální gDNA získaná z kultivačního media (D3–D5)
Technologie	Příprava NGS knihovny je založena na technologii MALBAC
Jednoduchost	Od vzorku k výsledku během 24 hodin
Vyhodnocení	Pomocí software ChromGo™
Kompatibilita	Validováno pro NGS sekvenátory Illumina, ThermoFisher a MGI
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

MALBAC (Multiple Annealing and Looping-based amplification cycles) Je inovativní metoda využívaná pro amplifikaci celého genomu z jedné buňky. Klíčovým principem metody je počáteční syntéza semi-amplikonů pomocí primerů náhodně nasedajících na templátovou DNA. Tím je zabráněno použití syntetizované DNA jako templátu v dalším cyklu a amplifikace DNA tak má takřka lineární průběh. Semi-amplifikace probíhá během prvních pěti cyklů a končí vytvořením plných amplikonů s komplementárním 5' a 3' koncem. Ty se následně spojí do vlásečkových útvarů a jsou amplifikovány na principu běžné PCR.

Výhody MALBAC oproti klasické PCR:

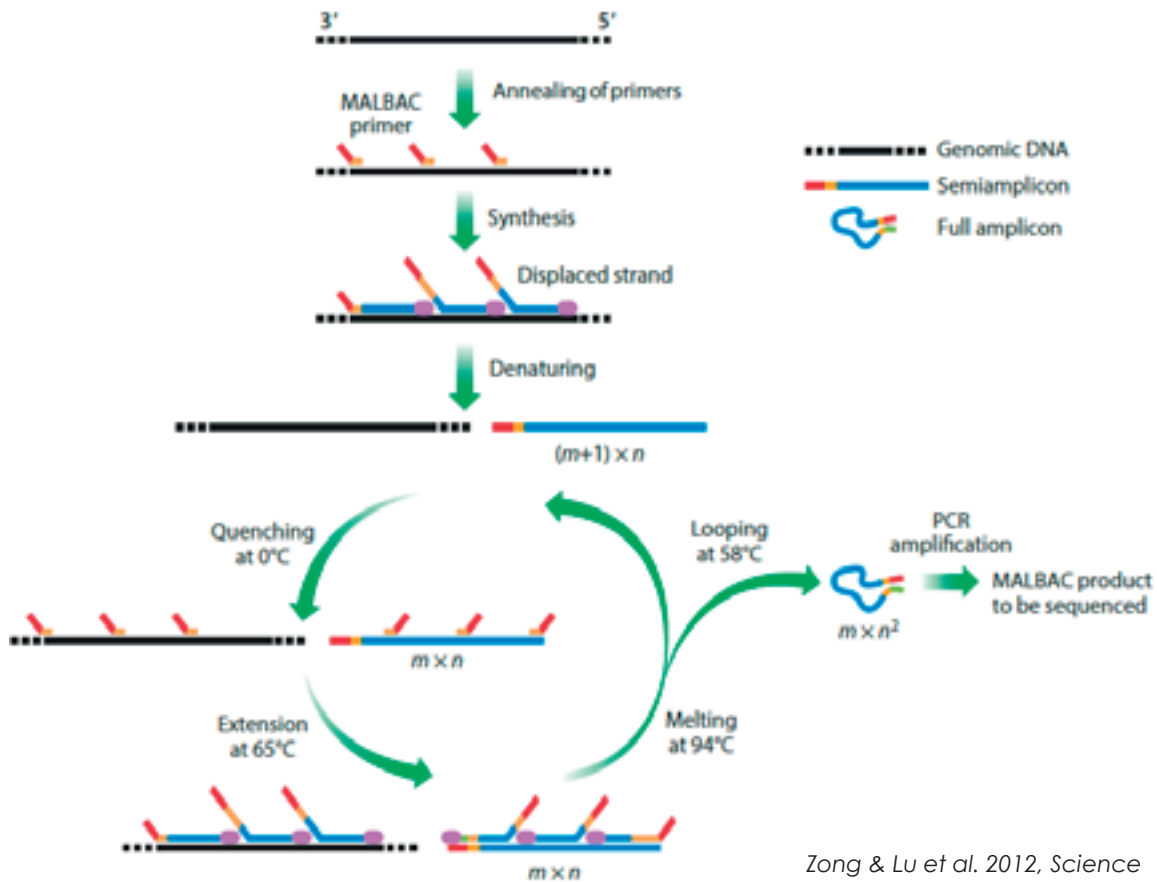
- menšího vstupní množství templátu
- vyšší pokrytí a eliminace technických chyb plynoucích z chybovosti polymerázy
- nižší výskyt falešně pozitivních a falešně negativních variant

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

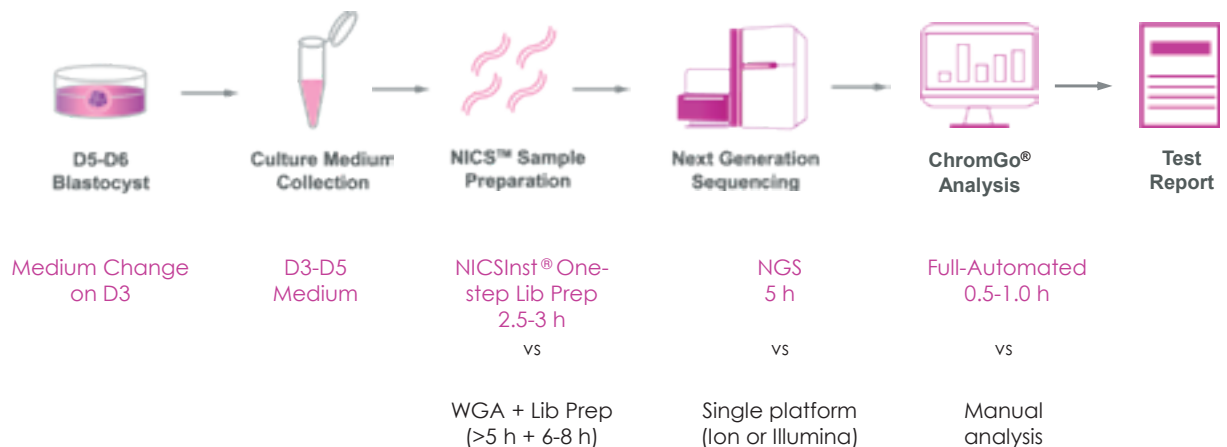
- omezení pouze na biopsie schopná embrya
- nebezpečí poškození embrya
- falešně pozitivní a falešně negativní výsledky z důvodu výskytu mozaicismu

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

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



Pracovní postup NICS (neinvazivní preimplantační screening)



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

Novorozenec- screening SCID & SMA



Zaměření

Kity pro genetický novorozenec-
ký screening těžké kombinované
imunodeficiency (SCID) a spinální
muskulární atrofie (SMA)

Vstupní materiál

Suchá krevní kapka na Guthrieho
kartičce

Technologie

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

Jednoduchost

2 pipetovací kroky minimalizují
riziko kontaminace vzorku nebo
pipetovací chyby

<3 hodiny od vzorku k výsledku

Až 82 vzorků analyzováno současně

Kompatibilita

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

Status

CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

Společnost ImmunoIVD

se specializuje na výrobu testů pro genetický screening novorozenců. Pracovní postup je založen na formátu 96-jamkových destiček bez nutnosti automatizace a skládá se ze 4 kroků: přenos vzorku, omytí DBS, eluce DNA a real-time PCR.

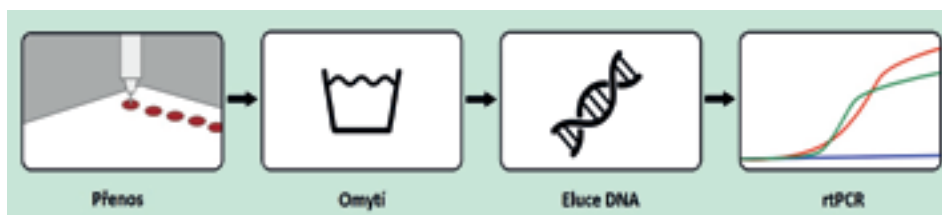
Těžká kombinovaná imunodeficiency

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

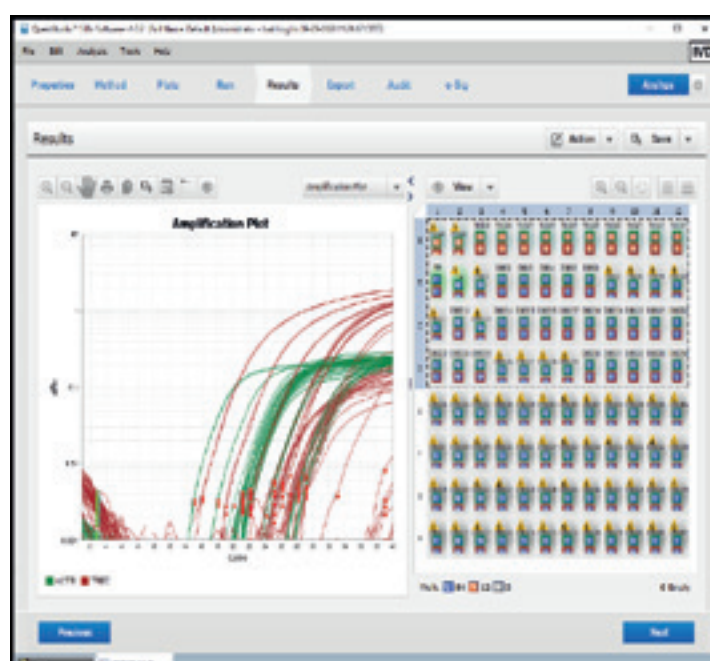
Spinální muskulární atrofie

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

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



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



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

Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
4-2015-T / 12-2015-T	SPOT-it™ TREC Screening kit	82
4-2015-TK / 12-2015-TK	SPOT-it™ TREC & KREC Screening Kit	81
4-2020-TS / 12-2020-TS	SPOT-it™ TREC & SMN1 Screening Kit	82
4-2020-TKS / 12-2020-TKS	SPOT-it™ TREC, KREC & SMN1 Screening Kit	81

GENETIKA



Cystická fibróza – diagnostika pomocí NGS



Zaměření	Certifikovaný diagnostický kit pro detekci mutací v genu CFTR pomocí NGS celého genu
Vstupní materiál	10 ng gDNA z plné krve nebo suchých krevních kapek
Technologie	Amplikonové sekvenování, inovativní jedno zkumavkový přístup
Jednoduchost	Příprava knihovny do 5 hodin (<45 min manuální práce) Detekce SNV a CNV v kódujících oblastech, hlubokých intronových mutací i poly-T a -TG repetice v jedné reakční zkumavce
Kompatibilita	Validováno pro přístroje Illumina
Vyhodnocení	Software Amplicon Suite (Smart-Seq)
Status	CE IVD v souladu s IVDR 2017/746

Cystická fibróza je závažné, autosomálně recesivní onemocnění, které postihuje plíce, pankreas a další exokrinní tkáně. Bez včasné léčby může být život ohrožující. Od objevení genu CFTR bylo popsáno více než 2 000 variant, z nichž mnohé mají klinický význam.

Devyser CFTR představuje komplexní řešení pro celogenové sekvenování genu CFTR metodou NGS. Díky unikátnímu „one-tube“ přístupu při přípravě knihovny se snižuje riziko kontaminace, záměny vzorků i časová náročnost.

Detekované varianty a oblasti genu CFTR:

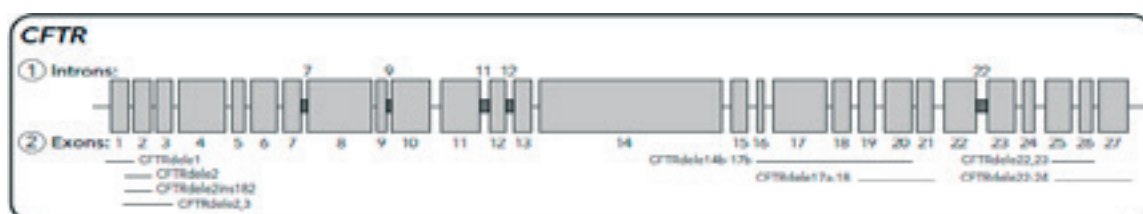
- promotor
- všechny exony
- exon/intronové spoje
- klinicky významné intronové oblasti
- rozsáhlé strukturní přestavby genu
- přímá detekce nejčastějších CNV
- polyT varianty v intronu 9
- TG repetice při poly-T oblasti

Pracovní postup – příprava knihoven nikdy nebyla tak snadná!

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

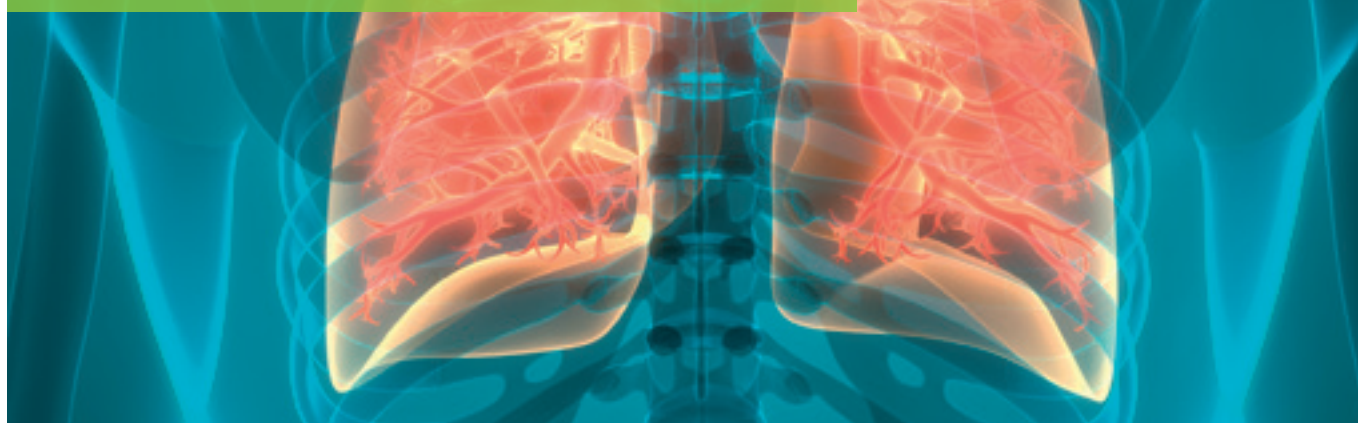


Exony, strukturální delecce a hluboké intronové regiony genu CFTR pokryté v Devyser CFTR



Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
8-A101-24	Devyser CFTR	24
8-A101-96	Devyser CFTR	96
8-R101-24	Devyser CFTR NGS (IVDR)	24
8-R101-96	Devyser CFTR NGS (IVDR)	96

Alelicky specifická detekce mutací pro diagnostiku cystické fibrózy



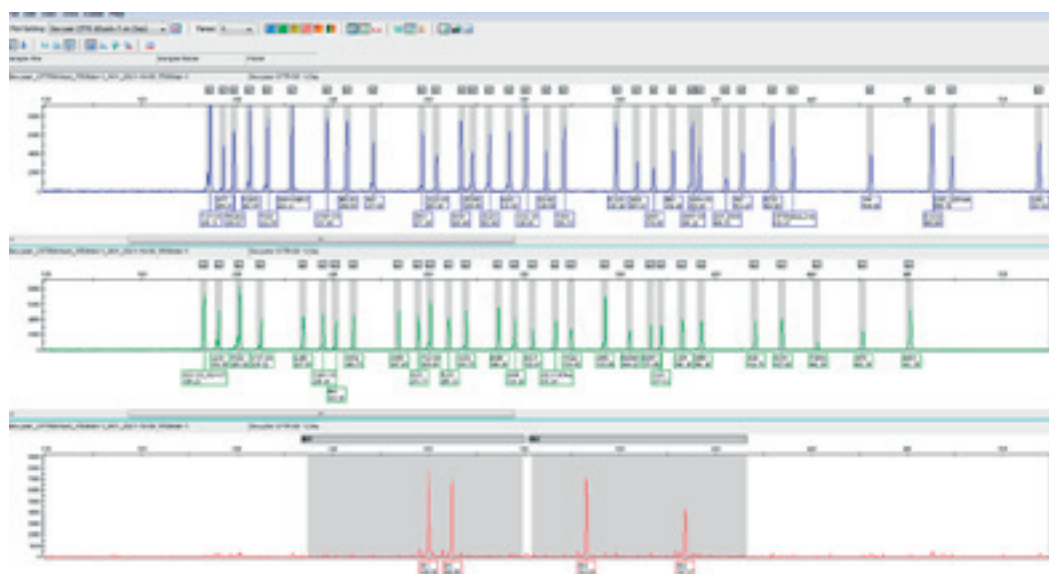
Zaměření	Kity pro detekci mutací (vč. polyT/TG repetice) způsobujících cystickou fibrózu.
Vstupní materiál	12,5 ng gDNA z plné krve.
Technologie	Multiplexní alelově specifická PCR amplifikace s navazující fragmentační analýzou.
Jednoduchost	2 PCR reakce na vzorek (wild-type mix a mutation mix). ID markery pro confirmaci identity vzorku pro minimalizaci rizika záměny vzorků. Navrženy pro maximální zachytnost CFTR mutací v evropské populaci.
Kompatibilita	Validováno pro přístroje ABI a SeqStudio.
Vyhodnocení	Software GeneMapper.
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC.

Design panelu Devyser CFTR 68 zaměřený na evropskou populaci

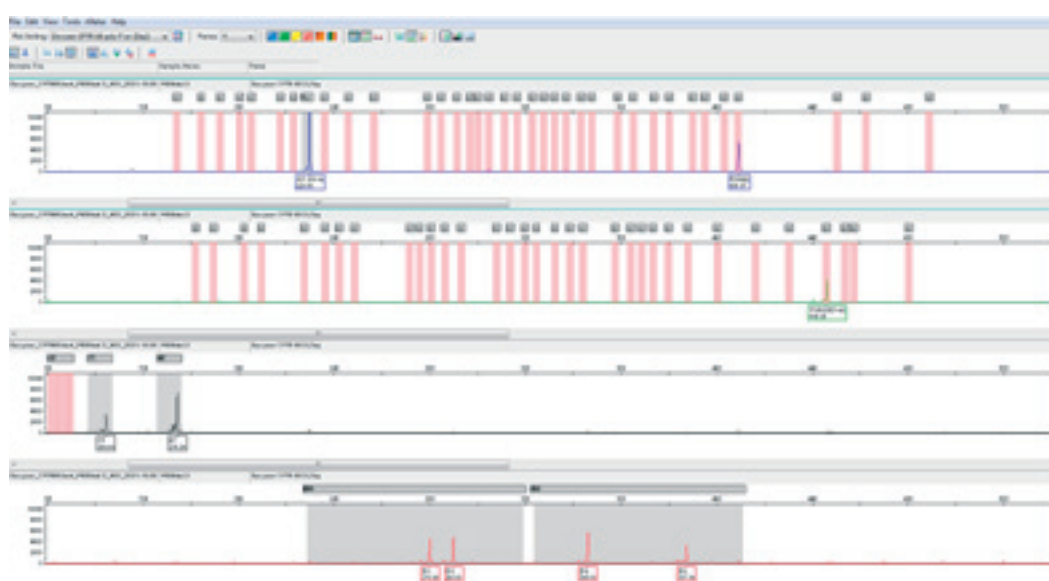
711+1G>T	L218X	2143delT	Q890X**
2043delG	621+2T>C**	Y569D	R1066C
1677delTA	1717-1G>A	R1162X	R347H
W1282X	L206W	A561E**	R347P
R1283M	E92X	S1251N**	1161delC**
K710X **	3120+1G>A	P67L	1154ins TC
3849+10kb-C>T	G542X	R1158X	E92K
I507_F508-wt*	S549N	1609delCA	I336K
2789+5G>A	G551D	Q493X	R334W
M1101K	712-1G>T	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		

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

• Mix 1 (wild-type)



• Mix 2 (mutované alely)



Katalogové číslo	Název	Počet reakcí
D8-A045	Devyser CFTR 68 CE-IVD	8/24
8-A031	Devyser CFTR Core CE-IVD	48

Detekce AZF delecí chromozómu Y



Zaměření	Kity pro základní screening i rozšířené testování AZF mikrolecí na Y-chromozomu
Vstupní materiál	50–300 ng gDNA z plné krve
Technologie	PCR amplifikace STS (sequence-tagged sites) markerů v AZFa, AZFb a AZFc oblastech s navazující fragmentační analýzou
Jednoduchost	Amplifikace všech markerů v jedné PCR směsi Jedna zkumavka na vzorek snižuje riziko záměny nebo kontaminace vzorků
Kompatibilita	Validováno pro přístroje ABI a SeqStudio
Vyhodnocení	Software GeneMapper
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

Diagnóza mikrolecí Y chromozomu

patří mezi nejčastější genetické příčiny mužské neplodnosti. Bylo prokázáno, že u mužů s jinak nevysvětlitelnou poruchou spermatogeneze (azoospermie nebo těžká oligozoospermie) dochází často k mikrolecím v oblastech AZFa, AZFb a AZFc na dlouhém rameni lidského Y chromozomu (Yq11). PCR analýza Y chromozomu je důležitým screeningovým nástrojem při vyšetřování neplodných mužů, kteří se rozhodli pro techniky asistované reprodukce.

Produkty Devyser AZF v2 a Devyser AZF Extension v2

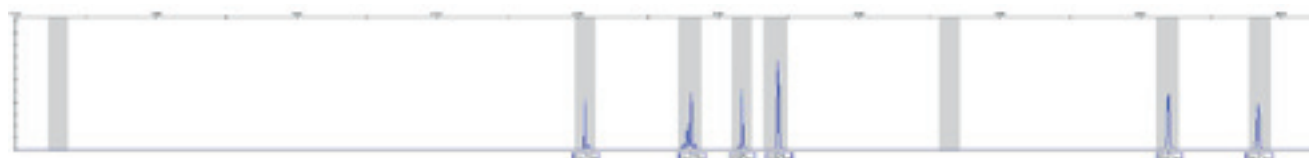
umožňují zachytit AZF mikrolece a zahrnují všechny markery podle poslední doporučení EAA (European Academy of Andrology) a EMQN (European Quality Monitoring Network Group).

Souprava	Devyser AZF v2	Devyser AZF Extension	Devyser AZF Extension v2
Markery AZFa regionu	sY86, sY84	sY82, sY83, sY1065, sY88	sY82, sY1064, sY1065, sY88
Markery AZFb regionu	sY127, sY134	sY105, sY121, sY1192, sY153	sY105, sY121, sY1224, sY1192, sY153
Markery AZFc regionu	sY255, sY254	sY1191 (gr/gr), sY1291 (gr/gr), sY160 (heterochromatin)	sY1191 (gr/gr), sY1291 (gr/gr), sY160 (heterochromatin)
Kontrolní markery	sY14, ZFX Y	sY14, ZFX Y	sY14, ZFX Y

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

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

Výsledek pacienta s chybějícími markery sY255 a sY254, značící delecí v AZFc regionu, získaný kitem Devyser AZF v2.



Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
8-A019.2	Devyser AZF v2	25
8-A020	Devyser AZF Extension	25
8-A415-RUO	Devyser AZF Extension v2 (RUO)	25

TarCET v2 IVDR: Více testů v jednom běhu

NOVINKA



Zaměření	Předdesignované panely pro cílenou NGS analýzu
Vstupní materiál	250 ng gDNA z plné krve nebo bukalních stěrů
Technologie	Hybrid capture-based enrichment
Jednoduchost	Jeden protokol pro všechny panely Možnost automatizace
Kompatibilita	Validováno pro sekvenátory Illumina
Vyhodnocení	Software VEGA pro detekci SNV, InDel a CNV Software SIRIUS pro správu dat, vizualizaci a batching
Status	CE IVD v souladu s IVDR 2017/746

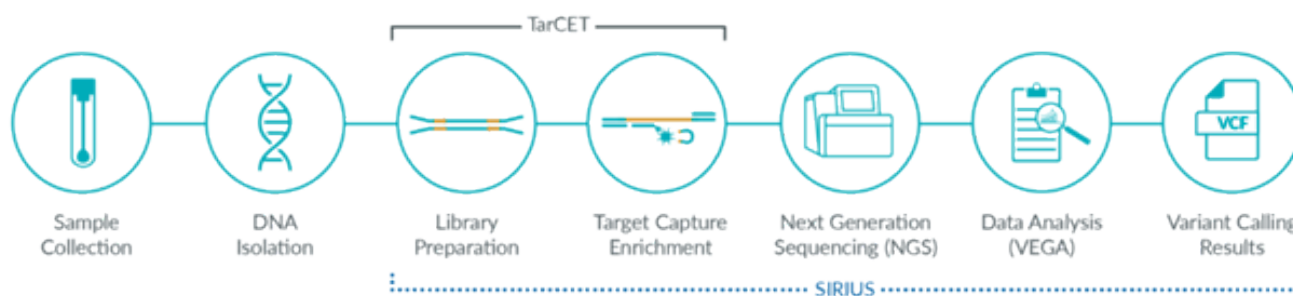
Medicover Genetics nabízí spolehlivé a jednoduše použitelné portfolio kitů pro genetické testování. **TarCET V2 IVDR kity** umožňují přesnou, rychlou a cenově efektivní detekci genetických variant. Soupravy obsahují veškeré reagenty pro univerzální přípravu knihoven a obohacení cílových oblastí.

Všechny TarCET panely je možné kombinovat v jednom pracovním postupu, což umožňuje analýzu několika oblastí v jednom sekvenačním běhu.

Hlavní výhody proti předchozí verzi:

- Možnost použití bukalního stěru a krve
- Jednodušší protokol bez potřeby trouby a rotátoru
- Méně PCR kroků, kratší pracovní postup
- Možnost fragmentace DNA sonikací nebo enzymatickým štěpením
- Až o 40 % nižší požadavky na sekvenování

Uniformní pracovní postup TarCET v2 panelů



Dostupné předděsignované TarCET v2 IVDR panely

Název panelu	Popis panelu
TarCET Carrier Screening Core Kit	19 genů - analýza u jedinců s neznámým nosičstvím
TarCET Carrier Screening Comprehensive Kit	228 genů - rozšířený panel pro stav nositele
TarCET Infertility Kit	54 genů (neplodnost žen) + 39 genů (neplodnost mužů) vč. strukturálních a numerických abnormalit gonozomů
TarCET Neonatal Kit	140 genů - analýza u symptomatických a presymptomatických novorozenců
TarCET Metabolic Kit	223 genů - hlavní třídy dědičných metabolických poruch
TarCET Hereditary Cancer Kit	62 genů - 24 syndromů spojených s dědičnou predispozicí k rakovině
TarCET Cardiac Comprehensive Kit	292 genů - dědičné kardiovaskulární poruchy
TarCET Cardiomyopathy Kit	98 genů - dědičné kardiomyopatie
TarCET Arrhythmia Kit	42 genů - dědičné arytmie
TarCET Aortopathy Kit	48 genů - dědičné aortopatie
TarCET Congenital Heart Defects Kit	80 genů - dědičné vrozené srdeční vady
TarCET FH, PH and RAS Kit	11 genů (FH - familiární hypercholesterolémie), 11 genů (PH - plicní hypertenze), 30 genů (RAS - rasopatie)

FH kit – komplexní diagnostika dědičné familiární hypercholesterolémie



Zaměření	Diagnostický kit pro sekvenaci kausálních genů podmiňujících vznik familiární hypercholesterolémie, detekci polymorfismů asociovaných s hladinou LDL-cholesterolu a odpovědí pacienta na terapii statiny
Vstupní materiál	Jeden vzorek – jedna zkumavka
Technologie	Amplikonové sekvenování, inovativní jedno zkumavkový přístup
Jednoduchost	Žádné plýtvání penězi a časem za detekci nadstandardních lokusů s neznámým klinickým dopadem na léčbu pacienta
Kompatibilita	Minimalizace provozních nákladů díky optimálnímu využití kapacity sekvenátoru Maximální počet vyšetřených pacientů v jednom runu
Vyhodnocení	Software AmpliconSuite (SmartSeq)
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

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

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

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

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

Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
8-A109	Devyser FH NGS	24, 48

Talasémie – komplexní a rychlá diagnostika pomocí NGS



Zaměření	Diagnostický kit pro sekvenaci kauzálních genů HBA1, HBA2 a HBB asociovaných s rozvojem α - a β -talasémie
Vstupní materiál	10 ng gDNA z plné krve
Technologie	Amplikonové sekvenování, inovativní jedno zkumavkový přístup
Jednoduchost	Jednodenní pracovní postup (<45 min manuální práce) Detekce SNV, InDel a dvojí detekce CNV v jediném testu
Kompatibilita	Validováno pro Illumina MiSeq, MiniSeq a iSeq 100
Vyhodnocení	Software Amplicon Suite (Smart Seq)
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

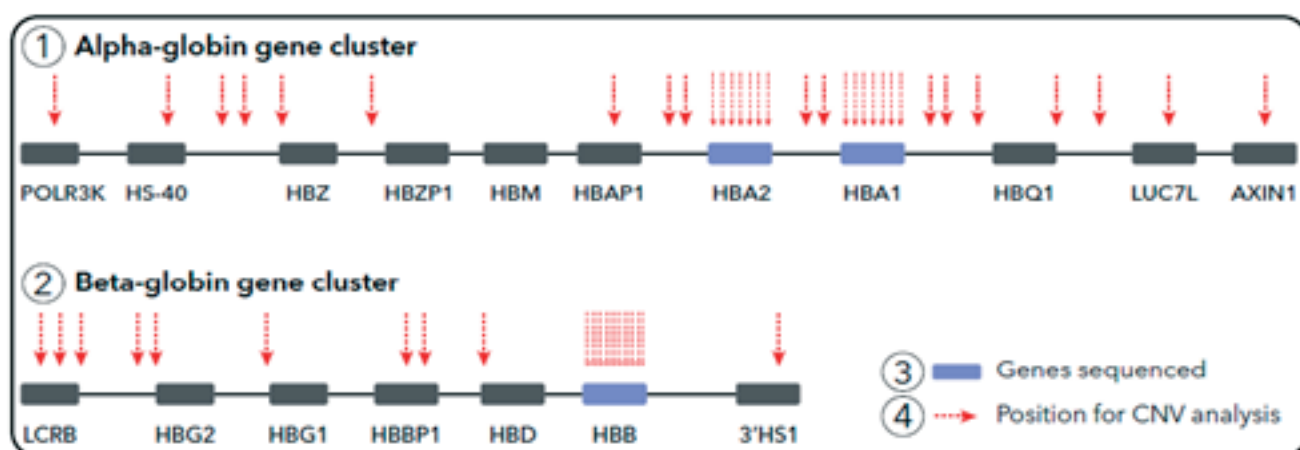
Talasémie je jednou z nejčastějších monogenních chorob. Je pro ni typická produkce abnormálního hemoglobinu. Podle toho, který řetězec hemoglobinu je poškozen, rozlišujeme α -talasémii a β -talasémii. α -talasémie je nejčastěji způsobena delecí v jednom nebo obou HBA genech. Příčinou β -talasémie jsou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

Homozygotní α -talasémie je téměř neslučitelná se životem (plod často umírá ještě v děloze v důsledku nedostatku kyslíku), homozygotní β -talasémie má rovněž velmi těžký průběh a u žen vede k neplodnosti. Heterozygotní talasémie mají obecně mnohem mírnější průběh.

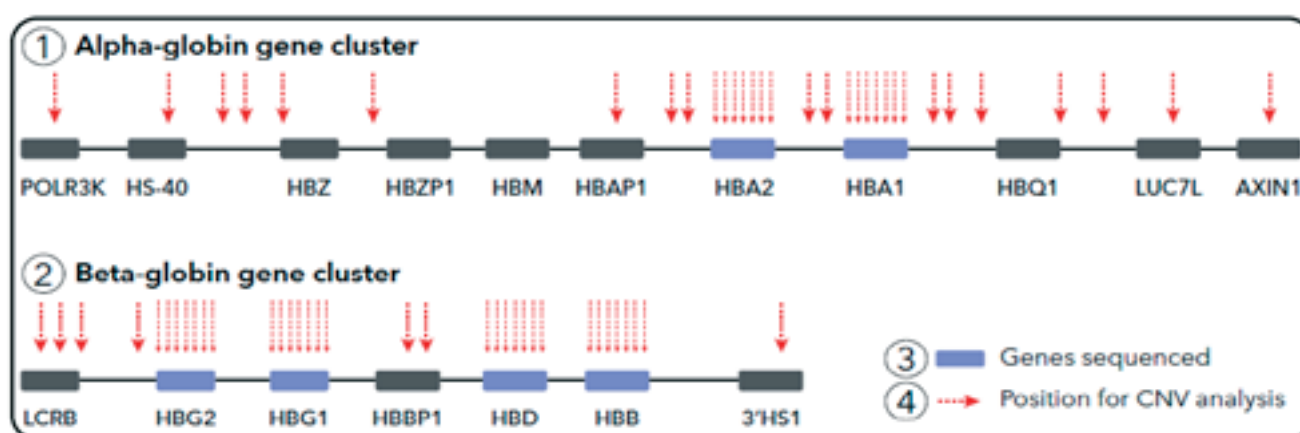
NOVINKA! Devyser Thalassemia v2 (8-A414-24-RUO)

pokrývá relevantní varianty v genech HBA1/2, HBB, HBD a HBG1/2. Inkorporovaná long-range PCR umožňuje detekci $\alpha 3.7$ and $\alpha 4.2$ delecí asociovaných s alfa thalasémií.

Pokryté pozice v genových klastrech alfa- a beta-globinu kitem Devyser Thalassemia NGS



Pokryté pozice v genových klastrech alfa- a beta-globinu kitem Devyser Thalassemia v2



Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
8-A106	Devyser Thalassemia NGS	24, 48, 96
8-A414-24-RUO	Devyser Thalassemia v2	24

Odhalte tajemství buněk pomocí single-cell řešení od Singleron Biotechnologies



Zaměření

Kity pro přípravu single-cell mRNA knihoven pro širokou škálu aplikací kombinující jednobuněčné celotranskriptomické profilování s cílově specifickým sekvenováním.

Vstupní materiál

Čerstvé nebo mražené tkáně, sortované buňky
SCOPE-čip SD: $1.5 \times 10^5 - 3.5 \times 10^5$ cells /mL, SCOPE-čip HD: $1.5 \times 10^5 - 5.0 \times 10^5$ cells /mL, SCOPE-čip LW: $0.3 \times 10^5 - 0.5 \times 10^5$ cells /mL

Technologie

Patentovaná mikrofluidní technologie - SCOPE-chip®

Jednoduchost

Bez potřeby specializovaného přístroje, možnost manuálního zpracování

Kompatibilita

Sekvenátory Illumina, Element Biosciences AVITI™, MGI- DNB-seq G400, PacBio Sequel a Revio, ONT-PromethION a MinION

Vyhodnocení

Software CeleScope® a databáze SynEcoSys®

Status

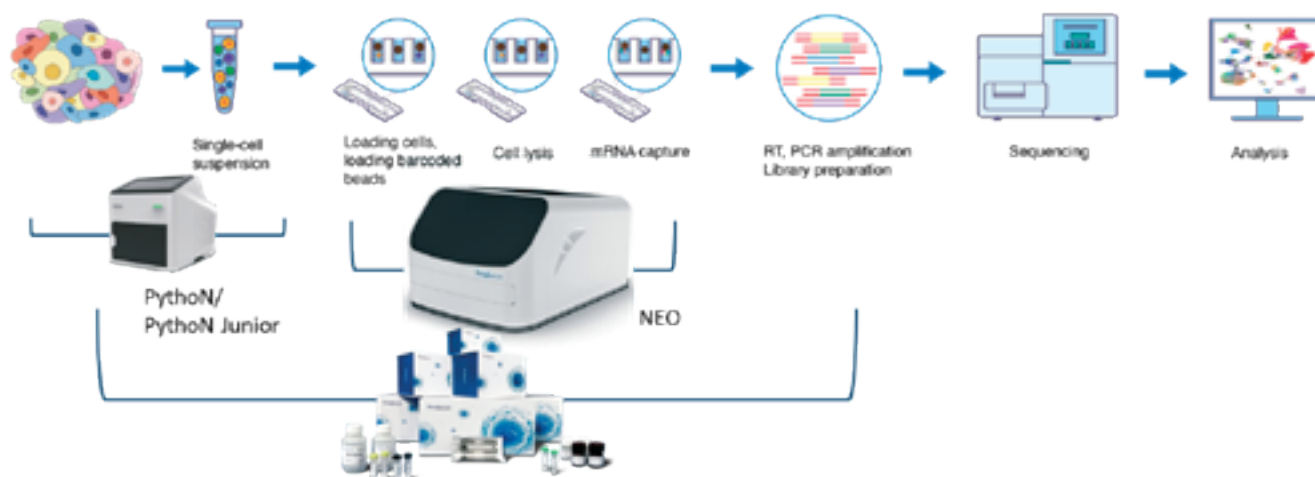
Pro výzkumné účely (RUO)

Singleron nabízí unikátní One-Stop-Shop řešení pro uchování a disociaci vzorků tkáně a následné rozdělení jednotlivých buněk, barkódování a konstrukci knihovny pomocí jednoho mikrofluidního čipu. Součástí kitů je také software pro analýzu dat a databáze pro interpretaci výsledků.

GEXSCOPE® Single Cell RNA Library Kit slouží pro přípravu single-cell mRNA knihovny z čerstvých vzorků a umožňuje profilaci transkriptomu až 30 000 buněk na vzorek. Poskytuje řešení od vzorku po přípravu NGS knihovny pomocí manuálního nebo automatizovaného pracovního postupu. Využívá patentovanou mikrofluidní technologii - SCOPE-chip®. Dostupný v balení po 2, 4 nebo 16 reakcích.

Clindex® Sample Multiplexing Kit využívá tzv. „click“ chemii pro poolování až 16 vzorků ve stejné single-cell sekvenační knihovně a umožňuje tak zjednodušení pracovního postupu, snížení nákladů, redukuje „batch effect“. Dostupné v balení po 1 reakci nebo 4 reakcích.

Manuální a/nebo automatizovaný pracovní postup



Singleron portfolio:

Kity:

GEXSOCPE®	profilace transkriptomu (buňky, jádra, kvasinky), profilace transkriptomu + V(D)J sekvence
sCircle®	kompletní profilování imunoreceptorů
FocuSCOPE®	profilace transkriptomu + cílené sekvence (mutace, fúze, virové sekvence), customizovatelné
DynaSCOPE®	profilace transkriptomu s časovým rozlišením
ProMoSCOPE®	profilace transkriptomu + kvantifikace glykosylace na povrchu buněk
AccuraCode®	rychlá analýza transkriptomu single-cell vzorků v jedné zkumavce
AccuraSCOPE®	analýza single-cell transkriptomu a genomu

Přístroje:

PythoN/PythoN Junior	automatizovaná disociace tkání
Neo	platforma pro automatizované zpracování SCOPE čipu

Software a databáze:

CeleSCOPE® software	zpracování single-cell sekvenačních dat, QC report a matice barkódů, matice exprese
SynEcoSys® database	přesná anotace typů buněk, data mining pro klinickou interpretaci, intuitivní rozhraní



K dispozici také komplexní sekvenační servis pokrývající všechny kroky od zpracování tkáně až po bioinformatickou analýzu!

Bližší informace ke konkrétním produktům dostupné na vyžádání.

Lexogen CORALL RNA Seq V2 pro analýzu celkového transkriptomu



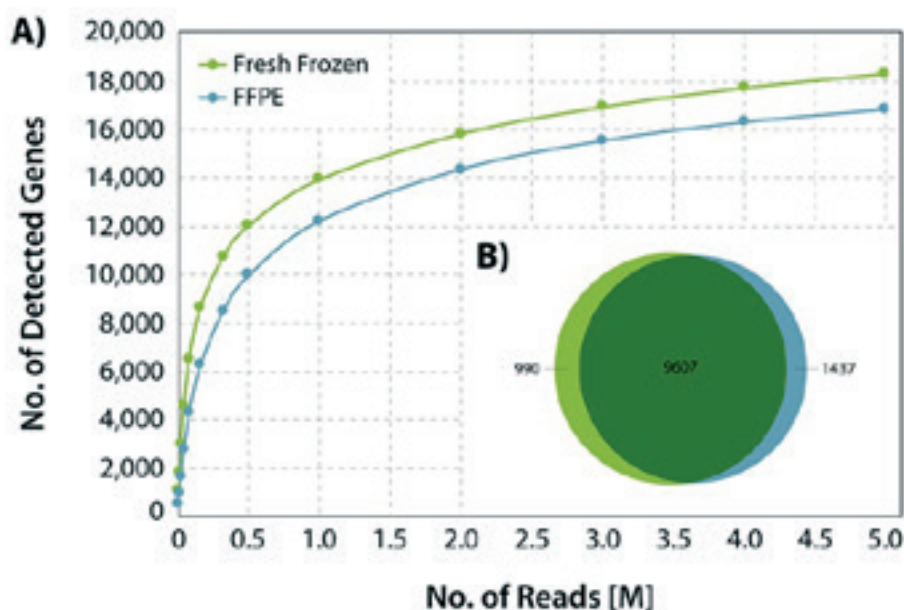
Zaměření	NGS kit pro přípravu knihovny a analýzu celkového transkriptomu
Vstupní materiál	1 - 1000 ng RNA izolované z FFPE bločků nebo čerstvé/mražené tkáně nebo krve
Technologie	Příprava knihovny je založena na fragmentation-free RNA-seq technologii s možností automatizace
Jednoduchost	Příprava knihovny během jednoho pracovního dne (< 6 hod)
Kompatibilita	Validováno pro přístroje Illumina
Vyhodnocení	CORALL Data Analysis Pipeline
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

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

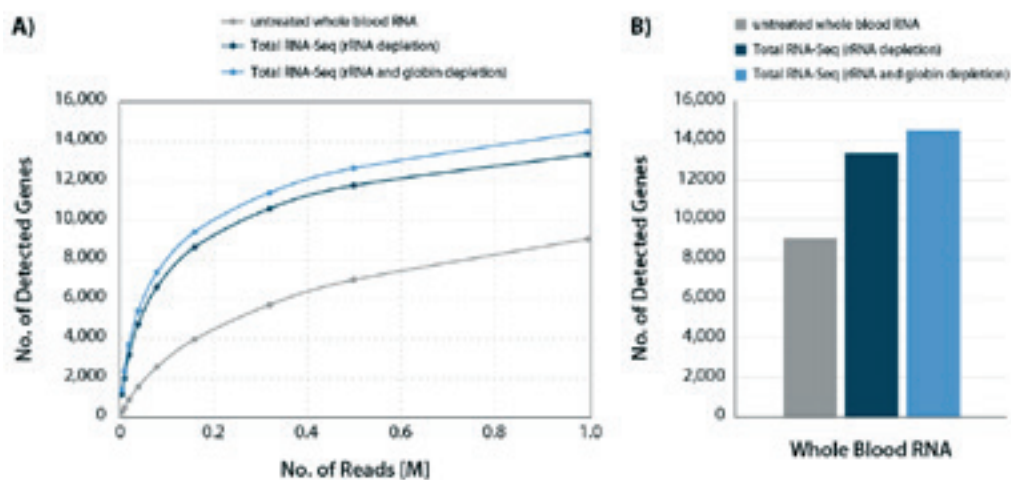
Lexogen je biotechnologická společnost, která patří mezi experty v oblasti analýzy RNA. Portfolio společnosti poskytuje komplexní a inovativní řešení pro analýzu RNA s hlavním zaměřením na vývoj technologií pro sekvenování RNA.

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

Vztah mezi počtem detekovaných genů a pokrytím dle typu vstupního materiálu



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



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

Lexogen LUTHOR kity pro ultrasenzitivní analýzu genové exprese

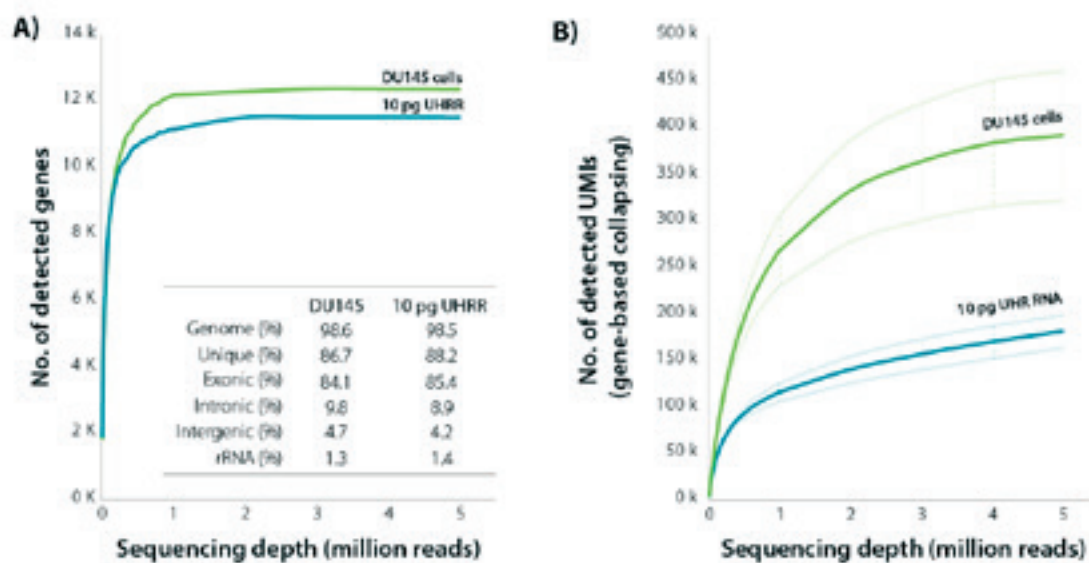


Zaměření	Kit pro přípravu NGS knihovny na ultrasenzitivní profilování genové exprese
Vstupní materiál	10 – 1000 pg purifikované RNA (1 – 100 buněk na vzorek)
Technologie	Profilování genové exprese na úrovni jednotlivých buněk pomocí High-Definition scRNA-Seq technologie
Jednoduchost	Příprava knihovny během jednoho pracovního dne (< 6 hod)
Kompatibilita	Kompatibilní s přístroji Illumina, MGI a Element Biosciences
Vyhodnocení	Software Kangooroo
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

Jedna buňka typicky exprimuje tisíce různých genů současně. Většina z těchto genů je přítomna pouze v několika málo kopiích, které konvenčním přístupem nejsou zachyceny. Sekvenování RNA na úrovni jednotlivých buněk ve vysokém rozlišení (**HD scRNA-Seq**) zachytí jakoukoli mRNA přítomnou ve vzorku, včetně málo exprimovaných transkriptů (méně než 10 kopií). HD scRNA-Seq tak poskytuje komplexní přehled o celkovém transkriptomickém statusu každé jednotlivé buňky.

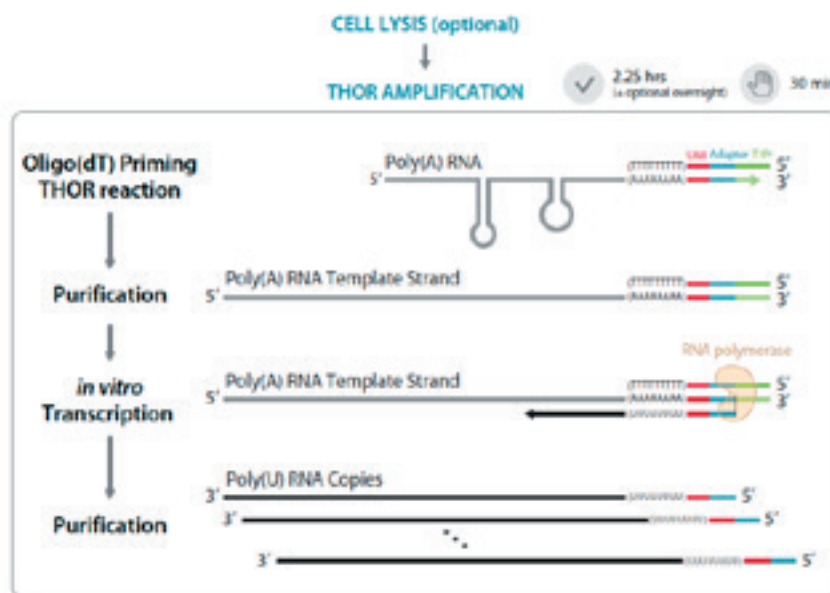
LUTHOR kity s technologií HD scRNA-Seq funguje nejlépe s extrémně malým vstupním množstvím RNA. Tím, že detekuje více genů, než klasické metody hromadného scRNA-Seq, rozšiřuje možnosti transkriptomické analýzy do nových vědeckých aplikací, jako jsou analýza diferenciální genové exprese na úrovni jednotlivých buněk, detailní popis buněčných subpopulací, analýza RNA vzácných buněk nebo analýza RNA na subbuněčné úrovni.

Vysokoprocenní úspěšnost detekce genů při hloubce čtení 1M



Obrázek 1: Citlivost LUTHOR HD: A) Grafy ukazují průměrný počet detekovaných genů na buňku DU145 a 10 pg referenční lidské RNA (UHRR) ve čtyřech opakováních při postupně snižovaném počtu čtení. Tabulka ukazuje metriky zarovnání sekvenování při 1 milionu čtení. Variabilita mezi opakováními je minimální. **B)** Grafy zobrazují průměrný počet UMI (unikátních molekulárních identifikátorů) detekovaných na buňku DU145 a 10 pg UHRR ve čtyřech opakováních. Počet transkriptů je přímo úměrný velikosti buněk – větší buňky mají více transkriptů, menší méně.

Patentovaná THOR amplifikace LUTHOR kitů



Obrázek 2: Amplifikace THOR. Šedá: původní RNA, Černá: amplifikovaná RNA (aRNA), Červená: UMI (unikátní molekulární identifikátor), Světle modrá: P7 adaptér pro Illuminu, Světle zelená: T7 promotor.

Souprava	Počet reakcí
LUTHOR HD	24, 96
LUTHOR HD Pool (s LPII barkody pro velké počty vzorků)	96

Lexogen QuantSeq kity pro rychlou analýzu genové exprese



Zaměření	NGS kit pro přípravu knihovny určený zejména pro profilování genové exprese
Vstupní materiál	1 - 500 ng RNA izolované z čerstvé/ mražené tkáně, krve nebo FFPE bločků
Technologie	Patentovaná technologie QuantSeq, která cílí pouze na 3' konce mRNA molekul, čímž dochází k úspoře místa při sekvenování
Jednoduchost	Příprava knihovny během jednoho pracovního dne (< 4,5 hod) s možností automatizace
Kompatibilita	Kompatibilní s přístroji Illumina, MGI a Element Biosciences
Vyhodnocení	Software Kangooroo
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

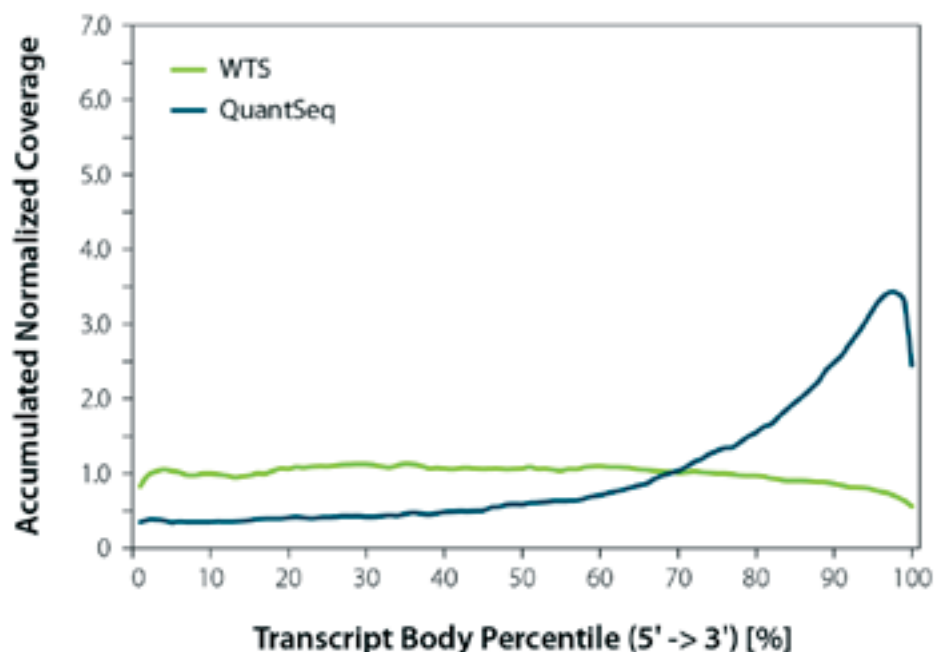
3' UTR oblast je oblast messengerové RNA, která se nachází za terminačním (STOP) kodonem. Její sekvence a délka jsou vysoce variabilní v závislosti na jednotlivých genech, ale obsahuje několik společných motivů blízko místa polyadenylace. Vzhledem k tomu, že celková sekvence je specifická pro každý gen, může být 3' UTR použita k identifikaci genů, ale také k dalším studiím, jako je určení alternativních míst polyadenylace.

QuantSeq má různé verze dle aplikace:

- **QuantSeq FWD V2 s UDI** pro optimální multiplexování vzorků.
- **QuantSeq REV** pro identifikaci poly(A) míst.
- **QuantSeq-Pool** pro zpracování velkého počtu vzorků.
- **QuantSeq-Flex** pro přizpůsobené experimenty.

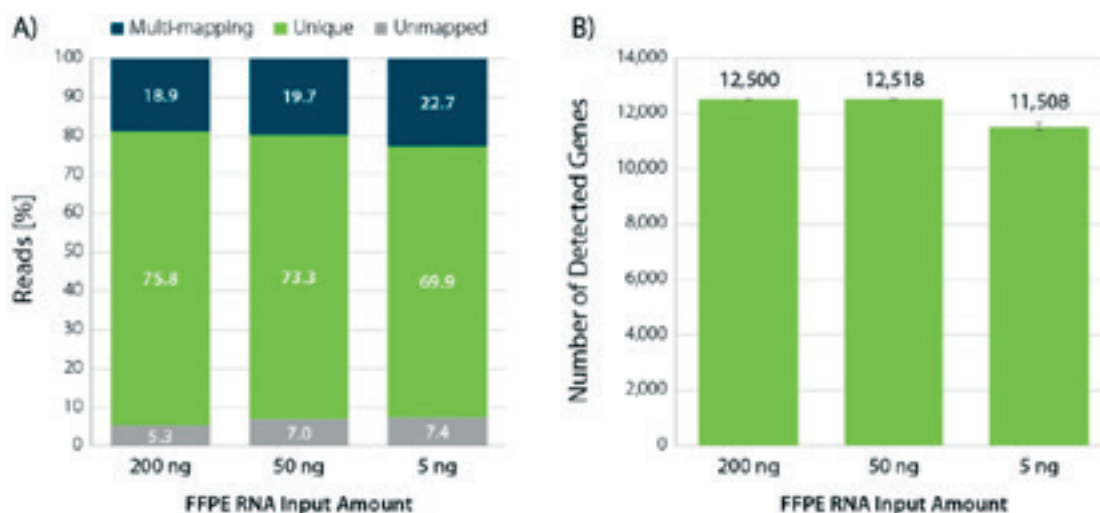
Každá verze je navržena pro specifické potřeby výzkumu.

Pokrytí transkriptů 3' konců pro úsporné sekvenování



Obrázek 1: Akumulované pokrytí transkriptomu pro celotranskriptomové sekvenování ve srovnání s QuantSeq knihovnou bylo analyzováno pomocí nástroje geneBody_coverage.py, který je součástí balíčku RSeQC.

Excelentní výkon při širokém rozsahu množství vstupní RNA



Obrázek 2: Základní statistiky mapování (A) a detekce genů (B) pro knihovny QuantSeq FFPE vytvořené z 200 ng, 50 ng a 5 ng FFPE RNA z jater myši (DV200 = 46,3 %) při 5 milionech přečtení na vzorek.

Souprava	Počet reakcí
QuantSeq FWD v2 with UDI	24, 96, 384
QuantSeq REV (Reverse)	24, 96
QuantSeq-Pool	96
QuantSeq-Flex	24, 96

Komplexní řešení pro sekvenování lidského exomu a mitochondriální DNA


 NOVINKA

Zaměření	Analýza lidského exomu a mitochondriálního genomu od DNA k finálnímu reportu
Vstupní materiál	Od 100 ng gDNA z plné krve
Technologie	Hybrid capture-based enrichment
Jednoduchost	Hybridizace už od 1 hodiny nebo přes noc Zkrácený protokol bez nutnosti zahřívání pufrů Možnost automatizace a přizpůsobení designu
Kompatibilita	Validováno pro sekvenátory Element Biosciences, MGI, Illumina
Vyhodnocení	Software SeqOne
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

xGen™ Exome Hyb Panel v2 v kombinaci s **xGen™ Human mtDNA Hyb Panel** představuje řešení pro cílené obohacení exomových oblastí lidského genomu a mitochondriálního genomu.

Panel je navržený na základě referenční sekvence hg38 a pokrývá oblast 34 Mb. Díky individuálně testovaným sondám a optimalizovanému pracovnímu postupu poskytuje mimořádně konzistentní, přesné a spolehlivé výsledky.

Společně se softwarem SeqOne představuje efektivní a flexibilní řešení pro výzkum i klinické aplikace.

Další klíčové výhody panelu:

- Konzistentní výsledky při 1- i 12-plex capture
- Snížení nákladů při zachování kvality
- On-target >90 %
- Uniformní pokrytí i v GC bohatých oblastech
- Možnost přidání vlastních cílových oblastí
- Možnost automatizace s Hamilton, Opentrons, Beckman Coulter, Perkin Elmer, MGI, Sciclone

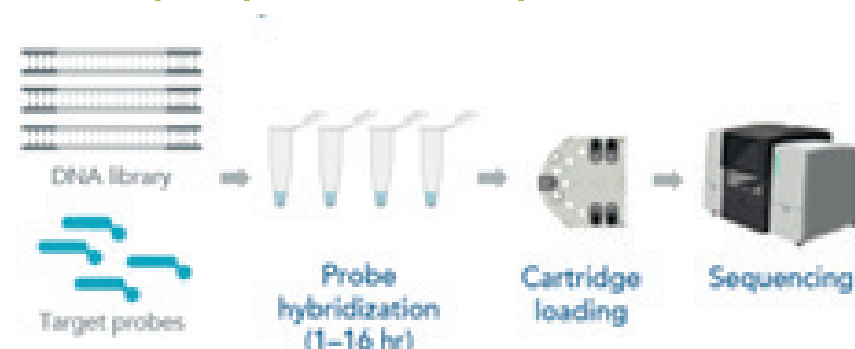
Tradiční hybridizační postup (exom a panely)



xGen™ Exome Sequencing Kit Trinity pro Element

- NGS panel využívající chemii od IDT a hybridizační pracovní postup Trinity™
- Sekvenování celého lidského exomu na platformě Element Biosciences AVITI™
- Nejrychlejší celoživotní řešení na trhu
- Minimalizace manuálních kroků (<4 hodiny manuální práce)
- Vynikající metriky kvality (Q30 ≥ 90 %, On-target ≥ 85 %)
- Validováno pro přípravu a sekvenování až 24 knihoven současně

Pracovní postup s Element Trinity



xGen™ NGS reagentie pro celogenomové sekvenování

- Komplexní pohled na celý mapovatelný genom a jeho variabilitu
- Rychlý tříkrokový protokol, příprava knihovny do 4 hodin
- Nízké vstupní množství DNA od 1 ng
- Dostupný v balení po 16 nebo 96 reakcích
- xGen Normalase™: automatická normalizace pro efektivní multiplexování
- Vhodný pro automatizaci, kompatibilní s různými pipetovacími platformami

Panely pro cílené sekvenování s využitím hybrid capture technologie



 NOVINKA

Zaměření	Předdesignované panely pro cílenou NGS analýzu
Vstupní materiál	100 ng gDNA z plné krve
Technologie	Hybrid capture-based enrichment
Jednoduchost	Hybridizace už od 1 hod. nebo přes noc Zkrácený protokol bez nutnosti zahřívání pufrů Možnost automatizace a přizpůsobení designu
Kompatibilita	Validováno pro sekvenátory Element Biosciences, MGI, Illumina
Vyhodnocení	Software SeqOne
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

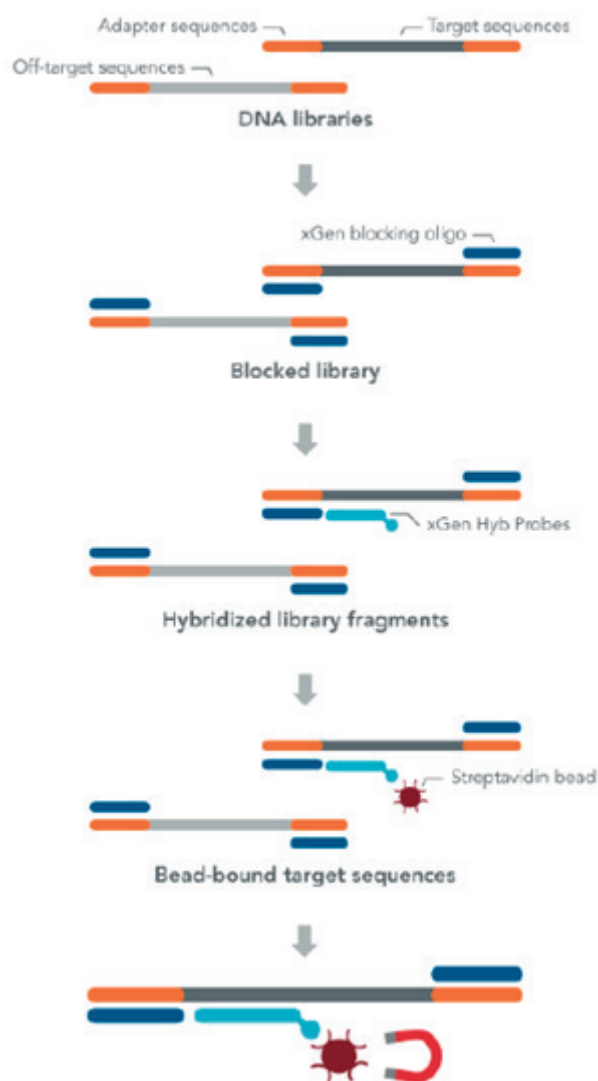
Objeďte portfolio produktů od společnosti IDT pro cílené sekvenování DNA metodou hybrid capture. Řada xGen™ NGS umožňuje přesné, flexibilní a efektivní sekvenování cílových oblastí genomu s vysokou specifitou, hloubkou a uniformitou pokrytí.

xGen™ sondy jsou navrženy pro použití s **xGen™ Hyb and Wash Reagents v3 Kit** k přípravě knihoven na sekvenování.

Další výhody xGen™ hyb capture technologie:

- Kratší a jednodušší pracovní postup (oproti verzi v2)
- Kompatibilita s různými typy knihoven a adaptérů
- Ověřená kvalita, reprodukovatelné výsledky
- Uniformní pokrytí i v GC bohatých oblastech
- Rychlá dostupnost a technická podpora
- Možnost automatizace s Hamilton, Opentrons, Beckman Coulter, Perkin Elmer, MGI, Sciclone

Pracovní postup xGen™ panelů založených na hybrid capture technologii



Dostupné preddesignované xGen™ Hyb Capture panely

Název panelu	Popis panelu
xGen™ Exome Hyb Panel	Zahrnuje oblast 34 Mb pro celoexomové sekvenování
xGen™ AML Cancer Hyb Panel	Zahrnuje >260 genů asociovaných s AML
xGen™ Inherited Diseases Hyb Panel	Zahrnuje >4500 genů a 180 SNP asociovaných s dědičnými chorobami
xGen™ Pan-Cancer Hyb Panel	Zahrnuje 127 genů napříč 12 typů nádorů
xGen™ CNV Backbone Hyb Panel	Spike-in panel pro identifikaci CNV
xGen™ Human ID Hyb Panel	Spike-in panel pro identifikaci jedince z populace >5 milionů biologických vzorků
xGen™ Human mtDNA Hyb Panel	Spike-in panel pro detekci variant v mtDNA

Panely pro cílené sekvenování založené na amplikonech

NOVINKA

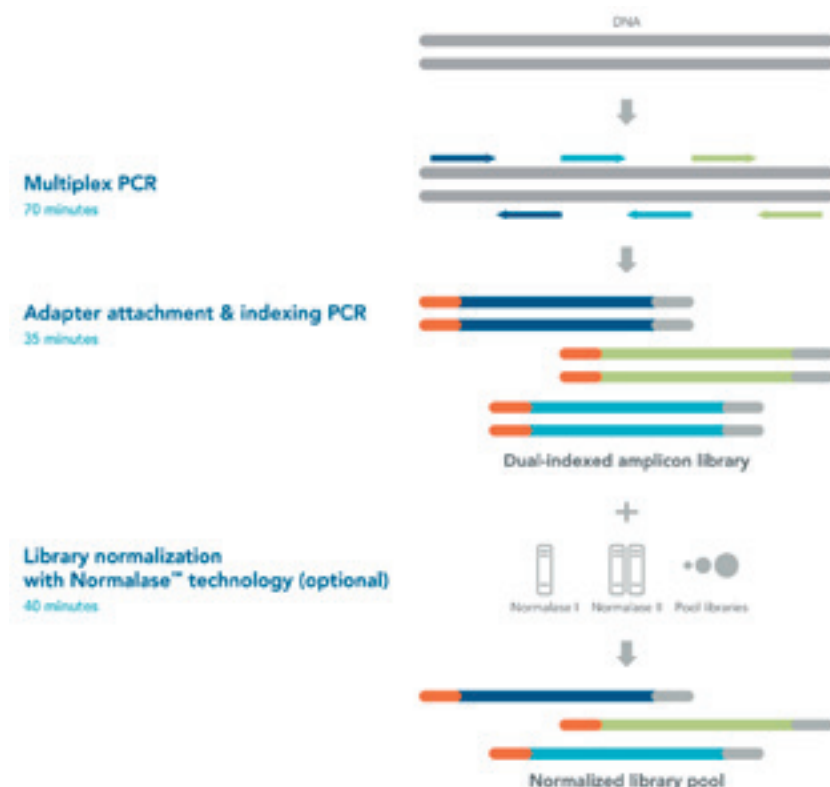
Zaměření	Předdesignované panely pro cílenou NGS analýzu
Vstupní materiál	gDNA, cfDNA nebo rRNA z různých zdrojů dle panelu
Technologie	Amplikonové sekvenování
Jednoduchost	Příprava NGS knihovny již za 2 hodiny Amplifikace všech cílových oblastí v jedné zkumavce Možnost automatizace a přizpůsobení designu
Kompatibilita	Validováno pro sekvenátory Element Biosciences, MGI, Illumina
Vyhodnocení	Software SeqOne
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

xGen™ Amplicon Panels od IDT jsou založené na technologii amplikonového sekvenování, která využívá tzv. super amplikony vznikající během jednokrokové multiplexní PCR. Výsledkem jsou knihovny s překrývajícím se pokrytím cílových oblastí v jediné zkumavce, čímž se snižuje počet kroků a tím i riziko chyb či kontaminace.

Další výhody xGen™ amplikonových panelů:

- Efektivní využití nízkého množství vstupního vzorku
- Jednoduchý a rychlý postup v jedné zkumavce
- Vysoká uniformita a on target pokrytí
- Možnost rozšířit přidáním xGen Custom Amplicon panelů
- Integrovaná normalizace knihoven – xGen Normalase™
- Možnost automatizace s Hamilton, Opentrons, Beckman Coulter, Perkin Elmer, MGI, Sciclone

Pracovní postup xGen™ panelů založených na ampliconovém sekvenování



Dostupné předdesignované xGen™ ampliconové panely

Zaměření panelu	Název panelu
Onkologická a dědičná onemocnění	xGen 56G Oncology Amplicon Panel xGen 57G Pan-Cancer Amplicon Panel xGen TP53 Amplicon Panel xGen EGFR Pathway Amplicon Panel xGen BRCA1/BRCA2 Amplicon Panel xGen BRCA1/BRCA2 PALB2 Amplicon Panel xGen Colorectal Amplicon Panel xGen Lung Amplicon Panel xGen Lynch Syndrome Amplicon Panel xGen Myeloid Amplicon Panel xGen CFTR Amplicon Panel 10–25 ng amplifikovatelné DNA
Infekční onemocnění	xGen SARS-CoV-2 Amplicon Panel xGen Monkeypox Virus Amplicon Panel xGen Respiratory Virus Amplicon Panel xGen HIV Amplicon Panel
Metagenomika	xGen 16S Amplicon Panel v2 xGen ITS1 Amplicon Panel
Identifikace osob	xGen™ Human Sample ID Amplicon Panel

Panely na míru pro flexibilní cílené sekvenování s IDT



 NOVINKA

Zaměření	Panely podle konkrétních potřeb pro cílenou NGS analýzu na míru
Vstupní materiál	Dle designu panelu
Technologie	Amplikonové sekvenování nebo Hybrid capture-based enrichment
Jednoduchost	Příprava amplikonové knihovny již za 2 hod. Hybridizace už od 1 hod. nebo přes noc Možnost automatizace
Kompatibilita	Validováno pro sekvenátory Element Biosciences, MGI, Illumina
Vyhodnocení	Software SeqOne
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

Společnost IDT nabízí tvorbu xGen panelů dle specifických požadavků koncového uživatele. Panely mohou být designovány pro cílené sekvenování metodou hybrid capture nebo amplikonového sekvenování.

Řada xGen™ NGS umožňuje přesné, flexibilní a efektivní sekvenování cílových oblastí genomu s vysokou specifitou, hloubkou a uniformitou pokrytí.

Navíc IDT nabízí možnost automatizace přípravy knihoven s Hamilton, Opentrons, Beckman Coulter, Perkin Elmer, MGI, Sciclone.

xGen™ Custom Hyb Capture panely jsou na míru navržené soubory biotinylovaných DNA sond, které jsou vysoce přesné, individuálně syntetizované a rovnoměrně zastoupené.

xGen™ Custom Amplicon panely jsou na míru navržené soubory primerů pro vytvoření více překrývajících se amplikonů. Panely umožňují multiplexování stovek až tisíců cílů v jedné zkumavce.

Klíčové vlastnosti xGen™ Custom Hyb Capture panelů

- Dostupné řešení pro každou velikost panelu – od jednotek genů po stovky genů
- Součástí je Zpráva o otestování funkčnosti navrhovaného NGS panelu
- Rychlé zpracování od návrhu sond po dodání otestovaného panelu
- Online nástroj xGen Panel Design Tool pro snadný návrh vlastního panelu
- Rozsáhlá kontrola kvality včetně využití ESI/MS pro otestování jednotlivých sond
- Dostupné v baleních po 16 nebo 96 reakcích
- Základní varianta služby počítá s vystavením funkčního panelu do 3 týdnů
- Varianta Accel zkracuje dobu vystavení panelu na 5 pracovních dní

Specifikace xGen™ Custom Amplicon panelů

Parametr	Specifikace
Rozsah vstupní DNA	10–25 ng amplifikovatelné DNA
Velikost ampliconů	Různé velikosti v závislosti na požadovaném typu vzorku: plná krev, buněčná kultura, FFPE vzorky, cfDNA (běžně max 150 bp)
Pokrytí navrhovaného designu	>90 % požadovaných bází
Čas potřebný k přípravě	2,5 hodiny od DNA po sekvenační knihovnu
Limit detekce	Pro varianty až 1% alelová frekvence
Rozsah velikosti panelu	Běžně 15–1500 ampliconů na panel
Možnosti multiplexingu	V závislosti na typu použitých indexovacích primerů
On-target %	>90 % on-target čtení
Uniformita pokrytí	>80 % uniformita pokrytí při průměrné hloubce >0,2

Možné oblasti využití xGen™ Custom Amplicon panelů

- Genotypizace
- Identifikace variant s limitem detekce od 1 %
- Identifikace variant typu SNP a InDel
- Identifikace somatických variant
- Cílené sekvenování patogenů i virů
- Genetický fingerprinting
- Tekutá biopsie

Platforma SeqOne: Spolehlivé řešení pro klinickou interpretaci NGS dat

NOVINKA



Zaměření	Komplexní platforma pro sekundární i terciární analýzu NGS dat
Vstupní data	FASTQ, VCF
Technologie	Cloudové end-to-end řešení Měsíční aktualizace databází
Zabezpečení	Patentovaný systém dvojího šifrování Hosting dat u poskytovatelů s certifikací ISO 27001 a HDS Certifikace společnosti podle ISO 13485 jako výrobce zdravotnických prostředků
Flexibilita	Kompatibilní s různými workflow a sekvenčními platformami
Vyhodnocení	Software SeqOne
Status	IVD třídy C v souladu s IVDR (EU) 2017/746

SeqOne je pokročilá softwarová platforma určená pro klinickou analýzu dat z NGS, která poskytuje analýzu germinálních a somatických variant, včetně HRD, MSI a TMB. Umožňuje kompletní zpracování od FASTQ souborů až po finální interpretaci genetických variant. Nabízí automatizovanou workflow, interpretaci dle doporučení ACMG a integraci s databázemi jako ClinVar, gnomAD nebo OMIM.

Klíčové nástroje:

- **DiagAI:** podpora diagnostických rozhodnutí pomocí umělé inteligence
- **Variant Knowledge Base (VKB):** správa a sdílení informací o genetických nálezech
- **Familiární analýza:** možnost analyzovat až 7 rodinných příslušníků současně
- **Výkonné filtrování variant:** podle klinické relevance, frekvence a dalších parametrů

Díky intuitivnímu rozhraní je vhodná jak pro menší laboratoře, tak i pro nemocnice a větší klinická pracoviště. SeqOne výrazně zkracuje čas od sekvenace po klinickou zprávu a nachází uplatnění v diagnostice dědičných onemocnění i onkogenetice.

Grafické rozhraní platformy SeqOne:

Filters	PATIENT	GENE	TRANSCRIPT	HGVS	EXON	EFFECT	CLINVAR	TRANSMISSION	HPO MATCH
	30.0%	SLC25A12	NM_020918.6	c.811L>I (p.A271Q)	9/10	High Frameshift	3 LP 2 VUS	AD AS Rett disorder, nonsyndromic	96% (95)
	49.0%	SLC25A12	NM_020918.6	c.818G>A (p.R272K)	9/10	Missense Missense	N/A	AD Coffin-Siris syndrome 2	96% (95)
	100%	BCRP1	NM_001128445.1	c.45+1_45+3del	N/A	High Splice Donor	VUS	AD Advanced sleep phase syndrome	96% (95)
	0%	OCLN	NM_002938.4	c.1037+1G>A	N/A	High Stop Gained	N/A	AD Tarsal canal coalition syndrome	96% (95)
	44.0%	SLC34A1	NM_003417.4	c.1084C>T (p.R361W)	6/10	Missense Stop Gained	3 LP 3 VUS	AD Coffin-Siris syndrome 2	96% (95)
	88.0%	MDG9	NM_003433.3	c.191L>I (p.D64E)	3/5	High Frameshift	N/A	AD Mu Sarcoidosis, susceptibility to	96% (95)
	43.0%	MYT1L23	NM_001060510.1	c.413A>G (p.S138R)	3/3	High Stop Gained	N/A	AD Coffin-Siris syndrome 2	96% (95)
	96%	TLR3	NM_004333.6	c.937G>A (p.R312W)	5/12	Missense Stop Gained	3 LP 2 VUS	AD Rifag syndrome	96% (95)

Nástroj Gene coverage pro měření pokrytí vzorku se dvěma způsoby zobrazení výsledků:

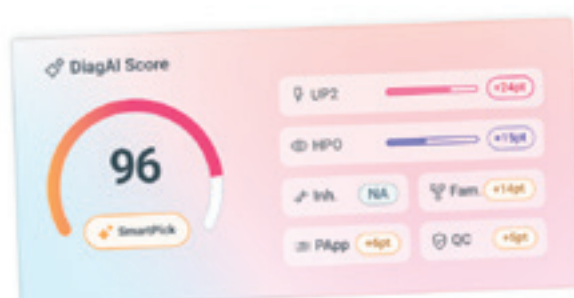
- celkový přehled na úrovni genů
- detailní pohled na úrovni transkriptů, který ukazuje pokrytí jednotlivých exonů



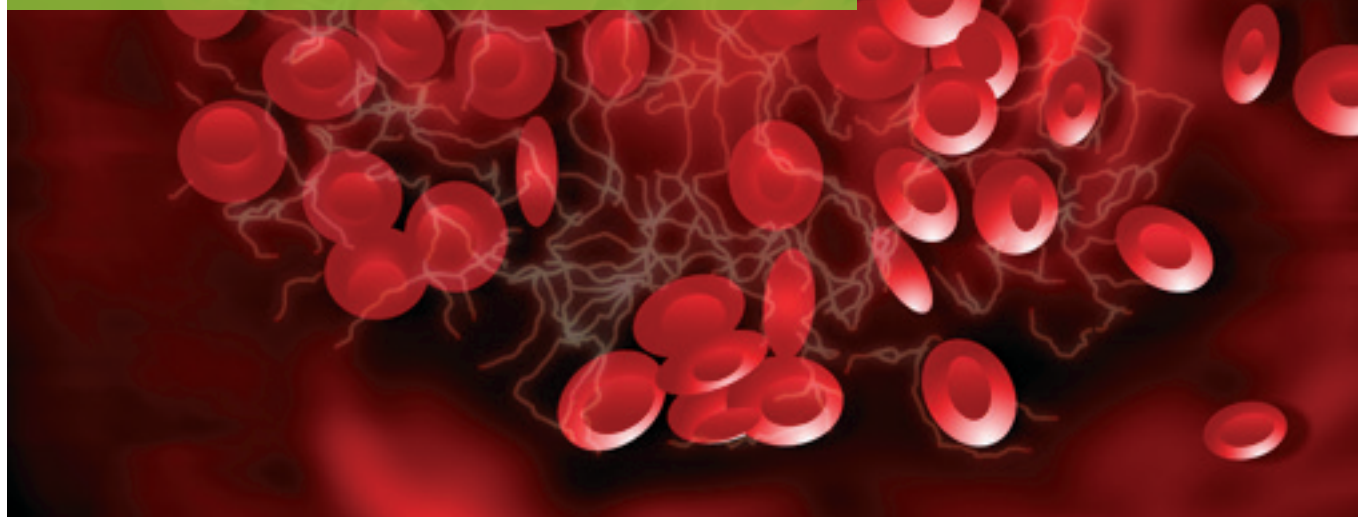
Objevte genomickou analýzu s využitím umělé inteligence DiagAI:

Skóre DiagAI je sofistikovaná metrika v rozmezí od 0 do 100, která udává pravděpodobnost, že daná varianta způsobuje onemocnění. Integruje několik funkcí, včetně:

- UP² (Universal Pathogenicity Predictor):** Využívá více než 2,5 milionu variant ClinVar k poskytování jasných a podrobných molekulárních poznatků.
- PhenoGenius:** Vizuálně propojuje příznaky pacienta s geny a zjednodušuje tak vztahy genotyp-fenotyp.
- Expert-Driven Rules Engine:** Odráží klinickou praxi s ověřenými pravidly dědičnosti a kvality s přihlédnutím k jejich důležitosti.



Trombofilní mutace: 6 markerů, jedna reakční směs



Zaměření	Souprava detekující 6 variant spojených s rizikem vzniku trombofilie a žilní tromboembolie
Vstupní materiál	25–150 ng gDNA z plné krve
Technologie	Multiplexní alelově specifická PCR amplifikace s navazující fragmentační analýzou
Jednoduchost	Detekce šesti genetických rizikových faktorů v jediné reakční směsi. Jedna zkumavka na vzorek snižuje riziko záměny nebo kontaminace vzorků
Kompatibilita	Validováno pro přístroje ABI a SeqStudio
Vyhodnocení	Software GeneMapper
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

Trombofilie

je způsobena poruchami srážlivosti krve, které zvyšují riziko vzniku trombózy. Vrozená trombofilie je nejčastěji důsledkem mutací v genech kódujících koagulační faktory a vyskytuje se u přibližně 5–10 % evropské populace. Mezi závažné stavy spojené s trombofilii patří hluboká žilní trombóza a plicní embolie. U těhotných žen může také zvyšovat riziko komplikací včetně opakovaných potratů.

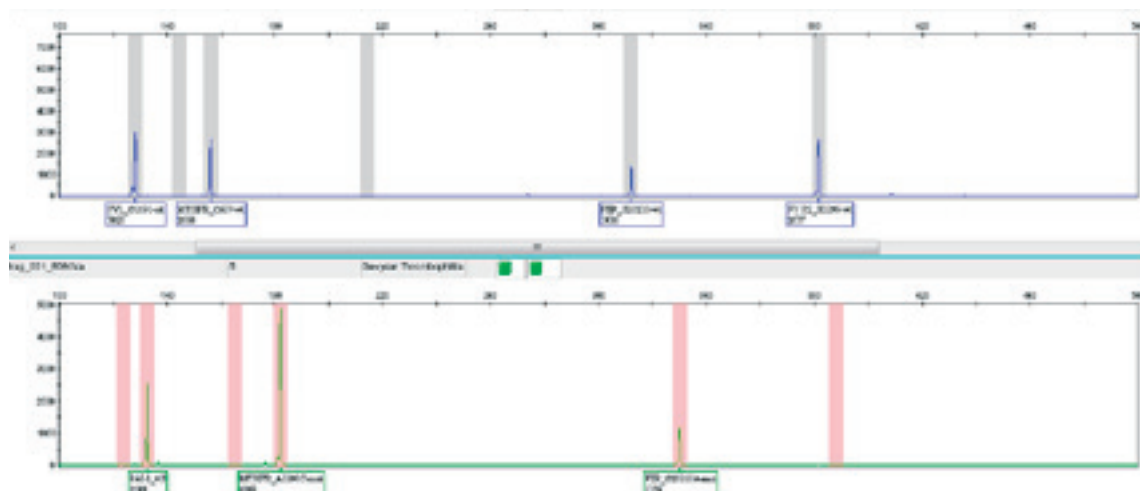
Devyser Thrombophilia

umožňuje detekci nemutovaných (wild-type) a mutovaných variant šesti nejčastějších genetických rizikových faktorů pro vznik trombofilie:

- **FV Leiden G1691A**
- **FV R2 H1229R**
- **FII/Protrombin G20210A**
- **MTHFR C677T**
- **MTHFR A1298C**
- **PAI-1/Serpin (5G/4G)**

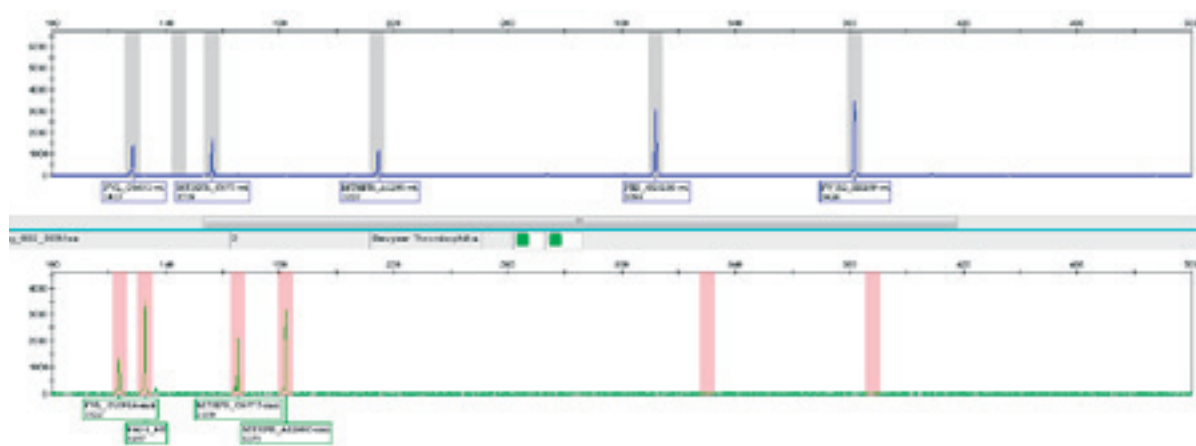
Příklad výsledku:

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



Příklad výsledku:

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



TECHNICKÉ POŽADAVKY

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

Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
8-A035	Devyser Thrombophilia	48

Jeden test: 7 rizikových faktorů kardiovaskulárních onemocnění



Zaměření	Souprava detekující 7 variant spojených s rizikem rozvoje kardiovaskulárních onemocnění
Vstupní materiál	25–150 ng gDNA z plné krve
Technologie	Multiplexní alelově specifická PCR amplifikace s navazující fragmentační analýzou
Jednoduchost	Detekce sedmi genetických rizikových faktorů v jediné reakční směsi Jedna zkumavka na vzorek snižuje riziko záměny nebo kontaminace vzorků
Kompatibilita	Validováno pro přístroje ABI a Se-qStudio
Vyhodnocení	Software GeneMapper
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

Ateroskleróza a žilní trombóza jsou hlavními projevy kardiovaskulárních onemocnění. Nezdravý životní styl v kombinaci s genetickými rizikovými faktory může přispívat k výskytu kardiovaskulárních onemocnění. Testování genetických rizikových faktorů proto může být účinným nástrojem pro doporučení životního stylu, který je v souladu s genetickou predispozicí daného jedince.

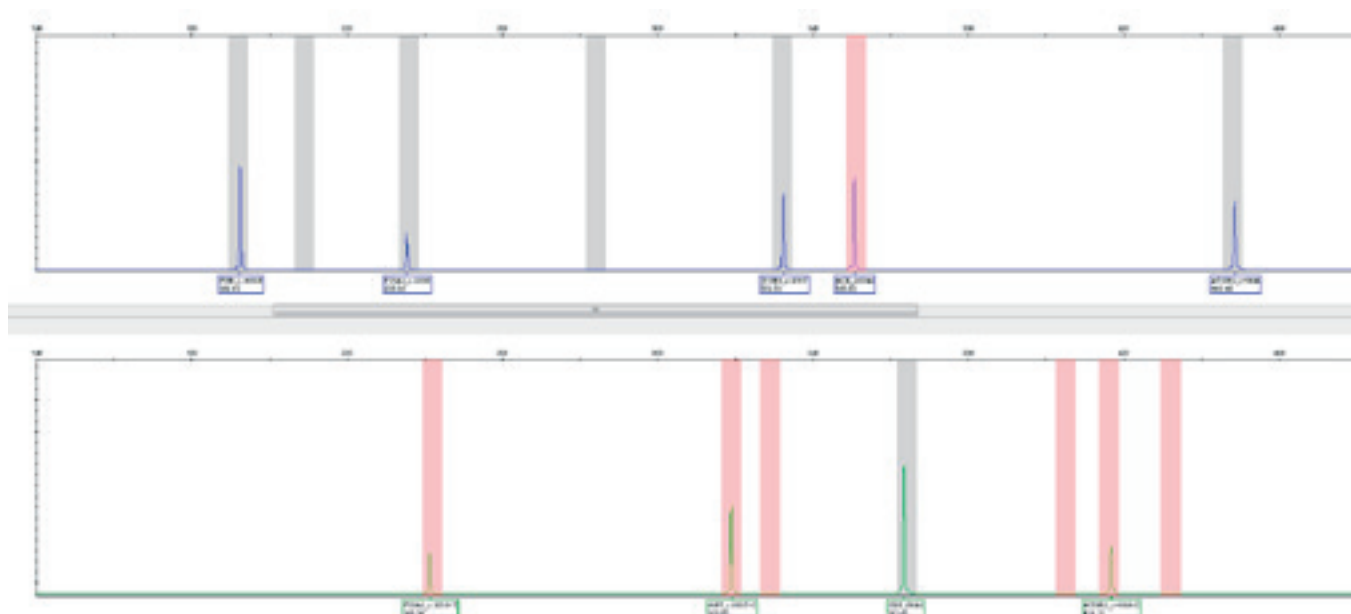
Devyser CVD

umožňuje detekci nemutovaných (wild-type) a mutovaných variant sedmi nejčastějších genetických rizikových faktorů pro rozvoj kardiovaskulárních onemocnění:

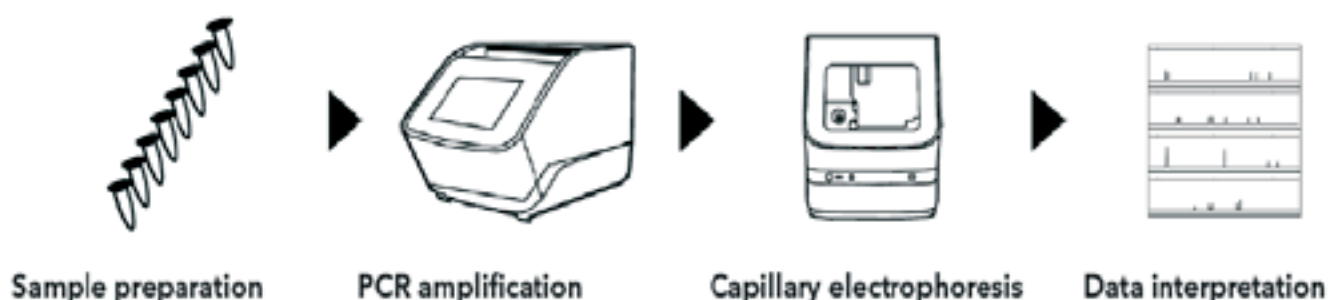
- **F13A1: V34L (rs5985)**
- **FGB: c.-463G>A (rs1800790)**
- **ITGB3: L59P/c.176T>C (rs5918)**
- **ACE: 287bp InDel (rs1799752)**
- **AGT: M268T (rs699)**
- **AGTR1: c.*86A>C (rs5186)**
- **CBS: 844ins68**

Příklad výsledku:

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



Jednoduchý a rychlý pracovní postup (<45 minut manuální práce)



TECHNICKÉ POŽADAVKY

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

Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
8-A036	Devyser CVD	48

Hemochromatóza



Zaměření	Kit pro detekci 3 variant spojených s hemochromatózou v genu HFE
Vstupní materiál	225-145 ng gDNA z plné krve
Technologie	Multiplexní alelově specifická PCR amplifikace s navazující fragmentační analýzou
Jednoduchost	Detekce 3 nejčastějších variací HFE v jedné reakční směsi Jedna zkumavka na vzorek snižuje riziko záměny nebo kontaminace vzorků
Kompatibilita	Validováno pro přístroje ABI a SeqStudio
Vyhodnocení	Software GeneMapper
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

Dědičná hemochromatóza

je časté autozomálně recesivní onemocnění metabolismu železa, které vede k postupnému hromadění železa. Nadbytečné železo se ukládá v různých orgánech, což vede k nevratnému poškození tkání, zejména v játrech a slinivce břišní. Včasná diagnóza je zásadní, protože pokud se onemocnění neléčí, mohou nastat závažné následky. Odstranění nadbytečného železa terapeutickou flebotomií snižuje morbiditu a mortalitu, pokud je provedeno v rané fázi onemocnění.

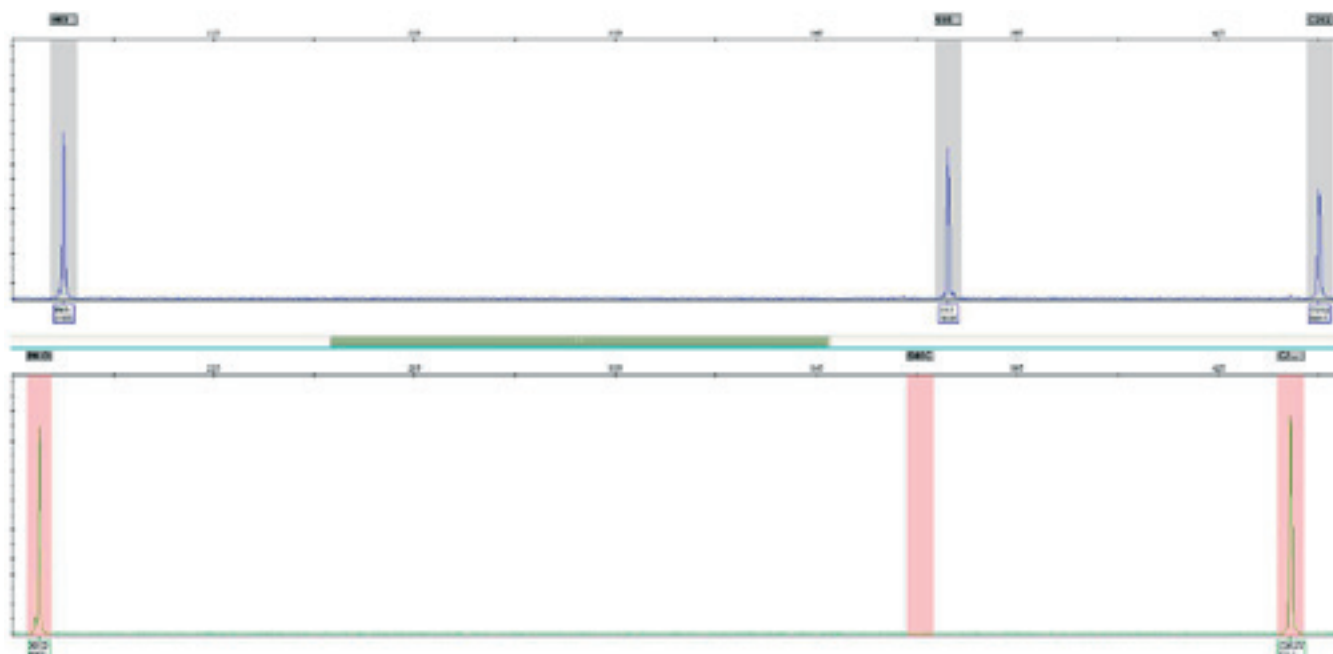
Devyser HFE

je určen pro detekci 3 nejčastějších mutací (C282Y, H63D, S65C) genu HFE a odpovídajících nemutovaných variant (wild-type)

Technické požadavky:

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

Příklad výsledku pacienta s heterozygotními mutacemi v kodonech 63 a 282



Kodón	Nemutovaná varianta	Mutovaná varianta
HFE-63	CAT	Asp63 (H63D) GAT
HFE-65	AGT	Cys65 (S65C) TGT
HFE-282	TGC	Tyr282 (C282Y) TAC

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

Neinvazivní prenatalní identifikace RhD faktoru plodu



Zaměření	Kit pro neinvazivní identifikaci RhD statusu plodu (RhD pozitivní/negativní) od 10. týdne těhotenství;
Vstupní materiál	Cell-free fetal DNA (cffDNA) z plasmy matky
Technologie	Kvantitativní real-time PCR amplifikace exonu 4 genu RHD (jednoexonový přístup)
Jednoduchost	Rychlý a jednoduchý pracovní postup Jedna PCR reakce na vzorek v triplikátu Přesné a jednoznačné výsledky
Kompatibilita	Validováno pro přístroje ABI 7500, QuantStudio 6/7, LightCycler 480 II
Status	CE IVD v souladu s IVDR 2017/746

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

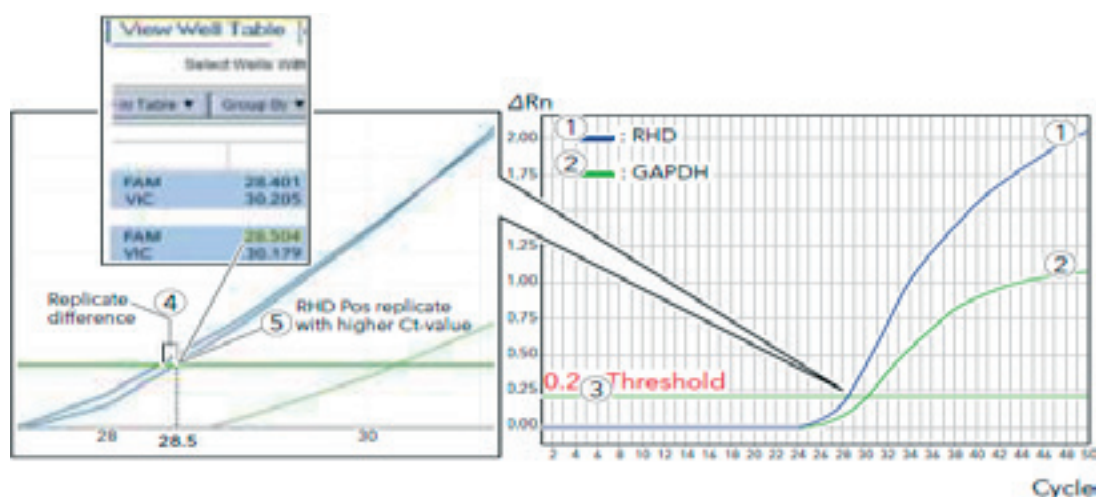
U gravidních RhD negativních žen se obvykle přistupuje k profylaxi anti-RhD protilátkami, aniž by byla ověřována přítomnost RhD antigenu u plodu. Imunizace proti RhD antigenu je jednou z nejčastějších příčin závažných hemolytických onemocnění plodů a novorozenců. Plošná imunizace pacientek bez potvrzení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

Metodika analýzy RHD plodu kitem Devyser RHD:



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

Ukázka vyhodnocení RhD statusu plodu a určení prahové hodnoty



Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
8-A060	Devyser RHD	78
8-A060-390	Devyser RHD	390

Genetická typizace krve s Devyser Genomic Blood Typing

NOVINKA



Zaměření	NGS řešení pro komplexní genetickou typizaci krve
Vstupní materiál	10 ng gDNA z plné krve
Technologie	Amplikonové sekvenování Inovativní jedno zkumavkový přístup
Jednoduchost	Jednodenní pracovní postup (<45 min manuální práce) Detekce profilů červených krvinek, lidského destičkového antigenu a lidského neutrofilního antigenu v jediném testu
Kompatibilita	Validováno pro Illumina MiSeq
Vyhodnocení	Software Advyser Blood Suite
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

Devyser Genomic Blood Typing kit umožňuje spolehlivou detekci relevantních profilů antigenů krevních buněk pomocí zjednodušené kvalitativní NGS. Souprava nabízí vysoké rozlišení, jednoduchý pracovní postup, vysokou škálovatelnost a minimální potřebu manuální práce.

Test je vhodné použít jako doplněk k sérologickému vyšetření například u pacientů s častými transfuzemi, vzácnými genotypy, oslabenou expresí antigenů nebo při léčbě protilátkami.

Design panelu zahrnuje:

- 22 systémů antigenů RBC (Red Blood Cell)
- 32 systémů HPA (Human Platelet Antigens)
- 5 systémů HNA (Human Neutrophil Antigens)

Součástí řešení je specializovaný **software Advyser Blood Suite** pro komplexní detekci SNV, InDel i CNV. Software poskytuje informace o krevních skupinách i analýzu variant a je v souladu se standardy ISBT (International Society of Blood Transfusion).

Rychlý a jednoduchý pracovní postup



Grafické rozhraní softwaru Advyser Blood Suite

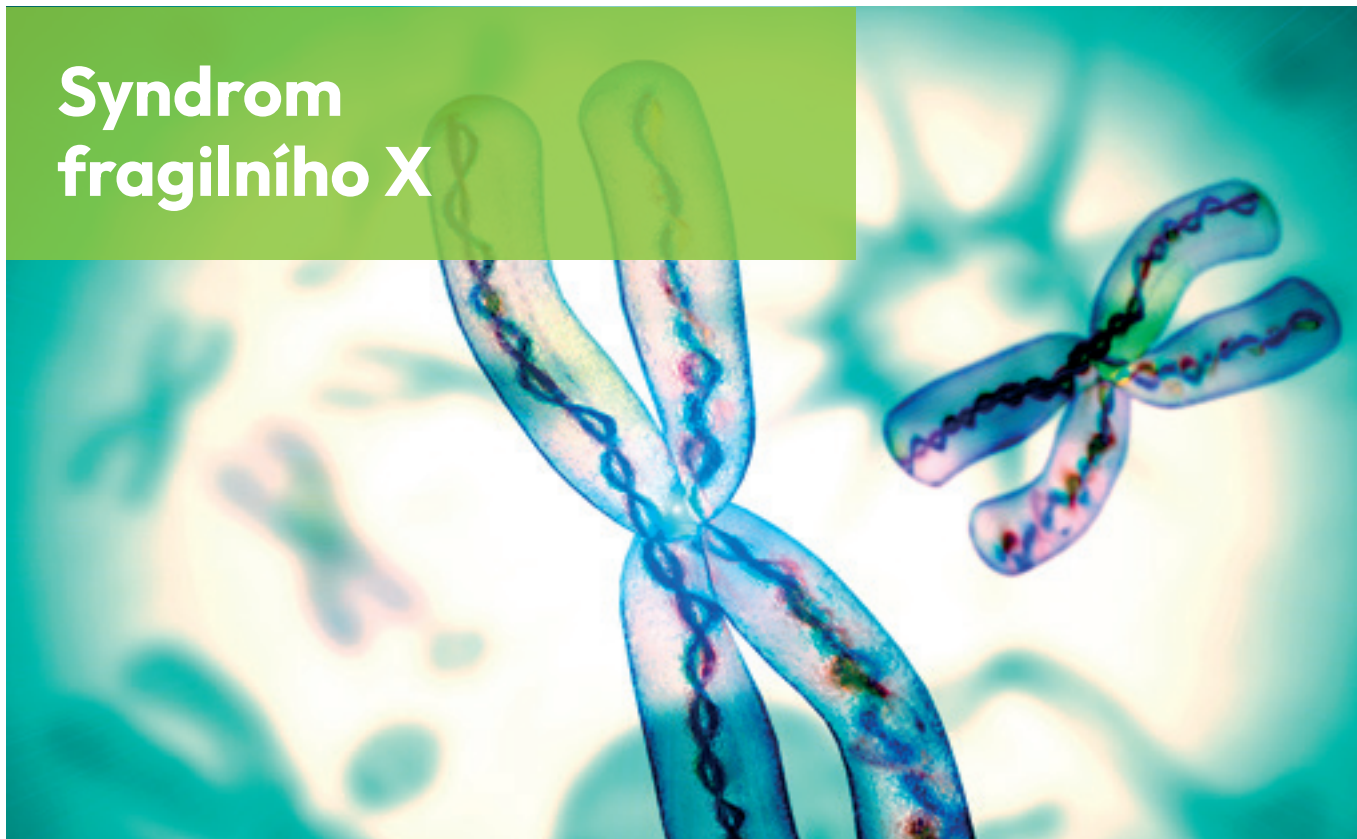
Phenotypes SNV CNV Report				Prototype mix-48 test 1-RBC-351		
Red blood cells		HPA & HNA		Note: Genomic blood typing complements but does not replace serological testing.		
Blood groups	Gene	Allele 1	Allele 2	Predicted phenotype	Coverage	CNV
ABO	ABO	ABO*O1.01	ABO*A1.01	A	-	-
RHD	RHD	RHD*01	RHD*01	2 copies	-	2 copies
RHCE	RHCE	c	C	c,C	-	-
RHCE	RHCE	E	e	e, E	0.48-0.51	-
RHCE	RHCE	RHCE*01.01	RHCE*01.16	Weak	0.47-0.47	-
KEL	KEL	Jkb	Jkb	Jka, Jkb	0.99	-
KEL	KEL	k	k	k, K	1	-
KEL	KEL	Kpb	Kpb	Kpa, Kpb	1	-
MNS	GYPB	M	M	M, N	1	-
MNS	GYPB	GYPB*s	GYPB*s	s+, S+	0.49-0.51	-
MNS	GYPB	GYPB*03.04	wt	S+partial	0.51	-
Kidd	SLC14A1	Jk*A	Jk*A	Jka, Jkb	1	-

Přehled zahrnutých genů a krevních antigenních systémů

RBC systémy	Všechny exony a relevantní nekódující regiony	ABO, Rh, Kell, MNS, Kidd, Duffy, Gerbich, RHAG
	Relevantní regiony	Dombrock, Cromer, Lutheran, Knops, Diego, IN, Yt, OK, Scianna, Vel, Colton, JMH, Gerbich, RHAG, P1PK
HPA systémy	ITGB3	HPA 1, 4, 6-8, 10, 11, 14, 16, 17, 19, 21, 23, 26, 32-35
	GP1BA	HPA 2
	ITGA2B	HPA 3, 9, 20, 22, 24, 27, 28
	ITGA2	HPA 5, 13, 18, 25
	GP1BB	HPA 12
	CD109	HPA 15
HNA systémy	FCGR3B	HNA-1
	CD177/CD177P	HNA-2
	SLC44A2	HNA-3
	ITGAM	HNA-4
	ITGAL	HNA-5

Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
8-A419-24-RUO	Devyser Genomic Blood Typing, 24 tests	24
8-A419-96-RUO	Devyser Genomic Blood Typing, 96 tests	96

Syndrom fragilního X



Zaměření Testy detekující expanzi CGG repetice v genu FMR1 vedoucí k syndromu fragilního X chromozomu

Vstupní materiál 20-100 ng gDNA z plné krve

Technologie PCR amplifikace se třemi primery a navazující fragmentační analýzou

Jednoduchost Výsledky během jediného dne
Automatická kvantifikace CGG repetice a klasifikace alel

Kompatibilita Validováno pro přístroje ABI

Vyhodnocení Software GeneMapper

Status CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

Syndrom fragilního X chromozomu

je nejčastější dědičnou příčinou mentálního postižení s odhadovanou prevalencí 1:4000-6000 mužů. Je způsoben především velkou expanzí v sekvenci CGG repetice v 5'-UTR genu FMR1. Úplné mutace přesahující 200 CGG repetice vedou k hypermetylaci DNA v oblasti CGG a kolem ní, omezené expresi genu a k absenci proteinu FMRP. Menší expanze CGG repetice (55-200), neboli „premutace“, nejsou hypermetylvány, a proto nezpůsobují syndrom fragilního X, ale zvyšují riziko primární ovariační insuficience spojené s fragilním X (FXPOI) u žen a syndromu ataxie spojeného s fragilním X (FXTAS) u mužů. Kromě toho jsou zdravé ženy s alelami v rozsahu premutace považovány za ohrožené rizikem narození dětí postižených syndromem fragilního X.

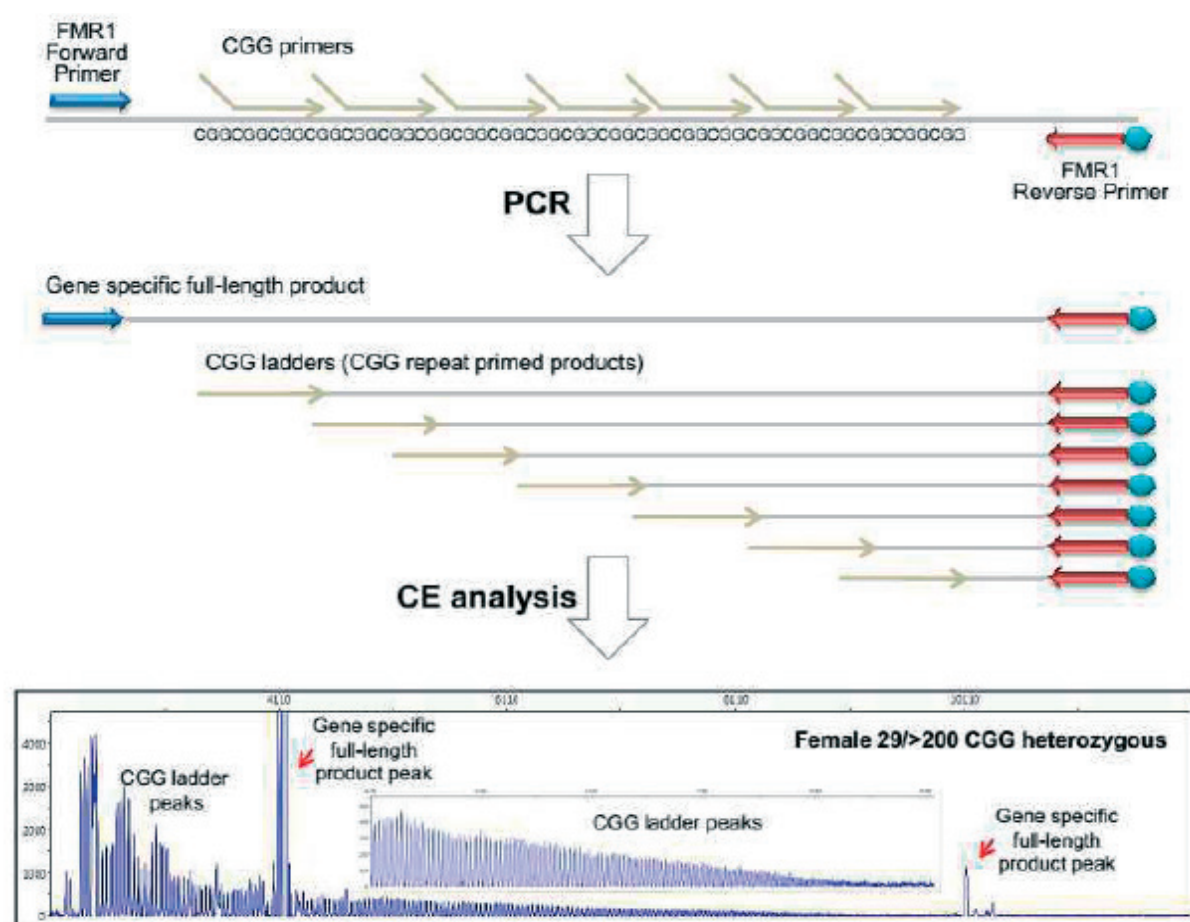
LabGscan FRAXA PCR Kit

umožňuje spolehlivou kvantifikaci v rozsahu 5-200 CGG repetice regionu 5'-UTR genu FMR1.

Doporučená klasifikace alel dle výsledků získaných soupravou LabGscan FRAXA PCR

Klasifikace alely	Počet CGG repetice
Normální	do 44 repetice
Intermediární	45-54 repetice
Premutace	55-200 repetice
Plná mutace	více než 200 repetice

Princip metody použité v LabGscan FRAXA PCR kitu



Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
FX.9202	Lab-G scan PCR kit	25
FR.01FL	FRAXA I kit	40

MLPA® kity MRC Holland



Zaměření	Více než 350 testů pro studium dědičných poruch, nádorového profilování nebo metylačního statusu v diagnostice i výzkumu
Vstupní materiál	Dle aplikace
Technologie	SALSA® MLPA® jako zlatý standard pro kvantifikaci počtu kopií MS MLPA pro detekci změn metylace DNA
Jednoduchost	Až 60 různých sekvencí lze kvantifikovat současně Pěti krokový pracovní postup s výsledky do 24 hodin Automatická kontrola kvality a kvantifikace počtu kopií
Kompatibilita	Validováno pro přístroje ABI
Vyhodnocení	Software Coffalyser.Net
Status	CE IVD v souladu s IVDR 2017/746

MLPA® (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) je unikátní metoda umožňující paralelní kvantifikaci cílových sekvencí DNA u max. 60 různých lokusů v jediné PCR s využitím pouze jednoho páru primerů.

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

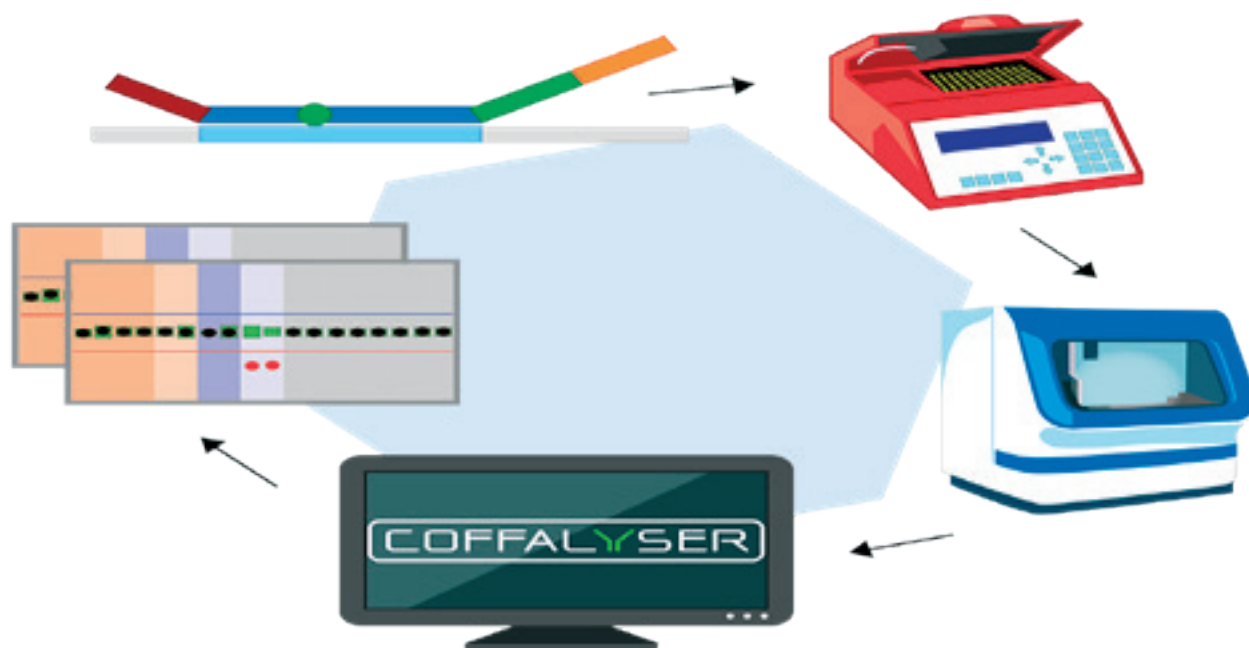
POPULÁRNÍ APLIKACE KITŮ MLPA MRC HOLLAND:

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

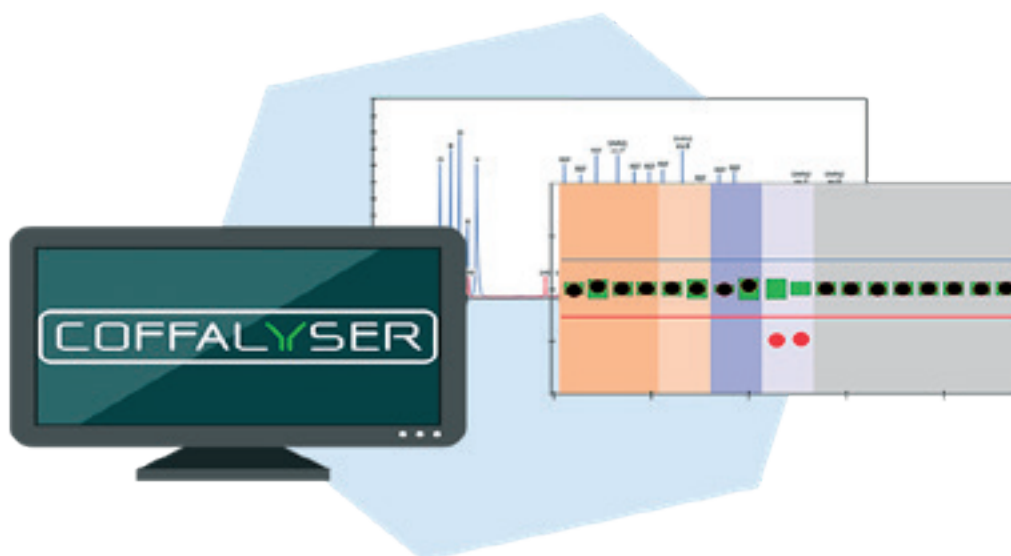
SALSA® MC002 SMA Newborn Screen:

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

Schéma pracovního postupu MLPA produktů



Interpretace výsledků pomocí softwaru Coffalyser.Net



NOVINKA! Společnost MRC Holland získala certifikaci podle nové regulace IVDR (2017/746).

O úspěšné implementaci svědčí jejich rozšiřující se portfolio IVDR certifikovaných produktů. Prozkoumejte aktuální seznam IVDR produktů naskenováním QR kódu nebo na webových stránkách www.pentagen.cz



Nová generace CNV: digitalMLPA pro hereditární nádorové syndromy



Zaměření	Test pro spolehlivou CNV analýzu 56 genů asociovaných s dědičnými nádorovými onemocněními
Vstupní materiál	Od 20 ng gDNA z plné krve
Technologie	digitalMLPA™ kombinující výhody SALSA® MLPA® technologie a NGS
Jednoduchost	Jednoduchý šesti krokový pracovní postup bez nutnosti kvantifikace a purifikace knihovny Automatická identifikace readů, kontrola kvality a CNV analýza
Kompatibilita	Validováno pro přístroje Illumina
Vyhodnocení	Software Coffalyser digitalMLPA
Status	Pouze pro výzkumné účely (RUO)

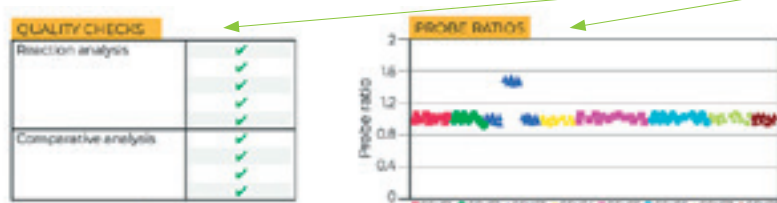
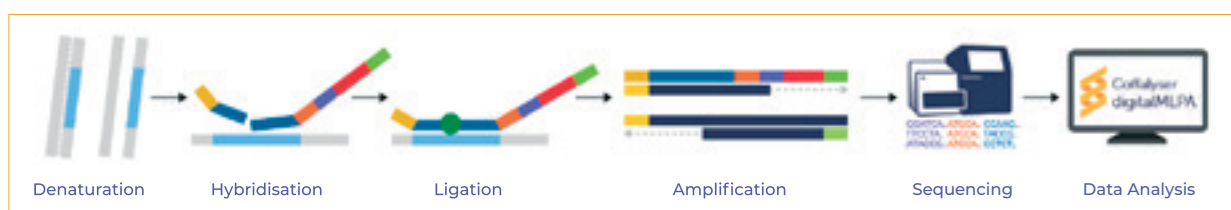
digitalMLPA poskytuje novou úroveň CNV analýzy a může sloužit pro ověření CNV získané s pomocí NGS.

NOVINKA! NXtec D002 Hereditary Cancer Panel 2 zahrnuje 1040 sond pro 56 klinicky významných genů a 8 variant pro časté hereditární nádorové syndromy. **Panel představuje rozšíření předchozí verze NXtec D001 Hereditary Cancer Panel 1**, která pokrývá 28 genů a 5 variant asociovaných s dědičnými predispozicemi k rakovině.

Další unikátní vlastnosti digitalMLPA:

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

Metodika digitalMLPA



Design panelu NXtec D002 Hereditary Cancer 2

NXtec D002 Hereditary Cancer Panel 2
Targeting 56 genes* (all D001 targets + additional D002-exclusive targets).

NXtec D001 Hereditary Cancer Panel 1
Targeting 28 genes*.

Targeted genes for CNV

APC	BRIP1	MSH2	PTEN
ATM	CDH1	MSH6	RAD51C
RAP1	CDK4	MUTYH	RAD51D
BARD1	CDKN2A	NBN	SCS/CREM1
BMPRIA	CHEK2	PALB2	SMAD4
BRCA1	EPCAM	PMS2	STK11
BRCA2	MLH1	POLE	TP53

Targeted variants

- CHEK2 c.1100delC
- MITF c.912G>A (p.E38K)
- MSH2 Exon 1-7 inversion (PMID 24114314)
- MSH2 Exon 2-6 inversion (PMID 26498247)
- PMS2 Intron 7 SVA element insertion

D002-exclusive targeted genes for CNV

CEBPA	MET	RBI	SMARCB1
DICER1	NF1	RUND1	SUFU
FH	NF2	SDHA	TNFRSF25
FLCN	NTHL1	SDHAF2	TSC1
HQXRB3	PHOX2B	SDHB	TSC2
MAX	POLD1	SDHC	VHL
MEN1	PTCH1	SDHD	WT1

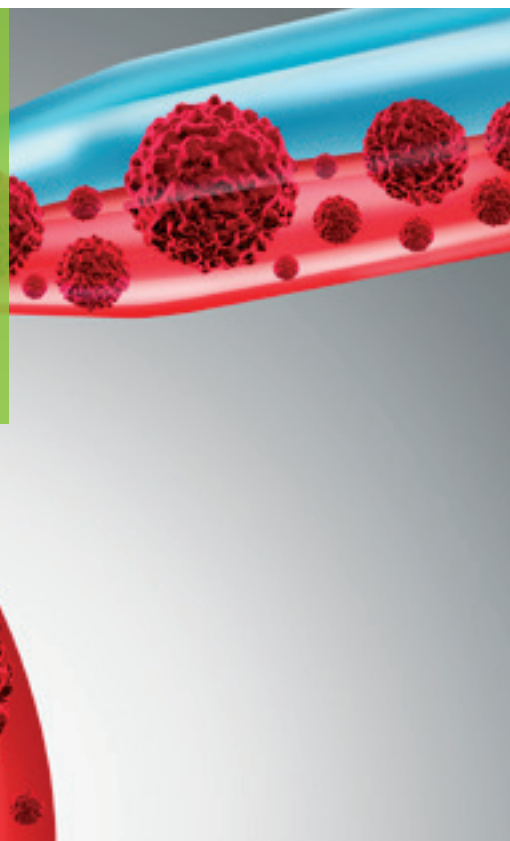
D002-exclusive targeted variants

- FLCN c.1285dupC
- FLCN c.1285delC
- HQXRB3 c.251G>A (p.G84E)

* This does not include MITF, for which only one probe targeting a selected variant is included in the premix.

Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
D002	NXtec D002 Hereditary Cancer Panel 2	25, 50, 100
D001	NXtec D001 Hereditary Cancer Panel 1	25, 50, 100
DRK01-IL	NXtec Reagent Kit	100
DRK05-IL	NXtec Reagent Kit	500
BP01-IL	NXtec Barcode Plate 1 (barcode solutions 1-96)	768
BP02-IL	NXtec Barcode Plate 1 (barcode solutions 97-192)	768

digitalMLPA pro detekci klíčových CNV u mnohočetného myelomu a ALL



Zaměření	Spolehlivá a efektivní CNV analýza genů asociovaných s ALL nebo mnohočetným myelomem
Vstupní materiál	Od 20 ng gDNA z plné krve nebo kostní dřeně
Technologie	digitalMLPA™ kombinující výhody SALSA® MLPA® technologie a NGS
Jednoduchost	Paralelní CNV analýza až 1000 sond Jednoduchý šesti krokový pracovní postup bez nutnosti kvantifikace a purifikace knihovny Automatická identifikace readů, kontrola kvality a CNV analýza
Kompatibilita	Validováno pro přístroje Illumina
Vyhodnocení	Software Coffalyser digitalMLPA
Status	Pouze pro výzkumné účely (RUO)

Další unikátní vlastnosti digitalMLPA:

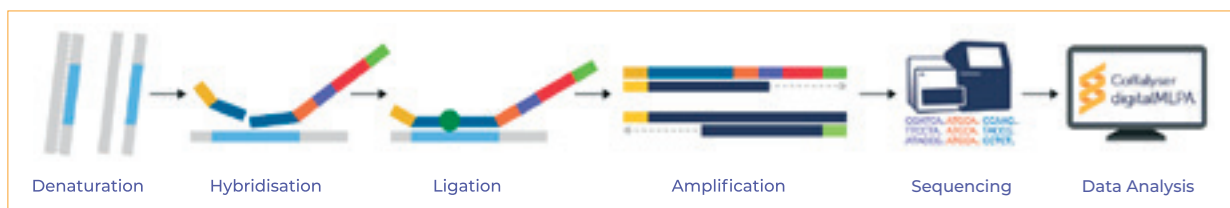
- Spolehlivé rozlišení genů a pseudogenů
- Bezproblémová analýza AT a GC bohatých lokusů
- SNV sondy pro potvrzení identity vzorků a pro detekci případné kontaminace
- Knihovnu digitalMLPA lze sekvenovat paralelně s jinou NGS knihovnou

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

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

Akutní lymfoblastická leukemie (ALL) je onemocnění hematopoetických kmenových buněk, které ztrácí schopnost diferenciace, ale zachovávají schopnost proliferace vymykající se fyziologickým regulacím.

Metodika digitalMLPA:

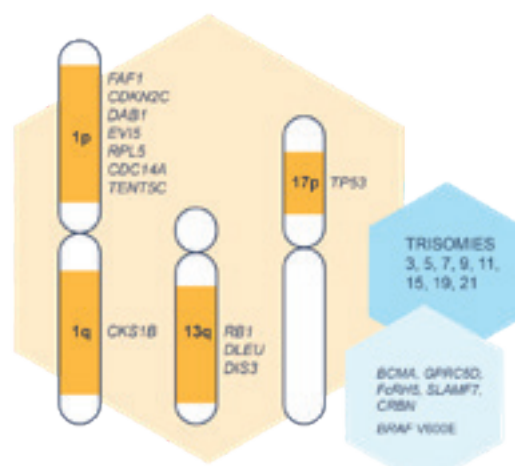


NXtec D006 Multiple Myeloma

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

Obsahuje sondy zaměřené na:

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

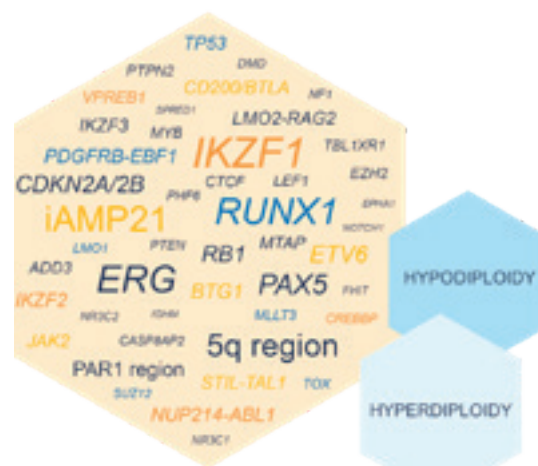


NXtec D007 Acute Lymphoblastic Leukemia

Umožňuje detekci delecí nebo duplikací v 73 specifických cílových genech a osmi chromozomálních oblastech (5q, iAMP21 a PAR1), které jsou spojeny s akutní lymfoblastickou leukémií (ALL).

Obsahuje sondy zaměřené na:

1. geny a oblasti nyní pokryté samostatnými ALL MLPA probemixy
2. B-buněčná diferenciace a geny pro řízení buněčného cyklu, aberace spojené s T-ALL, iAMP21 a aberace počtu kopií PAR1, TP53 a ERG
3. další geny: NOTCH1, CD200/BTLA, VPREB1, PDGFRB-EBF1, TBL1XR1 a NR3C2
4. chromozomální oblasti pro karyotypizaci a detekci větších chromozomálních změn a ploidního stavu



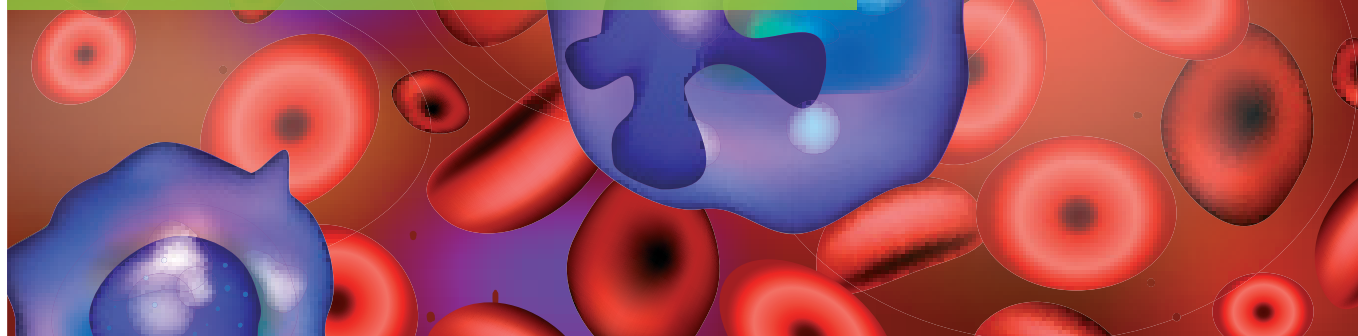
* Pro více informací (cenová nabídka, velikost kitů) kontaktujte PentaGen

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

ONKOGENETIKA



Specializované panely pro vyšetření lymfoproliferativních a myeloidních onemocnění



Zaměření	NGS kity pro detekci translokací, přestaveb, CNV a SNV genů asociovanými s lymfoblastickými a myeloidními onemocněními
Vstupní materiál	100 ng gDNA izolované z FFPE bločků nebo HMW (High Molecular Weight) gDNA
Technologie	Příprava knihovny je založena na target hybrid capture-based technologii
Jednoduchost	Univerzální příprava knihovny během dvou pracovních dní
Kompatibilita	Validováno pro Illumina NextSeq® 500/550
Vyhodnocení	Bioinformatická pipeline v BaseSpace Professional
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

Test EuroClonality-NDC umožňuje provést plně integrovanou analýzu všech relevantních genomových změn, výrazně zjednodušuje a vylepšuje detekci klonality B a T buněk oproti tradičním PCR a NGS metodám. Test umožňuje detekci IG a TCR přestaveb, translokací a variant 83 genů spojených s lymfoproliferativními onemocněními.

Univ8 Genomics rozšiřuje své portfolio o **test Myeloid-N-DC**, který je určen pro analýzu genomových změn u AML, MDS a MPN. Zahrnuje detekci variant 105 genů a detekci fúzí 27 genů spojených s myeloidními malignitami. Tento test umožňuje laboratořím vytvářet integrované zprávy z jediného vzorku DNA podle aktuálních doporučení, bez potřeby analýzy RNA.




Přehled genů a chromosomálních oblastí zahrnutých v EuroClonality NDC:

Seznam genů pro hodnocení mutací a CNV pomocí EuroClonality-NDC			
ARID1A	DNMT3A	KIT	POT1
ABL1	EGR2	KLF2	PTEN
ASXL1	EP300	KMT2D	PTPRD
ATM	ERG	KRAS	RHOA
BCL2	EZH2	MAP2K1	RUNX1
BIRC3	FAT1	MAP3K14	SAMHD1
BRAF	FBXW7	MAPK1	SF3B1
BTG1	FOXO1	MEF2B	SOCS1
BTK	H1-2	MYC	STAT3
CARD11	H1-3	MYD88	STAT5B
CCND1	H1-4	NFKBIE	STAT6
CCND3	H1-5	NOTCH1	TCF3
CD79A	ID3	NOTCH2	TENT5C
CD79B	IDH1	NRAS	TET2
CDKN2A	IDH2	NT5C2	TNFAIP3
CDKN2B	IKZF1	PAX5	TP53
CDKN2C	IL7R	PHF6	TRAF2
CXSB	IRF4	PIK3CA	TRAF3
CREBBP	JAK1	PLOG1	WT1
CXCR4	JAK2	PLOG2	XPO1
DIS3	JAK3		

Seznam dalších oblastí pro transkripci			
Chromosom	Gen	Chromosom	Gen
chr1	STIL	chr11	CCND1
chr2	ALK	chr11	BIRC3
chr3	BCL6	chr11	KMT2A
chr6	DUSP22	chr18	BCL2
chr8	MYC	chr19	TCF3
chr9	CD274	chrX	CRILF2
chr9	PDCD1LG2		

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

Univerzální příprava knihovny EuroClonality-NDC/Myeloid-NDC

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	
Quality Control of Libraries	Quality Control of Libraries	

Souprava	Počet reakcí	Obsah soupravy
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

FusionPlex[®] NGS kity

Zaměření

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

Vstupní materiál

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

Technologie

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

Jednoduchost

Lyofilizované reagenty pro snadnou manuální práci. Tekuté reagenty pro jednoduchou automatizaci. Příprava knihovny během 1,5 pracovního dne

Kompatibilita

Validováno pro přístroje Illumina a Ion Torrent

Vyhodnocení

Software Archer Analysis

Status

Pro výzkumné účely (RUO)

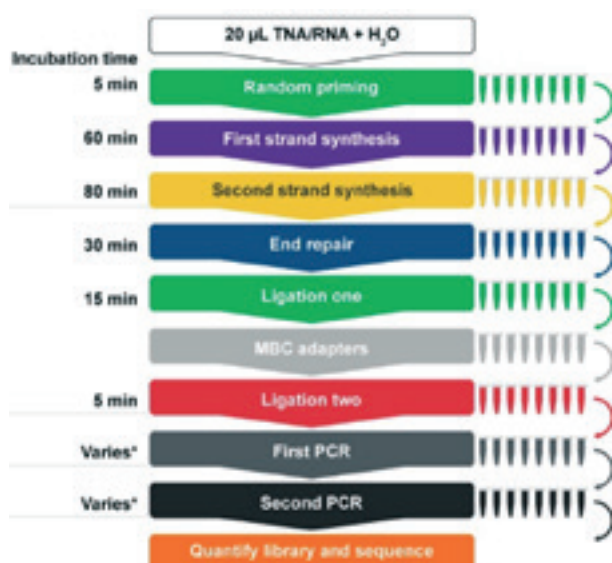
AMP[™] (Anchored Multiplex PCR) technologie využívá kombinace molekulárních barkódů, univerzálních a genově specifických primerů, které společně umožňují citlivou detekci variant, snadnou korekci PCR duplikátů, artefaktů a sekvenačních chyb. Díky své robustnosti je možné tuto metodu využít pro obtížné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

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

Software Archer Analysis nabízí:

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

Pracovní postup FusionPlex™ knihoven



Novinka! Tekuté reagencie (nejen) pro automatizaci přípravy knihovny

- K dispozici ve formátech po 24 a 96 reakcích
- Reagencie jsou barevně sladěny s kroky protokolu pro snadné použití
- Kompatibilní se všemi VariantPlex panely a FusionPlex panely
- Obsahuje nové tekuté adaptéry ve formátu 96-jamkové destičky
- Nabízí 192 unikátních adapterů P5 MBC + P7 pro celkem 36 864 unikátních kombinací
- Požadavek PhiX kontroly snížen na 1-2%

Aktuálně dostupné FusionPlex™ panely:

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

VariantPlex[®] NGS kity



Zaměření	NGS panely pro detekci SNV, InDel, CNV a nově také pro stanovení MSI, TMB a HRD statusu
Vstupní materiál	≥10 ng DNA izolované z FFPE bločků, čerstvé/mražené tkáně nebo krve. PreSeq DNA QC assay pro ověření kvality DNA před přípravou knihovny
Technologie	Metoda je založena na AMP [™] technologii zajišťující vysokou citlivost analýzy a možnost detekce známých i nových přestaveb
Jednoduchost	Lyofilizované reagenty pro snadnou manuální práci. Tekuté reagenty pro jednoduchou automatizaci. Příprava knihovny během 1,5 pracovního dne
Kompatibilita	Validováno pro přístroje Illumina
Vyhodnocení	Software Archer Analysis
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

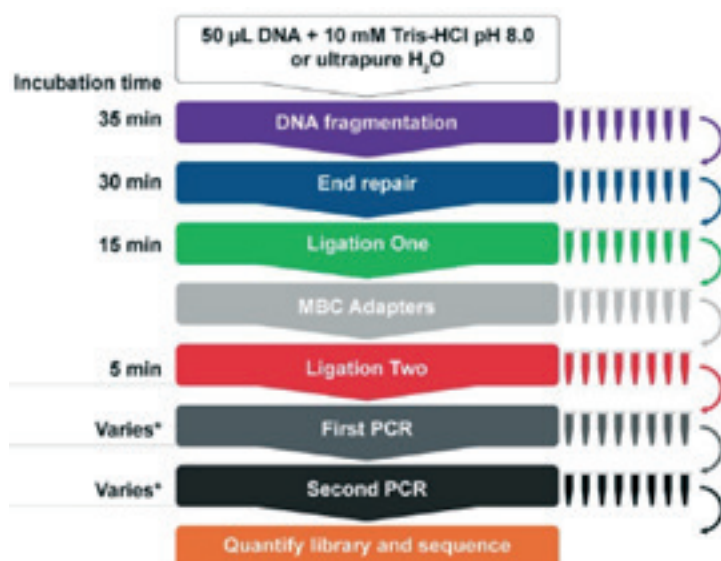
AMP[™] (Anchored Multiplex PCR) technologie využívá kombinace molekulárních barkódů, univerzálních a genově specifických primerů, které společně umožňují citlivou detekci variant, snadnou korekci PCR duplikátů, artefaktů a sekvenčních chyb. Díky své robustnosti je možné tuto metodu využít pro obtížné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

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

Software Archer Analysis nabízí:

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

Pracovní postup přípravy VariantPlex knihoven



Novinka! Tekuté reagentie (nejen) pro automatizaci přípravy knihovny

- K dispozici ve formátech po 24 a 96 reakcích
- Reagentie jsou barevně sladěny s kroky protokolu pro snadné použití
- Kompatibilní se všemi VariantPlex panely a FusionPlex panely
- Obsahuje nové tekuté adaptéry ve formátu 96-jamkové destičky
- Nabízí 192 unikátních adapterů P5 MBC + P7 pro celkem 36 864 unikátních kombinací
- Požadavek PhiX kontroly snížen na 1-2%

Aktuálně dostupné VariantPlex™ panely

Katalogové číslo	Souprava	Popis soupravy
SK0079	VariantPlex™ CFTR	Zahrnuje všechny exony, UTR regiony a vybrané intronové varianty genu CFTR.
DB0688	VariantPlex™ Expanded Carrier	Zahrnuje 109 genů pro screening dědičných predispozic u novorozenců.
DB0273	VariantPlex™ AML Focus	Zahrnuje 11 genů spojených s akutní myeloidní leukémií.
DB0204	VariantPlex™ MPN Focus	Zahrnuje 12 genů asociovaných s myeloproliferativní chorobou.
AB0100	VariantPlex™ Core Myeloid	Zahrnuje 37 genů spojených s myeloidními malignitami.
AB0108	VariantPlex™ Myeloid	Zahrnuje 75 genů spojených s myeloidními malignitami.
10028437	VariantPlex™ Myeloid v2	Zahrnuje 92 genů spojených s myeloidními malignitami.
AB0231	VariantPlex™ BRCA v3	Zahrnuje geny BRCA1 a BRCA2 s celogenovým pokrytím.
DB0401	VariantPlex™ BRCA + PALB2	Zahrnuje geny BRCA1, BRCA2 a PALB2 s celogenovým pokrytím.
AB0077	VariantPlex™ CTL	Zahrnuje 31 genů spojených s nádory plic a štítné žlázy.
AB0139	VariantPlex™ Solid Tumor Focus v2	Zahrnuje 20 genů spojených se solidními nádory.
AB0140	VariantPlex™ Core Solid Tumor	Zahrnuje 60 genů asociovaných s mnoha solidními malignitami.
AB0076	VariantPlex™ Solid Tumor	Zahrnuje 67 genů asociovaných se širokým spektrem solidních nádorů.
AB0141	VariantPlex™ Expanded Solid Tumor	Zahrnuje 76 genů spojených s mnoha typy rakovin solidních nádorů.
AB0151	VariantPlex™ Pan Solid Tumor v2	Zahrnuje 185 genů spojených se solidními nádory vč. stanovení TMB a HRD.
AB0152	VariantPlex™ Complete Solid Tumor v2	Zahrnuje 430 genů spojených se solidními nádory vč. stanovení TMB a HRD.
AB0201	VariantPlex™ HRD Module	Doplěk ke všem VariantPlex™ panelům pro stanovení HRD statusu.
AB0226	VariantPlex™ Lymphoma panel	Zahrnuje 51 genů asociovaných s lymfomy.
-	VariantPlex™ Custom Panely	Sestavené na míru dle potřeb každé laboratoře.

LiquidPlex® NGS kity



Zaměření	Cílené NGS kity pro detekci somatických variant analýzou volné cirkulující nádorové DNA z tekuté biopsie
Vstupní materiál	≥5 ng ctDNA z krevní plasmy
Technologie	Založeno na patentované AMP technologii zajišťující vysokou citlivost analýzy pro detekci variant s 0,3 % AF
Jednoduchost	Lyofilizované reagentie pro snadnou manipulaci Příprava knihovny během 1,5 dne
Kompatibilita	Validováno pro přístroje Illumina
Vyhodnocení	Software Archer Analysis
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

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

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

Software Archer Analysis nabízí:

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

LiquidPlex targets – 28 genes

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

LiquidPlex Universal Solid Tumor targets – 29 genes

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

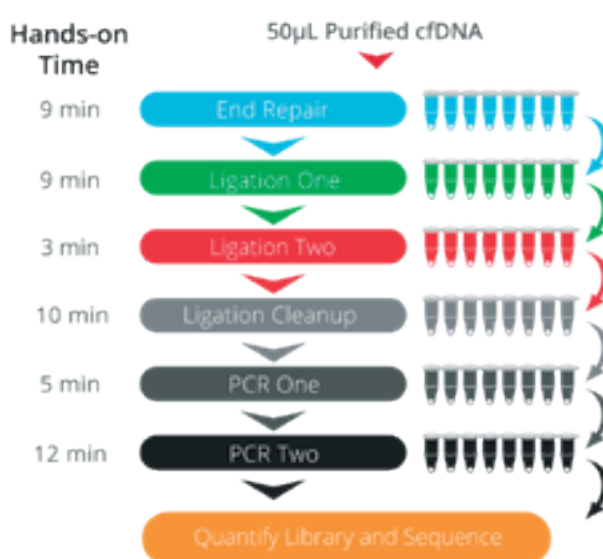
LiquidPlex Lung Focus targets – 12 genes

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

LiquidPlex Concordance kit – 28 genes

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

Pracovní postup přípravy LiquidPlex knihoven



Archer CZECH CoReLu panel pro prediktivní diagnostiku



Zaměření

NGS kity pro detekci fúzí, zlomů, copy number variant (CNVs), jednonukleotidových variant (SNVs), inzercí a delecí s využitím molekulárních barkódů.

Vstupní materiál

DNA a RNA izolované z FFPE bločků, krve, tkání, kostní dřeně atd. Archer PreSeq DNA a RNA QC assay pro ověření kvality NA před přípravou knihovny.

Jednoduchost

Lyofilizované reagentie pro snadnou manipulaci, tekuté reagentie pro jednoduchou automatizaci. Příprava knihovny během 1,5 dne. Uniformní pokrytí, vysoká citlivost.

Vyhodnocení

Archer® Analysis software s vlastní databází ArcherQuiver™, napojený i na databáze Ensembl VEP, Clinvar a COSMIC.

Kompatibilita

Validováno pro přístroje Illumina.

Status

Pro výzkumné účely (RUO)

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

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

CUSTOM KIT dle konsensu zdravotních pojišťoven a odborných společností

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

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

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

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

Kapacita cartridge	MiSeq Reagent kit v3 (2x150 cycles)	NextSeq System Mid-Output kit (2x150 cycles)
CoReLu Base panel	4 vzorky	23 vzorků
CoReLu Base panel + HBOC UNK Supplement	3 vzorky	14 vzorků
FusionPlex Lung v2	21 vzorků	104 vzorků

Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
DB0845	VariantPlex® Czech CoReLu Base Panel	24, 48, 96
SM0185	VariantPlex® Czech HBOC UNK Supplement	24, 48, 96
SA00XX	Archer® MBC Adapters Set A, B, C for Illumina®	8
AB0135	FusionPlex® Lung v2 Kit, for Illumina®	8

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



Zaměření

VariantPlex[®] Complete Solid Tumor, VariantPlex[®] Pan Solid Tumor a FusionPlex[®] Pan Solid Tumor v2 jsou NGS panely umožňující detekci SNV, InDel, CNV, genových fúzí, exon-skipping mutací, stanovení MSI, TMB a HRD statusu

Vstupní materiál

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

Technologie

Metoda je založena na AMP[™] technologii

Jednoduchost

Lyofilizované reagenty pro snadnou manuální práci. Tekuté reagenty pro jednoduchou automatizaci. Příprava knihovny během 1,5 pracovního dne

Kompatibilita

Validováno pro přístroje Illumina

Vyhodnocení

Software Archer Analysis

Status

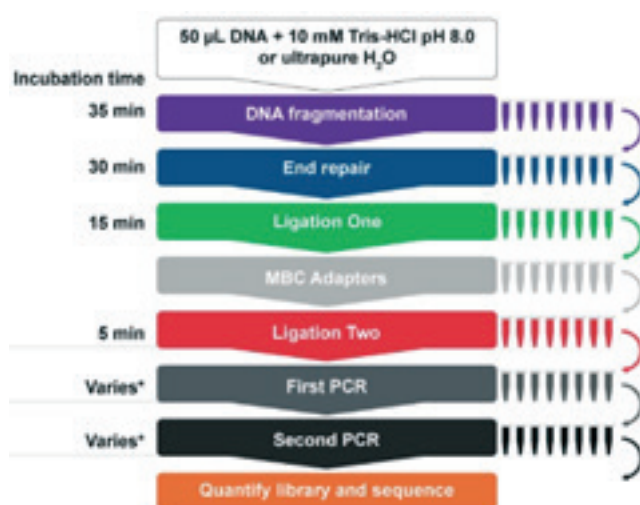
Pro výzkumné účely(RUO)

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

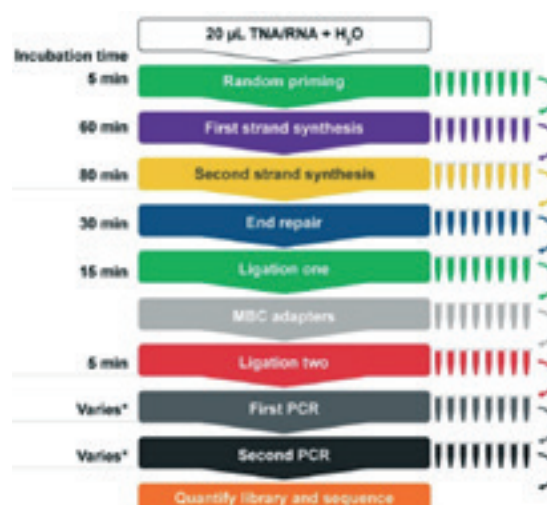
AMP[™] technologie kombinuje výhody amplikonové a hybrid-capture technologie jako jsou nízký input NA, jednoduchý pracovní postup a robustnost. Tato metoda rovněž umožňuje snadnou konstrukci custom panelů bez nutnosti složité optimalizace.

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

Pracovní postup VariantPlex knihoven



Pracovní postup FusionPlex knihoven



Software Archer Analysis nabízí:

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

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

Produkt	Doporučený počet readů	Kapacita cartridge
VariantPlex® Complete Solid Tumor + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	45 M + 3,5 M**	8 vzorků*
VariantPlex® Pan Solid Tumor + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	25 M + 3,5 M**	14 vzorků*
VariantPlex® Complete Solid Tumor v2 + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	57 M + 3,5 M	6 vzorků*
VariantPlex® Pan Solid Tumor v2 + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	37 M + 3,5 M	10 vzorků*

* knihovny připravené pomocí kitu s tekutými reagensii

** +12 M readů pro HRD modul, který lze využít v případě potřeby jako spike-in

Souprava	Detekované znaky	Počet pokrytých genů
VariantPlex® Complete Solid Tumor v2	SNV/InDel, CNV, MSI, TMB, HRD	430 genů + 114 MSI markerů (seznam na vyžádání)
VariantPlex® Pan Solid Tumor v2	SNV/InDel, CNV, MSI, TMB, HRD	185 genů + 114 MSI markerů (seznam na vyžádání)
FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	Fúze, exon-skipping, splicing, SNV/InDel	137 genů (seznam na vyžádání)
VariantPlex® Complete Solid Tumor v2 + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	Viz výše	Viz výše
VariantPlex® Pan Solid Tumor v2 + FusionPlex® Pan Solid Tumor v2	Viz výše	Viz výše

Snadná a rychlá diagnostika hereditárních nádorových syndromů



Zaměření	NGS kity pro detekci mutací v BRCA1/2 a dalších genech asociovaných s hereditárními nádorovými syndromy
Vstupní materiál	10–50 ng DNA izolované z FFPE bločků nebo krve
Technologie	Amplikonové sekvenování, inovativní jedno zkumavkový přístup
Jednoduchost	Jednodenní pracovní postup (<45 min manuální práce) Detekce SNV, InDel a CNV v jediném testu
Kompatibilita	Validováno pro přístroje Illumina
Vyhodnocení	Software Amplicon Suite
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

Geny BRCA1 a BRCA2 kódují proteiny, jež se podílejí na opravách poškozené DNA v buňkách. Svým působením tedy zamezují nekontrolovanému dělení buněk a fungují v organismu jako tumorové supresory. Poškození genů (mutacemi) tak brání jejich správné funkci a způsobuje hromadění mutačních změn v buňkách, které může vyústit v jejich nekontrolované maligní bujení.

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

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

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

Pracovní postup – příprava knihoven nikdy nebyla tak snadná!



Vyhodnocení výsledků Devyser LynchFAP v softwaru Amplicon Suite



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

Blesková příprava NGS knihoven s panely CleanPlex®



Zaměření	NGS panely zahrnující až 20 000 amplikonů, dostupné jako předdesigntované nebo na míru pro různé aplikace
Vstupní materiál	DNA, cfDNA i RNA izolované z FFPE bločků nebo krve
Technologie	Unikátní CleanPlex® technologie pro uniformní multiplexní PCR a patentovaný postup čištění
Jednoduchost	Příprava knihovny do 3 hodin Detekce SNV, InDel, CNV, fúzí, TMB, MSI, ITD i exprese Možnost automatizace
Kompatibilita	Validováno pro přístroje Element Biosciences, Illumina, IonTorrent i MGI
Vyhodnocení	Software SeqOne nebo VarSome
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

CleanPlex® je vysoce citlivá NGS technologie založená na cíleném amplikonovém sekvenování DNA nebo RNA. Svými vlastnostmi překonává limity tradiční amplikonové i hybrid capture technologie.

Mezi hlavní znaky CleanPlex® technologie patří:

- pokročilý patentovaný algoritmus pro - návrh primerů multiplexní PCR
- výjimečně uniformní chemie multiplexní PCR amplifikace
- inovativní patentovaná chemie pro čištění pozadí

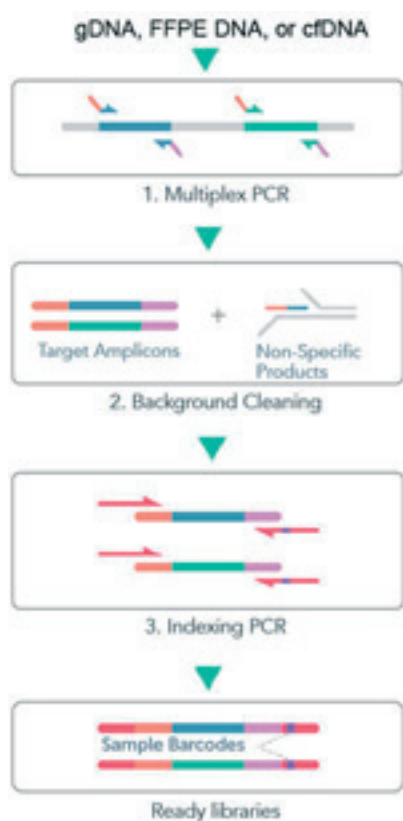
Portfolio společnosti Paragon Genomics zahrnuje

předesignované panely pro různé aplikace a nabízí možnost návrhu vlastních panelů. a Custom NGS Panels překonat limity tradičních technologií obohacování cílů založených na amplikonech a hybridním zachycování.

Dostupné předdesignované CleanPlex® panely

Souprava	Popis
CleanPlex OncoZoom Cancer Hotspot Kit	2900+ hotspotů 65 onkogenů a tumor supresorových genů
CleanPlex TP53 Kit	všechny exonové regiony s 20bp přesahem do intronových sekvencí genu TP53
CleanPlex BRCA1 & BRCA2 Kit v3	všechny exonové regiony s přesahem 20 bp do intronových sekvencí genů BRCA1 a BRCA2
CleanPlex Comprehensive Hereditary Cancer Panel	germinální varianty nebo mutace v 88 genech spojených s hereditárními nádorovými syndromy
CleanPlex Hereditary Cancer Kit v2	37 genů, 2 hotspot mutace v 3' UTR genu BRCA1 a Bolandova inverze v genu MSH2
AccuFusion RNA Lung Cancer Kit	>280 známých fúzí genů spojených s NSCLC
OmniFusion RNA Lung Cancer Kit	>530 fúzí genů asociovaných s NSCLC
CleanPlex UMI Lung Cancer Kit	hotspoty 23 genů spojených s rakovinou plic, zacíleno na varianty s nízkým VAF
CleanPlex Mitochondrial Disease Kit	všech 37 genů mitochondriálního genomu o velikosti ~17 kb
CleanPlex CFTR Kit	všechny exonové regiony s přesahem 20 bp do intronových sekvencí genu CFTR
CleanPlex Pharmacogenomics Kit (NOVINKA)	28 farmakogenů včetně detekce CNV genu CYP2D6

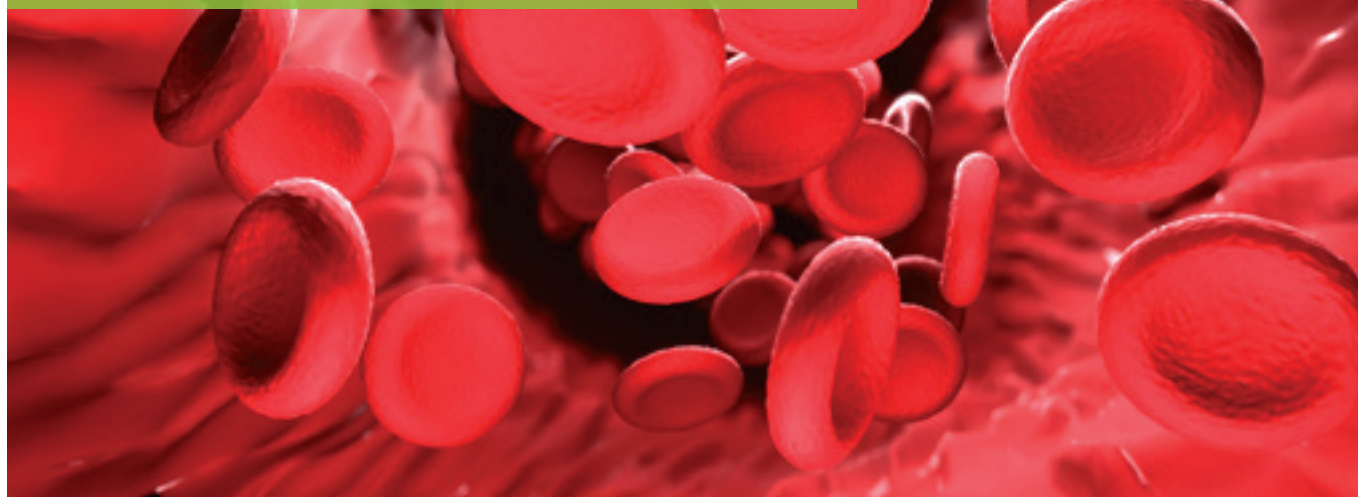
Pracovní postup CleanPlex® DNA panelů



Další oblasti s dostupnými CleanPlex® panely

- Kardiologie (16 panelů)
- Dermatologie (3 panely)
- Genetický screening (2 panely)
- Hematologie (5 panelů)
- Metabolismus (16 panelů)
- Nádorové syndromy (12 panelů)
- Imunologie (11 panelů)
- Oftalmologie (3 panely)
- Nefrologie (7 panelů)
- Neurologie (25 panelů)
- Pediatrie (6 panelů)

AMLplex^{QS} akutní myeloidní leukémie



Zaměření Kit pro screening 11 genových fúzí asociovaných s akutní myeloidní leukémií (AML)

Vstupní materiál 0,1-1,0 µg RNA z krve nebo kostní dřeně

Technologie Multiplexní PCR amplifikace s navazující fragmentační analýzou

Jednoduchost Detekce 11 fúzí genů a 34 transkripčních variant v jedné PCR
Výsledky do 4 hodin
Kontrolní vzorky součástí kitu

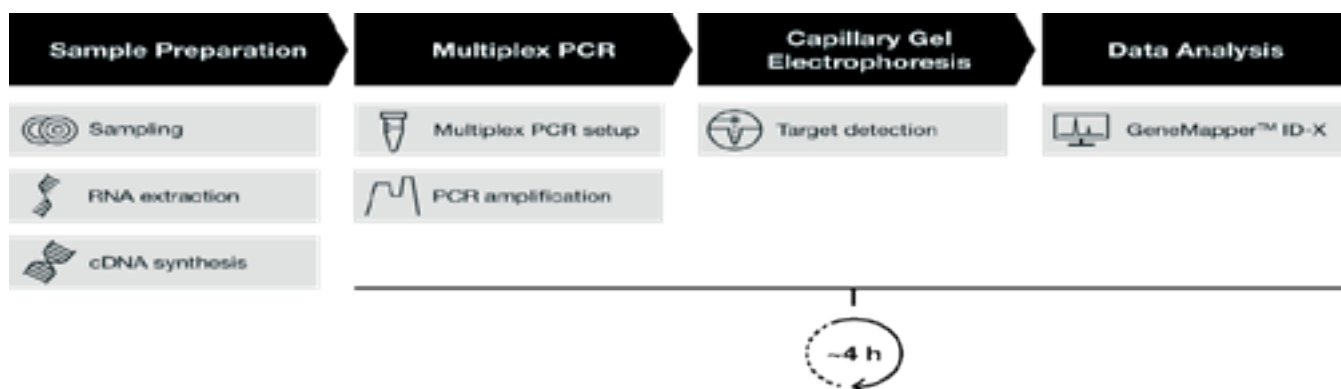
Kompatibilita Validováno pro přístroje ABI

Vyhodnocení Software GeneMapper

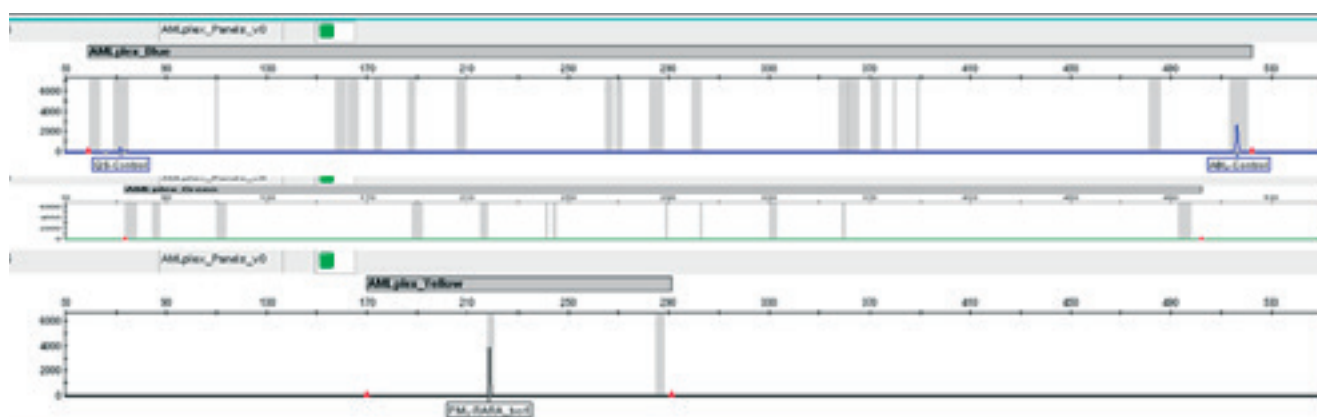
Status CE IVD v souladu IVDR 2017/746

Fúzní geny	Varianta
RUNX1-RUNX1T1	-
BCR-ABL	e1a3, e1a2, b3a2, b3a3, b2a2, b2a3
PICALM-MLLT10	MLLT10_240-PICALM_1987 MLLT10_240-PICALM_2092
CBFB-MYH11	Typ A, B, C, D, E, F, G, H, I, J
DEK-NUP214	-
KMT2A-MLLT4	-
KMT2A-MLLT3	6A_(THP-1), 7A_(10A), 8A_(MM6), 6B_(9B)
KMT2A-ELL	e10e2, e10e3
KMT2A-PTD	e9e3, e10e3, e11e3
NPM1-MLF1	-
PML-RARA	bcr1 (PR-L), bcr2 (PR-V), bcr3 (PR-S)

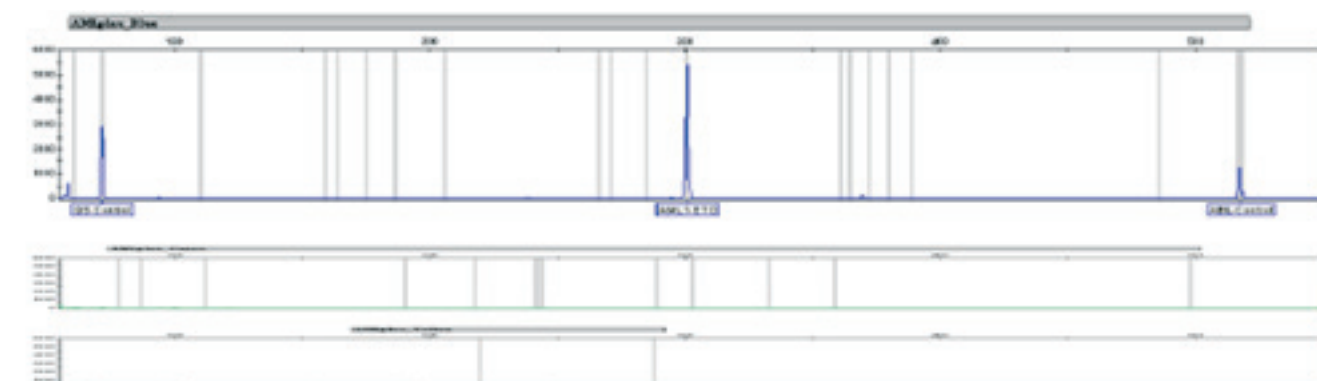
Jednoduchý a rychlý pracovní postup



Výsledek pacienta s fúzí PML-RARA (varianta bcr1) získaný kitem Mentype® AMLplexQS



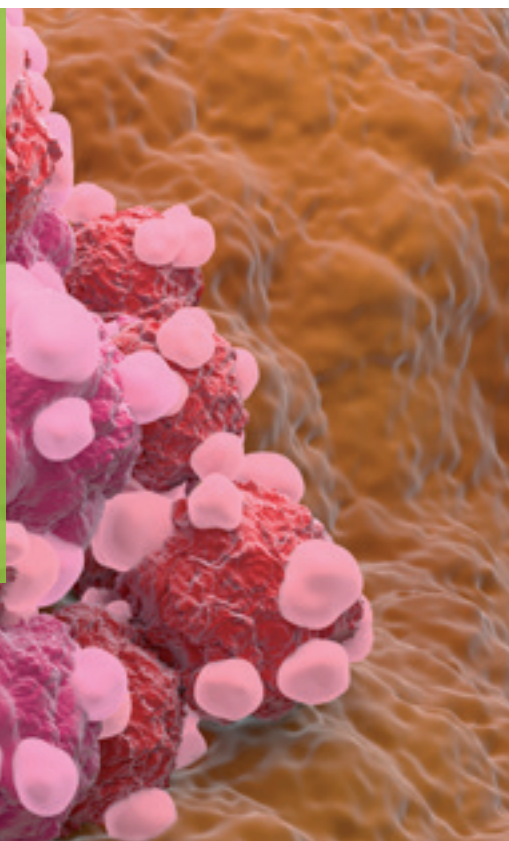
Výsledek pacienta s fúzí KMT2A-PTD (varianta e9e3) získaný kitem Mentype® AMLplexQS



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

MODAPLEX

– systém pro automatizovanou multi-markerovou a multi-genovou analýzu



Zaměření	Systém MODAPLEX umožňuje simultánní testování několika relevantních biomarkerů v jedné reakci pomocí jednoduchého postupu
Vstupní materiál	4 ng/10 ng DNA izolované z FFPE bločků v závislosti na testu
Technologie	Kvalitativní multiplexní PCR analýza pomocí automatizovaného MODAPLEX přístroje (PCR a kapilární elektroforéza)
Jednoduchost	Výsledek do 4 h (manuální práce cca 15 min) Univerzální systém pro detekci SNV, CNV, fúzí i MSI
Vyhodnocení	MODAPLEX Reporter - přístrojově specifický software
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

Komplexní genetické testování může poskytnout obrovské množství zásadních genetických informací.

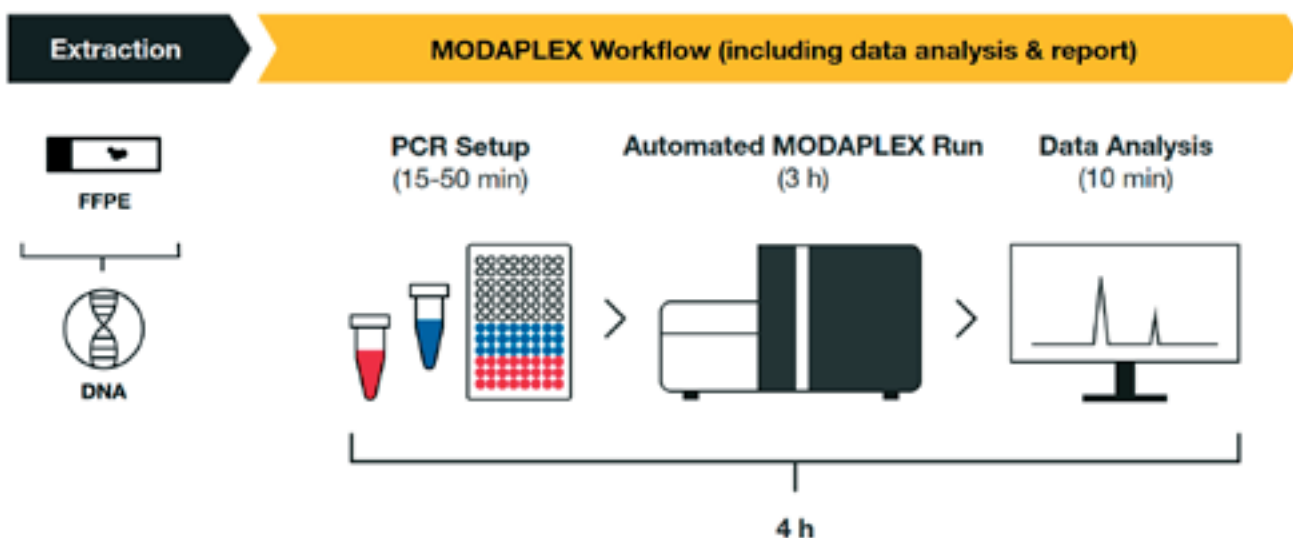
Systém MODAPLEX umožňuje každé laboratoři stanovit více relevantních biomarkerů současně.

Spojením polymerázové řetězové reakce (PCR) a kapilární elektroforézy (CE) do jednoho automatizovaného pracovního postupu umožňuje vysoký stupeň multiplexování a efektivity.

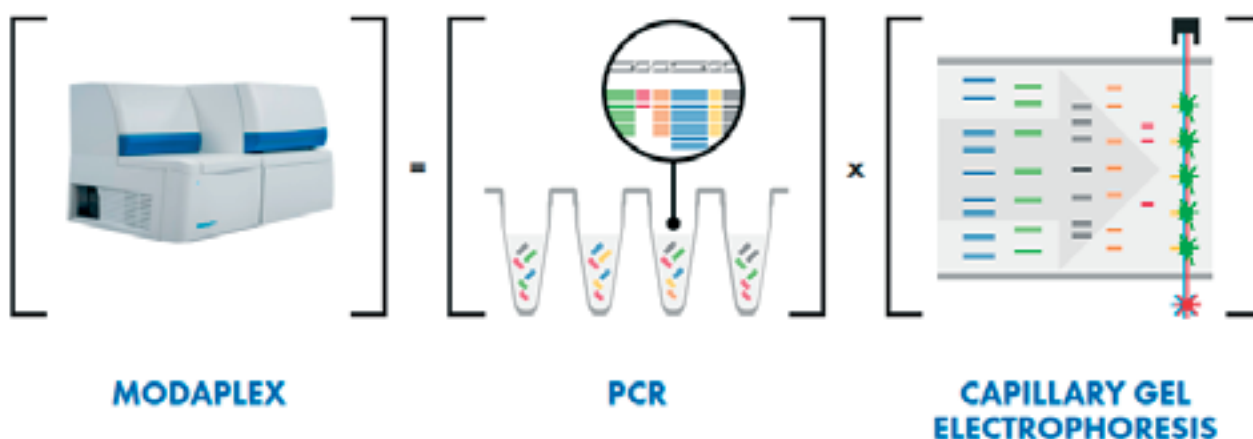
Společnost BIOTYPE nabízí řadu vysoce kvalitních produktů pro robustnou a spolehlivou analýzu molekulárních nádorů.



Pracovní postup MODAPLEX systému



Technologie MODAPLEX pro automatizované sloučení PCR a kapilární elektroforézy



Kat. číslo	Souprava	Detekované markery	Počet reakcí:
10701-0050	MODAPLEX MSI Analysis Kit	7 markerů pro posouzení dMMR statusu	50
85-150001-0050	MODAPLEX Copy Number High Analysis Kit	6 referenčních a 8 cílových regionů	50
85-10101-0050	MODAPLEX POLE/POLD1 Mutation Analysis Kit	16 mutací <i>POLE</i> a 3 mutace <i>POLD1</i>	50
85-15601-0050	MODAPLEX FGFR3 Mutation Kit	Detekce 13 mutací a rozlišení 12 missence mutací <i>FGFR3</i>	50
85-15701-0050	MODAPLEX FGFR Gene Fusion Kit	Detekce 12 fúzí a rozlišení 10 fúzí <i>FGFR2/3</i>	50
85-15301-0050	MODAPLEX NRAS Mutation Kit	16 mutací <i>NRAS</i>	50
84-20001-0001	MODAPLEX instrument + installation package + training		-

Komplexní řešení pro monitoring chimérismů



Zaměření	Kity pro genotypování a monitoring chimérismu po alogenní transplantaci krvetvorných buněk
Vstupní materiál	Od 125 pg gDNA z plné krve
Technologie	Alelově specifická qPCR, fragmentační analýza nebo digitalPCR
Jednoduchost	Řešení dle potřeb každé laboratoře
Kompatibilita	Validováno pro standardní qPCR cykléry, přístroje ABI nebo Bio-Rad QX100/200
Vyhodnocení	Software ChimerisMonitor, GeneMapper ID-X nebo přístrojově specifické softwary
Status	CE IVD v souladu s IVDR 2017/746 (Mentype® Chimera® a Mentype® DIPscreen)

Mentype® Chimera® PCR Amplification Kit

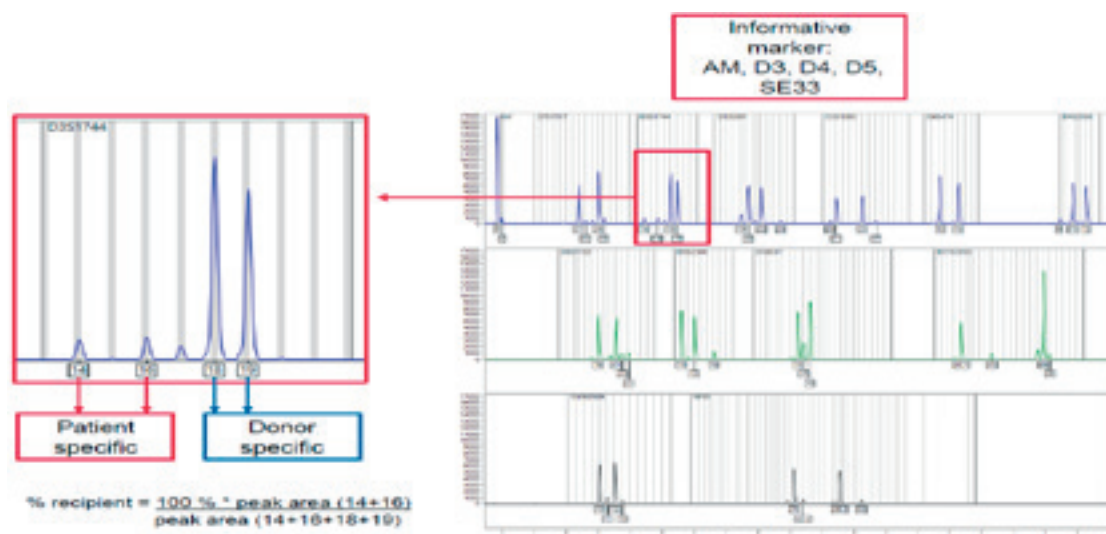
zahrnuje 12 vysoce polymorfních autosomálních STR markerů v jedné PCR reakci. Produkt umožňuje určení informativních markerů i následnou semi-kvantitativní detekci chimérismu u vzorků po transplantaci. Mezi jeho přednosti patří nízký input DNA (0,2-1 ng), citlivost (1 %) a široký rozsah měření chimérismu (1-100 %).

Mentype® DIPscreen PCR Amplification Kit je určen pro genotypování vzorků příjemce/dárce kvalitativní detekci 33 DIP markerů v jedné PCR reakci. Umožňuje identifikaci informativních markerů vhodných pro monitoring chimérismu pomocí sady kitů **Mentype® DIPquant**, které jsou založené na qPCR s citlivostí >0,05 % a inputem DNA 250 ng.

Ukázka vyhodnocení Mentype® Chimera® v softwaru ChimerisMonitor



Vyhodnocení Mentype® Chimera® s výpočtem chimérismu u vzorku po transplantaci



Katalogové číslo:	Souprava	Počet reakcí
45-12200-0025	Mentype® Chimera® PCR	25
45-12200-0100	Amplification Kit (CE IVDR)	100
45-12200-0400		400
45-12300-0025	Mentype® DIPscreen PCR	25
45-12300-0100	Amplification Kit (CE IVDR)	100
45-015xx-0025	Mentype® DIPquant (CE IVDD)	25
45-64610-0004	Mentype® DigitalScreen (RUO)	4
45-020xx-0025	Mentype® DigitalQuant (RUO)	25

Neinvazivní screening rakoviny močového měchýře



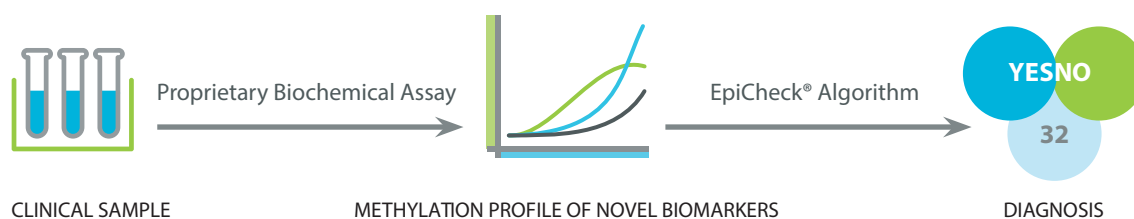
Zaměření	Kit pro včasnou detekci recidivy rakoviny močového měchýře analýzou moči
Vstupní materiál	DNA izolovaná z buněčných pelet z 10–50 ml moči
Technologie	Založeno na detekci metylace 15 biomarkerů metodou real-time PCR;
Jednoduchost	Jednodenní pracovní postup bez bisulfidické konverze Neinvazivní alternativa nepříjemného cystoskopického vyšetření
Kompatibilita	Validováno pro přístroje RotorGeneQ a ABI 7500
Vyhodnocení	Software Bladder EpiCheck s automatickou analýzou dat
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

Methylací DNA se aktivují nebo deaktivují specifické geny, například geny určující typ buněk. Úroveň metylace je proto účinným nástrojem pro rozlišování mezi typy buněk. Rakovinové buňky vykazují změny v metylaci ve srovnání se zdravými buňkami. Pokud se tyto metylační změny účinně detekují, proti velkému pozadí zdravých buněk, je možné rozpoznat přítomnost nádorů v tělních tekutinách, jako je moč a krev, což je přesně to, co Nucleix dělá.

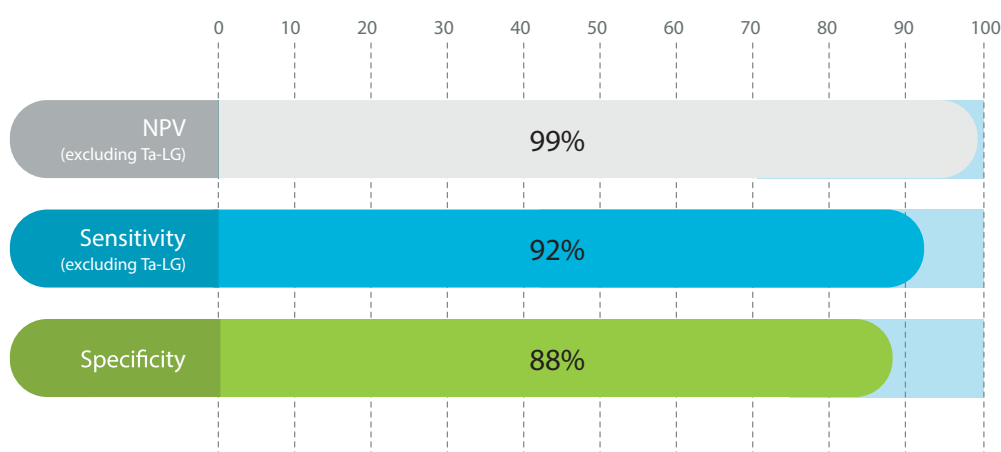
Rakovina močového měchýře je v ČR 5. nejčastějším zhoubným nádorem u mužů a 14. u žen. Pro tento typ nádoru je charakteristická vysoká tendence k recidivě, a proto je nutné dlouhodobé sledování pacientů. Pro monitoring se nejčastěji využívá cystoskopie, která je pro pacienty invazivní a nepříjemná.

Bladder EpiCheck nabízí neinvazivní alternativu cystoskopie analýzou moči. Výsledkem testu je buď ANO (pozitivní pacienta) nebo NE (negativní pacient) a EpiScore (0–100). EpiScore udává úroveň metylace, kde >60 značí vysoké riziko rakoviny močového měchýře.

Metodika testu Bladder EpiCheck



Parametry testu Bladder EpiCheck



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

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

Diagnostika karcinomu děložního čípku



Zaměření

Neinvazivní testy pro stanovení rizika rozvoje karcinomu děložního čípku u pacientek s pozitivním výsledkem HR-HPV

Vstupní materiál

DNA izolovaná ze stěrů děložního čípku v tekutém mediu

Technologie

Založeno na detekci metylace biomarkerů metodou bisulfidické konverze a real-time PCR

Jednoduchost

Jednodenní pracovní postup
Kontrolní vzorky součástí kitu

Kompatibilita

GynTect je validován pro ABI 7500, LightCycler 480 a Cobas z 480
ScreenYu Gyn je validován pro CFX96 Touch a Cobas z 480

Vyhodnocení

Přístrojově specifický software

Status

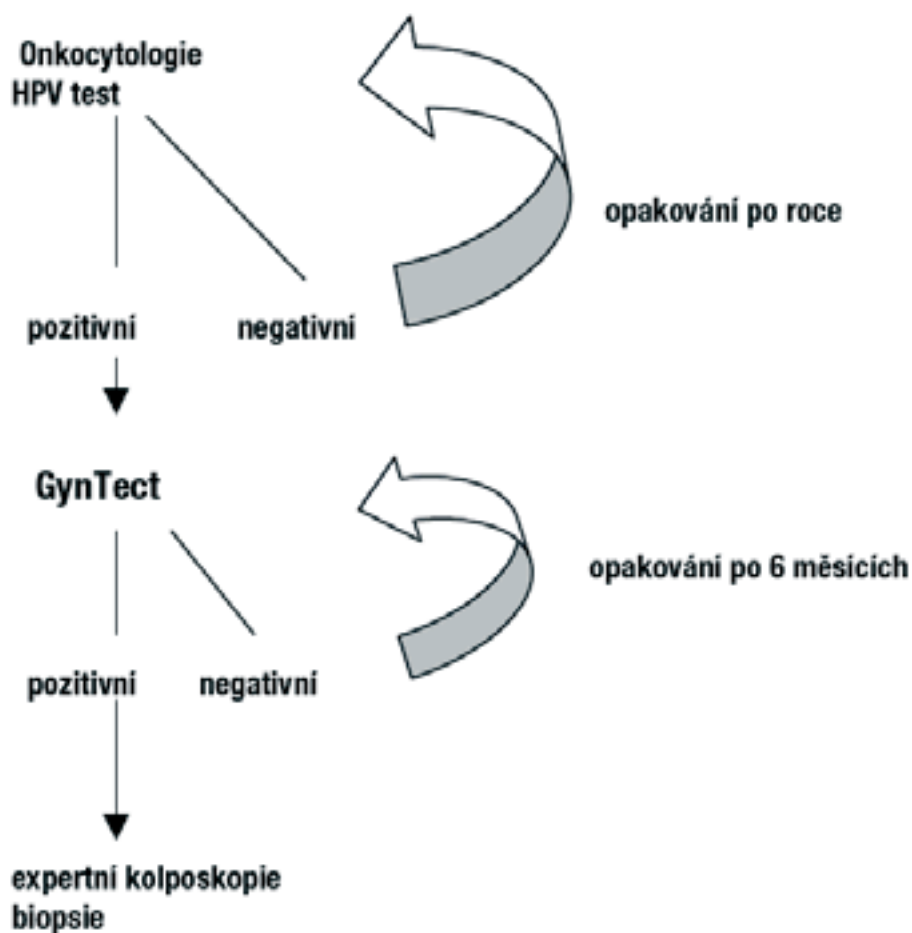
CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

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

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



Doporučené schéma testování



Diagnostické parametry testu GynTect (CIN3+)

Senzitivita	Specifita	PPV	NPV
66,7%	86,9%	73,2%	83,0%

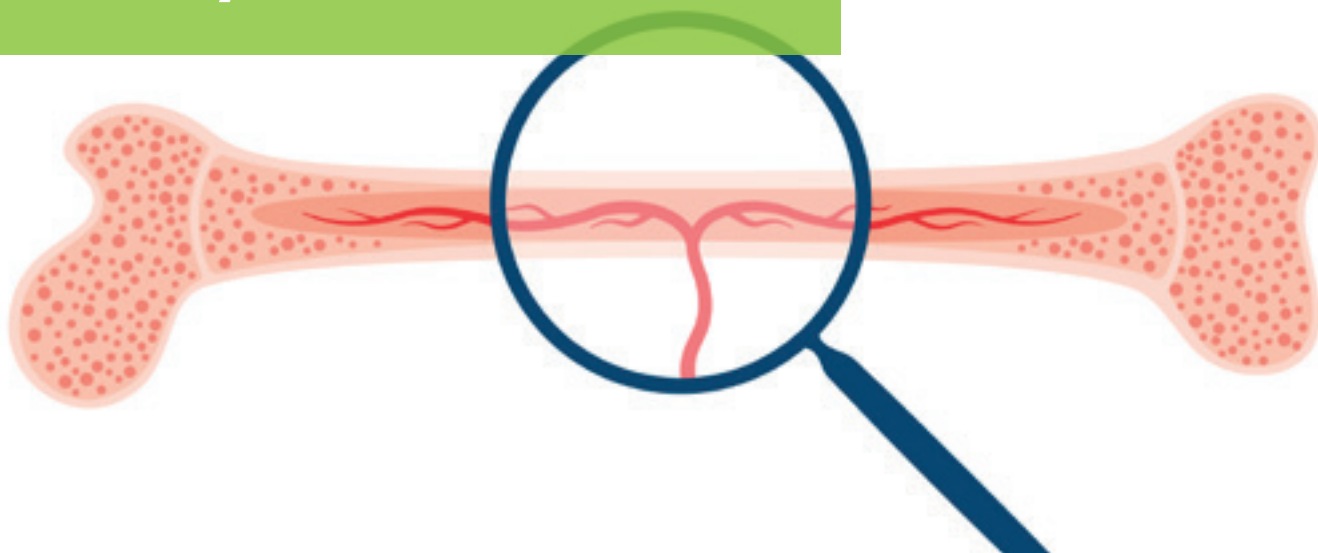
Sledované markery (geny)

GynTect	ASTN1, DLX1, ITGA4, RXFP3, SOX17, ZNF671
ScreenYu Gyn	ZNF671

Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
GT003-10	GynTect (10 vzorků pacientů, 6 markerů)	12
GT003-06	GynTect (6 vzorků pacientů, 6 markerů)	12
SG001-46	ScreenYu Gyn (46 vzorků pacientů, 1 marker)	46
Z102	EpiTect Fast Bisulfite Conversion Kits	10

Včasná detekce ztráty HLA s Devyser HLA Loss

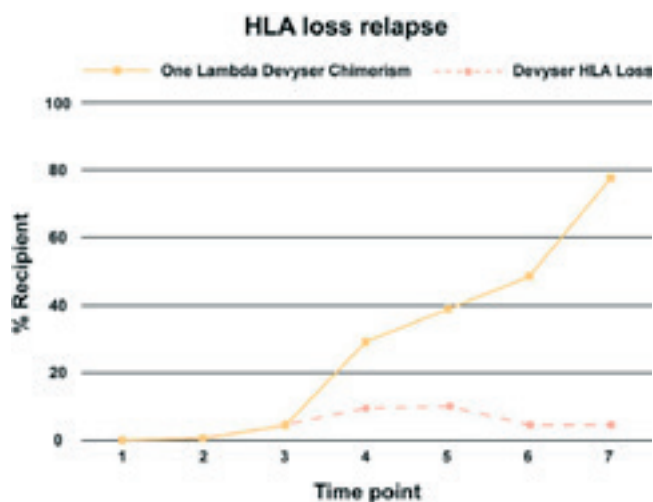
NOVINKA



Zaměření	NGS řešení pro včasnou detekci ztráty HLA u post-transplantačních vzorků
Vstupní materiál	60 ng gDNA z plné krve nebo kostní dřeně
Technologie	Amplikonové sekvenování Inovativní jedno zkumavkový přístup
Jednoduchost	Jednodenní pracovní postup (<45 min manuální práce) automatická identifikace markerů a výpočet chimérismu
Kompatibilita	Validováno pro Illumina MiSeq
Vyhodnocení	Software Advyser HLA Loss
Status	Pro výzkumné účely (RUO)

Devyser HLA Loss umožňuje včasnou detekci mechanismů imunitního úniku způsobených ztrátou HLA pomocí NGS. Analýzou pečlivě vybraných 25 HLA lokusově specifických InDel markerů poskytuje detekci ztráty HLA s prahovou hodnotou pod 0,2 %. Pro kontrolu kvality jsou dále zahrnuty 4 identifikační markery a 5 chromozomově specifických InDel markerů.

Součástí řešení je specializovaný software **Advyser HLA Loss**, který automaticky identifikuje markery, počítá chimérismus a prezentuje výsledky přehledně a intuitivně.



Rychlý a jednoduchý pracovní postup



Minimální doporučené pokrytí

Typ vzorku	Read pairs na vzorek	Pokrytí na amplicon
Screening	12 727	200
Monitoring	318 182	5 000

Grafické rozhraní softwaru Advyser HLA Loss

Advyser HLA Loss (RUO) - DATA

New Open Save Save as Current Converter Samplesheet Settings Help About Notices

Project Id: 502164 Recipient Id: D10-R-1-HLAloss Transplantation date: 19/05/2025 Type: BM

Informative: 26 Uninformative: 4

Screening profile

Overview Screening Monitoring Graph

Search for timepoint Id

From: DD/MM/YYYY To: DD/MM/YYYY Expand: All Clear

Timepoint Id	Analysis date	DNA source	Days after	Cell type	%Recipient	SMU	Noise	Coverage
TP3	07/08/2025	BL	80	BL	0.06	✓	✓	✓
TP2	13/06/2025	BL	25	BL	0.42	✓	✓	✓
TP1	23/05/2025	BL	4	BL	0.21	✓	✓	✓

Add timepoint + Manual + Automatic Export Report

Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
8-A416-8-RUO	Devyser HLA Loss, 8 tests	8
8-A416-24-RUO	Devyser HLA Loss, 24 tests	24

Mikrosatelitní nestabilita (MSI)

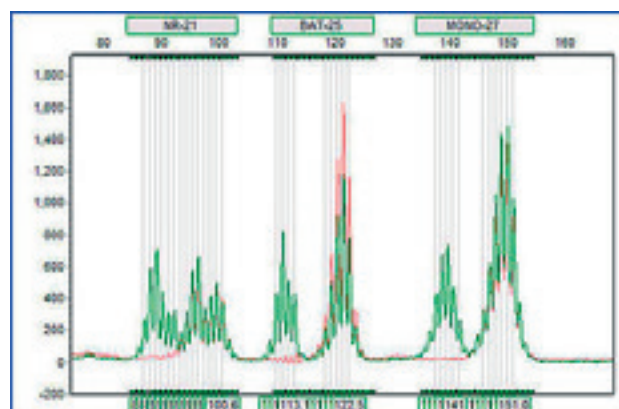


Zaměření	Kit pro detekci mikrosatelitní nestability (MSI) tumorů
Vstupní materiál	DNA izolovaná z nádorové tkáně, FFPE nebo krve
Technologie	Založeno na multiplexní PCR amplifikaci s navazující fragmentační analýzou
Jednoduchost	Jednodenní pracovní postup Automatické rozlišení stabilních tumorů (MSS), tumorů s nízkou nestabilitou (MSI-L) a vysokou nestabilitou (MSI-H)
Kompatibilita	Validováno pro přístroje ABI
Vyhodnocení	Software GeneMapper
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

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

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

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

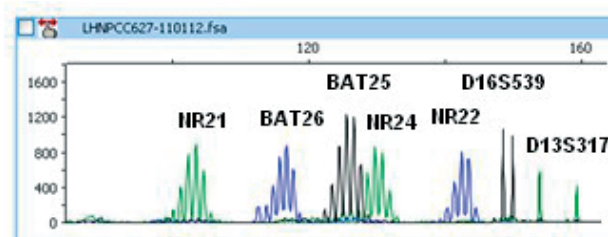


Přehled lokusů zahrnutých v HNPCC Kit 1-FL

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

Negativní kontrola:

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



Interpretace výsledků:

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

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

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

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

HLA TYPING



HLA typizace u onemocnění celiakií



Zaměření	Souprava pro typizaci alel HLA-DQB1, HLA-DQA1 a HLA-DRB1 asociovaných s celiakií podle požadavků ESPGHAN
Vstupní materiál	2,5–5 µg gDNA z plné krve
Technologie	Alelově specifická PCR amplifikace s navazující gelovou elektroforézou
Jednoduchost	Unikátní systém stripů pro jednoduchost a přehlednost Výsledky k dispozici do 2 hodin (od spuštění PCR až po finální report)
Kompatibilita	Validováno pro standardní PCR termocykléry
Vyhodnocení	Software Protrans SSP Reporter pro automatickou analýzu
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

Celiakie je chronické zánětlivé onemocnění tenkého střeva vyvolané požitím lepku nebo příbuzného proteinu, který se nachází v pšeni, ječmenu a žitu. Jedná se o jedno z nejčastějších onemocnění, které postihuje běžlošskou populaci s incidencí 1:110 – 1:500.

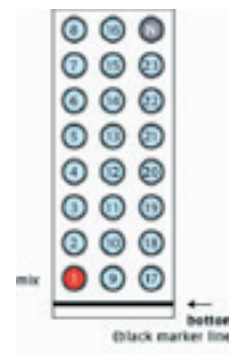
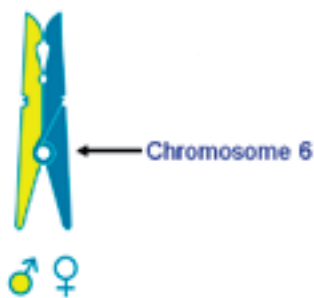
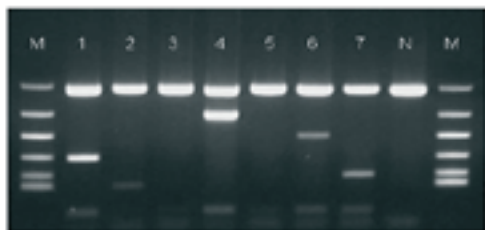
Celiakie má široké spektrum příznaků, mezi které patří záněty GIT, ale i poruchy růstu, anémie, únava, osteoporóza, neplodnost, neurologické, psychiatrické syndromy, a další.

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

Vyšetření kitem **PROTRANS HLA Celiac Disease** potvrzuje či vylučuje celiakii typizací alel HLA-DQB1, HLA-DQA1 a HLA-DRB1. Na rozdíl od serologie nezávisí HLA typizace na přítomnosti glutenu ve stravě. Navíc je méně nákladná a méně stresující pro pacienty než biopsie tenkého střeva.

Vyhodnocení ELFO

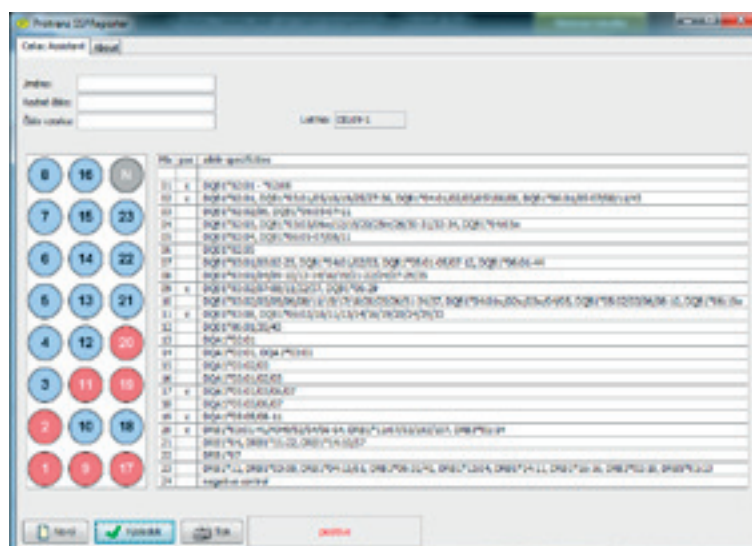
Control band 440bp, specific band <260bp



Přehled detekovaných HLA alel

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

Vyhodnocení pomocí softwaru SSP Reporter



Katalogové číslo

Souprava

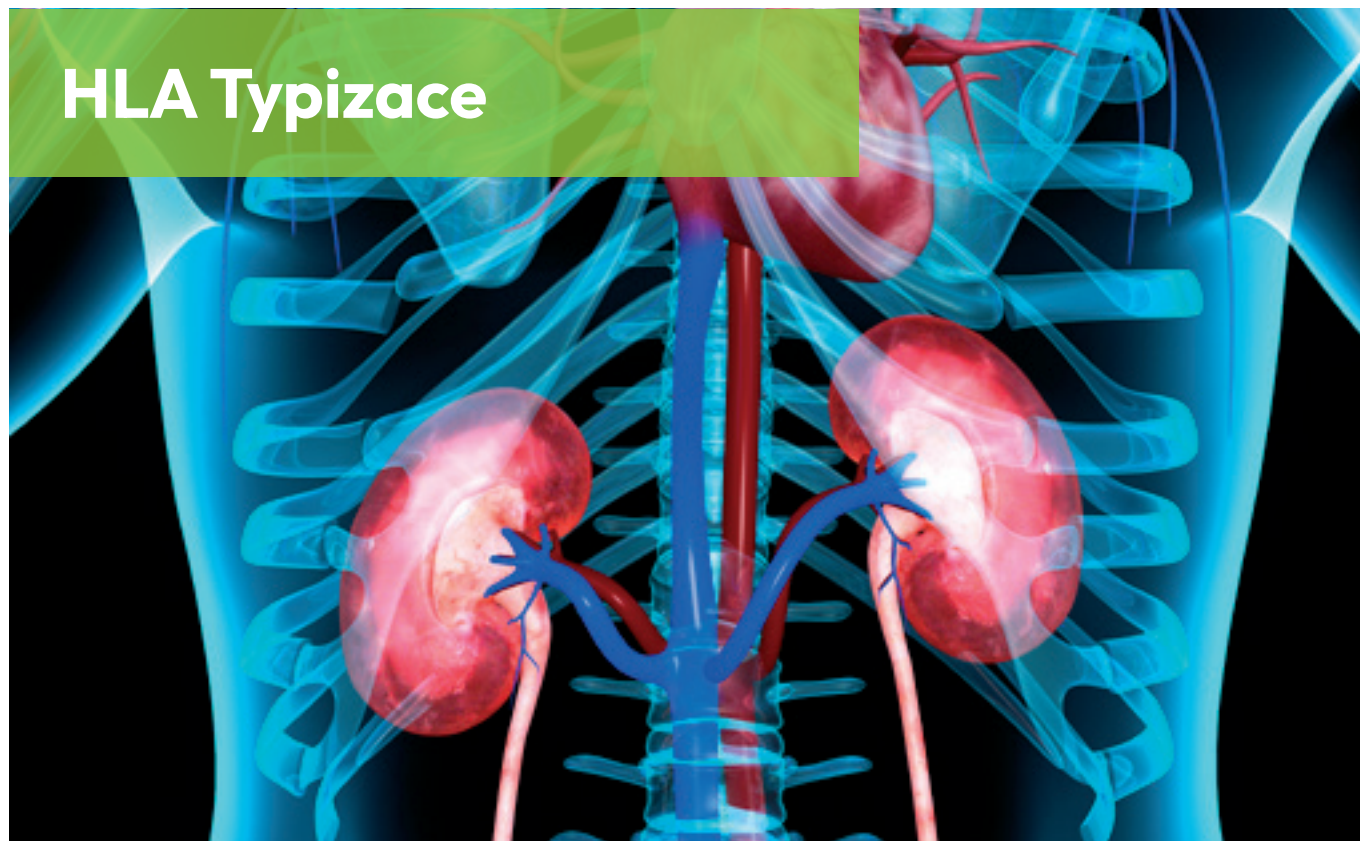
Počet reakcí

201093

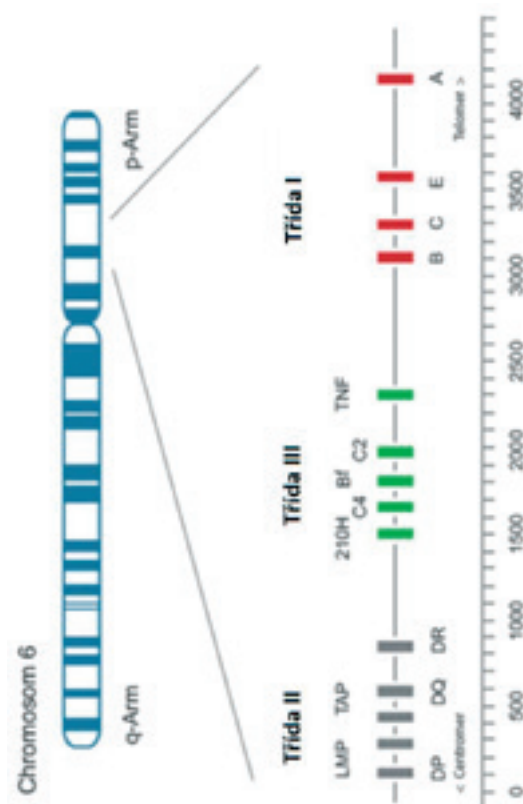
PROTRANS HLA Celiac Disease

24

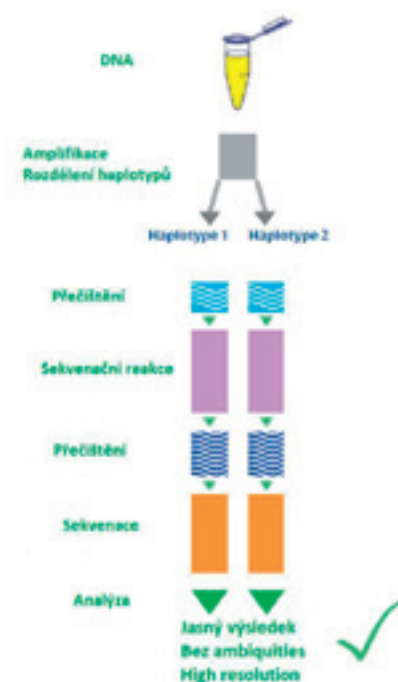
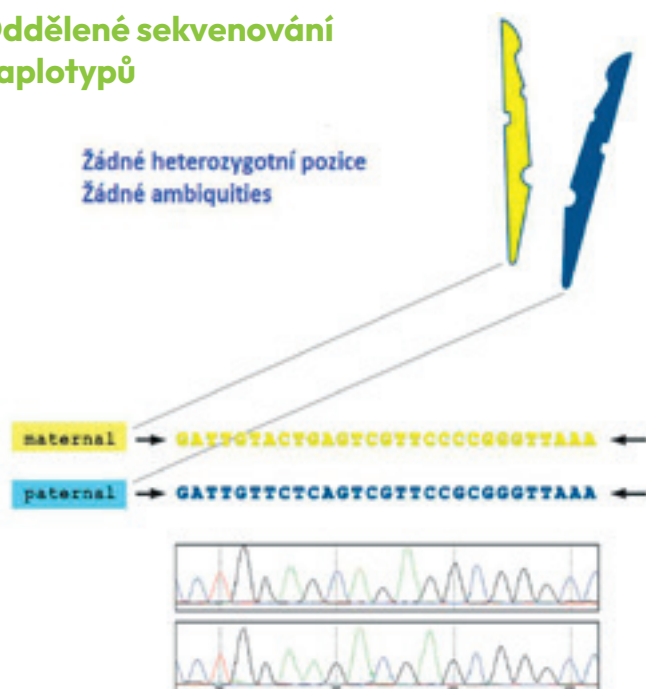
HLA Typizace



Zaměření	Kity pro typizaci HLA s vysokým rozlišením
Vstupní materiál	0.5 µg gDNA izolovaná z krve, slin nebo bukalních stěrů
Technologie	Fragmentační analýza nebo am- plikonové sekvenování s exonově specifickými směsí primerů
Jednoduchost	Příprava knihovny do 8 hodin (1 h manuální práce) 4 mixy pro všech 11 HLA lokusů, společný protokol, jeden společný purifikační krok
Kompatibilita	Validováno pro přístroje Illumina
Vyhodnocení	Software Sequence Pilot SeqNext HLA
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC



Oddělené sekvenování haplotypů



NOVINKA! Produkt Protrans N5 LR11 je nově validován pro Oxford Nanopore Technologies MinION Sequencer

- Osvědčená long range NGS technologie
- 11 HLA lokusů pomocí 4 směsí primerů
- Příprava knihovny do 5 hodin (<30 minut manuální práce)
- Konzistentní pokrytí, minimalizace drop-outů
- Nižší sekvenační náklady



Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
34 01	PROTRANS S4 HLA-A* (exon 1,2,3,4)	24
33 01	PROTRANS S3 HLA-A* (exon 1,2,3,4)	24
31 01	PROTRANS S1 HLA-A* (exon 1,2,3,4)	24
21 01	PROTRANS S1 HLA-A* swift (exon 2,3)	24
34 02	PROTRANS S4 HLA-B* (exon 1,2,3,4)	24
33 02	PROTRANS S3 HLA-B* (exon 1,2,3,4)	24
31 02	PROTRANS S1 HLA-B* (exon 1,2,3,4)	24
21 02	PROTRANS S1 HLA-B* swift (exon 2,3)	24
241 415	PROTRANS S1 HLA-B* 570I (exon 1,2,3,4)	48
34 03	PROTRANS S4 HLA-C* (exon 2,3,4)	24
33 03	PROTRANS S3 HLA-Cw* (exon 2,3,4)	24
31 03	PROTRANS S1 HLA-Cw* (exon 2,3,4)	24
21 03	PROTRANS S1 HLA-C* swift (exon 2,3)	24
32 08	PROTRANS S2 HLA-DQA1* (exon 3)	24
31 11	PROTRANS S1 HLA-DPB1* (exon 3)	24

Katalogové číslo	Souprava	Počet reakcí
34 04	PROTRANS S4 HLA-DRB1* (exon 2, codon 86TG)	24
33 04	PROTRANS S3 HLA-DRB1* (exon 2, codon 86TG)	24
32 04	PROTRANS S2 HLA-DRB1* (exon 2, codon 86TG)	24
31 05	PROTRANS S1 HLA-DRB3* (exon 2)	24
31 06	PROTRANS S1 HLA-DRB4* (exon 2)	24
31 07	PROTRANS S1 HLA-DRB5* (exon 2)	24
33 09	PROTRANS S3 HLA-DQB1* (exon 2,3)	24
31 09	PROTRANS S1 HLA-DQB1* (exon 2)	24
31 10	PROTRANS S1 HLA-DQB1* (exon 3)	24
201 091	PROTRANS HLA Narcolepsy (DRB1*15, DRB5*, DQB1*0602, DQA1*01)	24
201 093	PROTRANS HLA Celiac disease	24
8828	PROTRANS N5 (RUO)	24
8811/8811N	PROTRANS N5 LR11	48

CYTOGENETIKA



FISH sondy pro detekci onkologických genových abnormalit



Zaměření	Diagnostika solidních a hematologických nádorů
Vstupní materiál	Fixovaná tkáň dle aplikace
Technologie	Fluorescenční <i>in situ</i> hybridizace (FISH)
Jednoduchost	Hybridizace 2-4 hodiny nebo přes noc Ready-to-use formát pro 10 testů v jedné sadě Možnost automatizace
Přístroje	TL-101 Automatic FISH Slides Pretreatment System; KL-200P Fully Automatic FISH System
Status	CE IVD v souladu s IVDD 98/79/EC

FISH je molekulárně-cytogenetická metoda, která detekuje a lokalizuje specifické sekvence DNA přímo v buňkách pomocí fluorescenčně značených sond. Používá se zejména k identifikaci genových amplifikací, delecí, translokací a dalších chromozomálních abnormalit. Příkladem využití je stanovení statusu genu HER2 v nádorových buňkách prsu.

Hlavní výhody Fast FISH Probes od Wuhan HealthCare Biotechnology:

- Extrémně robustní systém
- Krátký čas hybridizace, výsledek do 6 hodin
- Vysoká citlivost a specifita
- Ostré signály, minimální šum pozadí
- Široké portfolio – více než 100 sond pro solidní i hematologické nádory
- CE IVD podle evropské směrnice 98/79/EC

Přístroje pro automatizaci předúpravy vzorků, denaturace/hybridizace, promývání a kontrastní barvení



Srovnání délky protokolu s Fast probe vs konvenčními FISH sondami

- Fast probe: Výsledky dostupné tentýž den (do 6 hodin)



- Konvenční sondy: Výsledky dostupné za 2 dny



Ukázka čtyř nepoužívanějších sond z našeho portfolia

Katalogové číslo	Souprava	Množství v 1 balení
FP-001	HER2/CEP17	100 µL / 10 testů
FP-002	ALK	100 µL / 10 testů
FP-015	MYC/CEP8	100 µL / 10 testů
FP-013	TERC/CEP3	100 µL / 10 testů



Objevte kompletní portfolio nabízených sond naskenováním QR kódu nebo na webových stránkách www.pentagen.cz

PŘEHLED NOVINEK 2025/2026

PŘINESLI JSME VÁM V ROCE 2025

NOVÍ DODAVATELÉ

Vitrolife	Preimplantační testy EmbryoMap a KaryoMap v2	12, 14
Medicover Genetics	TarCET v2 NGS panely v souladu s IVDR	28
SeqOne	Platforma pro interpretaci NGS dat	50

NOVÉ PRODUKTY

Devyser	Celogenové sekvenování CFTR nově v souladu s IVDR	22
IDT	Sekvenování lidského exomu a mitochondriální DNA	42
IDT	Předdesignované NGS panely	44, 46
IDT	Cílené sekvenování s NGS panely na míru	48
Devyser	Neinvazivní detekce RhD statusu nově v souladu s IVDR	58
Devyser	Genetická typizace krve od vzorku k reportu	60
MRC Holland	MLPA probemixy nově v souladu s IVDR	64
MRC Holland	Rozšířený digitalMLPA panel pro nádorové syndromy	66
Biotype	Mentype® AMLplexQS nově v souladu s IVDR	88
Biotype	Monitoring chimérismu nově v souladu s IVDR	92
Devyser	Včasná detekce ztráty HLA po transplantaci	98

NOVÉ TVÁŘE

Vojtěch Ličko	Aplikační specialista v divizi Diagnostika (Slovensko, Maďarsko)
----------------------	--

PŘIPRAVUJEME PRO VÁS V ROCE 2026

NOVÍ DODAVATELÉ

Superbio	Profilování STR
-----------------	-----------------

NOVÉ PRODUKTY

MRC Holland	KaryoProfiler panel založený na digitalMLPA technologii
MRC Holland	Carrier Panel 1 založený na digitalMLPA technologii
MRC Holland	DMD panel založený na digitalMLPA technologii

A DALŠÍ...

Naši dodavatelé intenzivně pracují na certifikaci podle IVDR 2017/746



SEZNAM AKTUÁLNĚ IVDR CERTIFIKOVANÝCH PRODUKTŮ

Devyser	Devyser Compact	10
	Devyser CFTR NGS	22
	Devyser RHD	58
Medicover Genetics	TarCET v2 IVDR NGS panely	28
SeqOne	SeqOne platforma pro interpretaci NGS dat	50
MRC Holland	Široký výběr SALSA® MLPA® Probemixů	64
Biotype	Mentype® AMLplexQS PCR Amplification Kit	88
	Mentype® Chimera® PCR Amplification Kit	92
	Mentype® DIPscreen PCR Amplification Kit	92









PentaGen s.r.o.
Na Cimrmanském 3486
272 04 Kladno
Česká republika

www.pentagen.cz

