

Набор реагентов для определения 25 мутаций в гене CFTR¹ Муковисцидоз-БиоЧип

РУ №ФСР 2012/13785 от 17.08.2012



Быстрый тест на 25 мутаций
и программный анализ результатов!

В качестве источника ДНК для анализа можно использовать соскобы буккального эпителия, кровь или сухие пятна крови

Актуальность тестирования на мутации в гене CFTR

Мутации в гене CFTR вызывают **муковисцидоз** - болезнь, значительно сокращающую продолжительность жизни

Муковисцидоз - самое частое моногенное заболевание, в России каждый 45 человек является его носителем

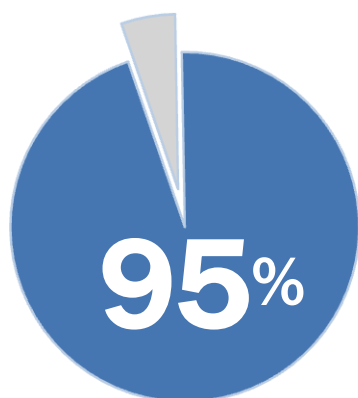


В мире описано более 1500 мутаций, наблюдается широкая изменчивость спектра мутаций даже между жителями соседних стран

Муковисцидоз-БиоЧип

Широкий спектр мутаций

На основании данных российских и европейских генетиков, были отобраны **25 мутаций** в гене CFTR, имеющих высокую частоту встречаемости на территории России:



Выбранные мутации специфичны для РФ и составляют **до 95%** от всех мутаций

Показания к тестированию

- ✓ Диагностическое тестирование
- ✓ Выявление носительства мутаций в семье больного
- ✓ Пренатальная диагностика
- ✓ Скрининг репродуктивных пар и доноров гамет
- ✓ Скрининг новорожденных

Диагностику проводят

Медико-генетические
центры

Перинатальные центры

Центры планирования
семьи, ЭКО-клиники

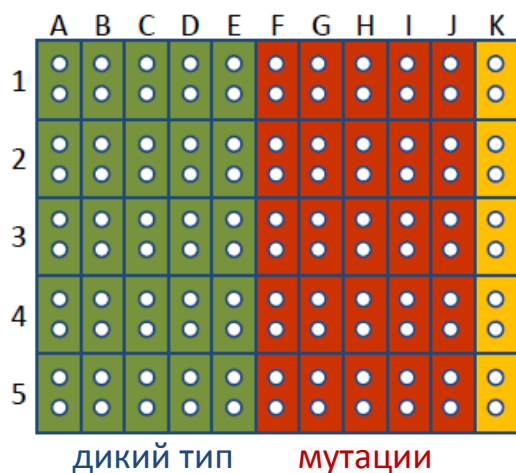
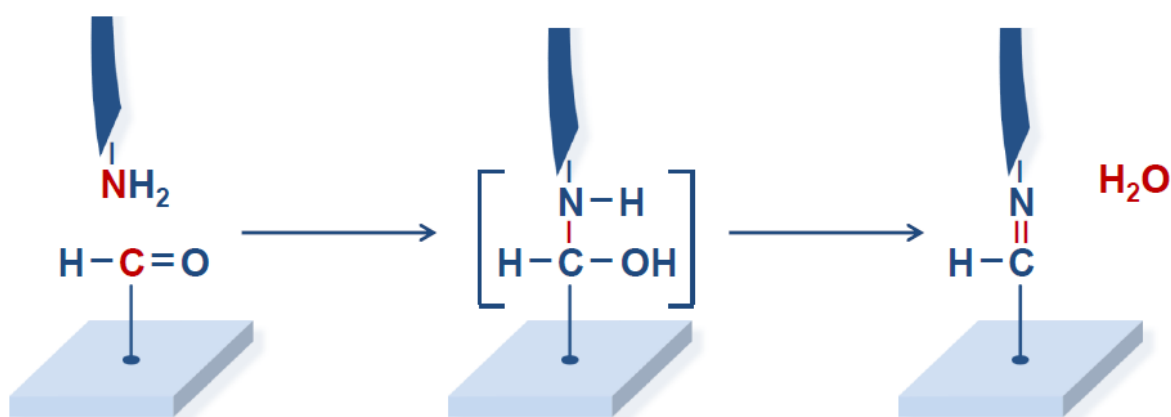
Частные лаборатории

Молекулярная диагностика позволяет установить диагноз в короткие сроки, а также выявить носителей мутаций, способствуя рождению у них здоровых детей

Муковисцидоз-БиоЧип

Современные технологии

Олигонуклеотидные мишени иммобилизируются на поверхности микрочипа с образованием альдегид-иминовых связей:

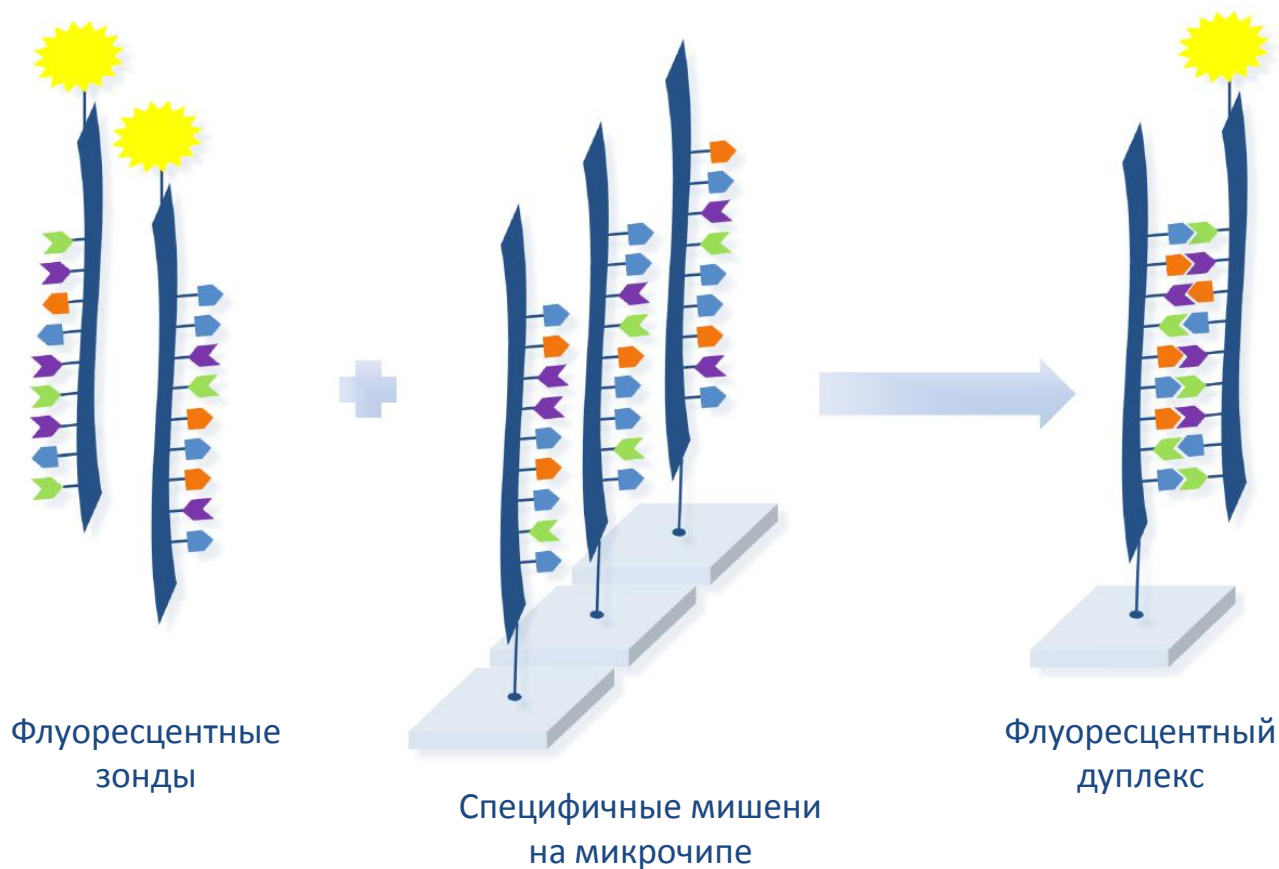


4-х кратный

повтор поля анализа,
- гарантия высокой
надежности системы

Муковисцидоз-БиоЧип

Специфическая гибридизация



Позволяет детектировать даже мутации, не распознаваемые по технологии NGS, например - **2184insA** (дополнительный аденозин в гомосептамерном участке):

-G-A-A-A-C-A-A-A-A-A-A-C-A-A-T-C-T-
нормальная последовательность

-G-A-A-A-C-A-A-A-A-A-A-A-C-A-A-T-C-T-
мутация

Муковисцидоз-БиоЧип

Простая методика анализа

Аmplификация

Гибридизация

Сканирование



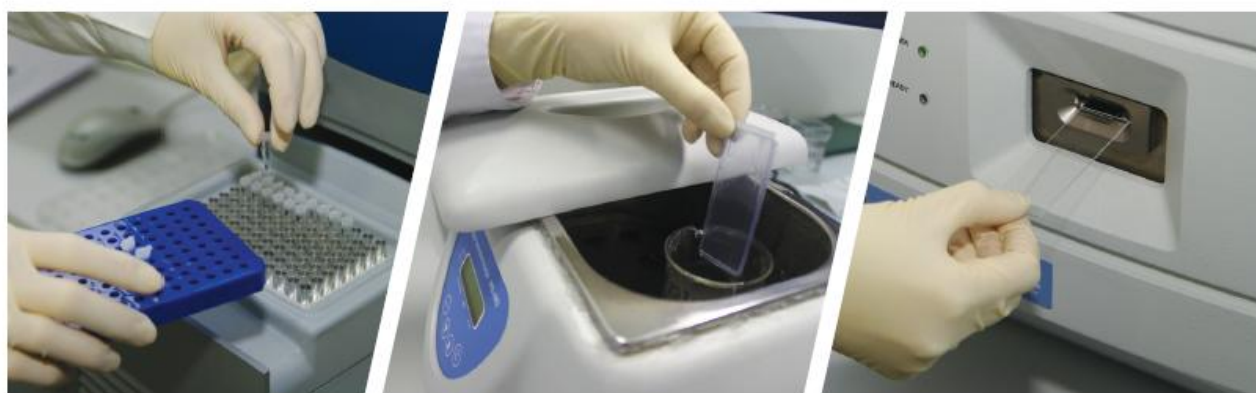
1,5 часа



1 час



5 минут



Общее время исследования – менее 3-х часов!

Слайд микрочипа имеет стандартные размеры
и совместим с большинством сканеров:

- ✓ LuxScan 10K (Capital Bio)
- ✓ InnoScan 710 (Innopsis)
- ✓ PowerScanner (Tecan)
- ✓ ScanIR (PerkinElmer)

Муковисцидоз-БиоЧип

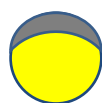
Варианты результатов



Мутации
не обнаружены

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K
1	○	○	○	○	○						○
2	○	○	○	○	○						○
3	○	○	○	○	○						○
4	○	○	○	○	○						○
5	○	○	○	○	○						○

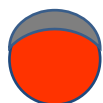
норма



Носитель
муковисцидоза

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K
1	○	○	○	○	○						○
2	○	○	○	○	○						○
3	○	○	○	○	○		○				○
4	○	○	○	○	○						○
5	○	○	○	○	○						○

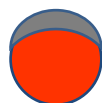
гетерозигота F508 del



Больной

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K
1	○	○	○	○	○						○
2	○	○	○	○	○						○
3	○	○		○	○		○				○
4	○	○	○	○	○						○
5	○	○	○	○	○						○

гомозигота F508 del



Больной

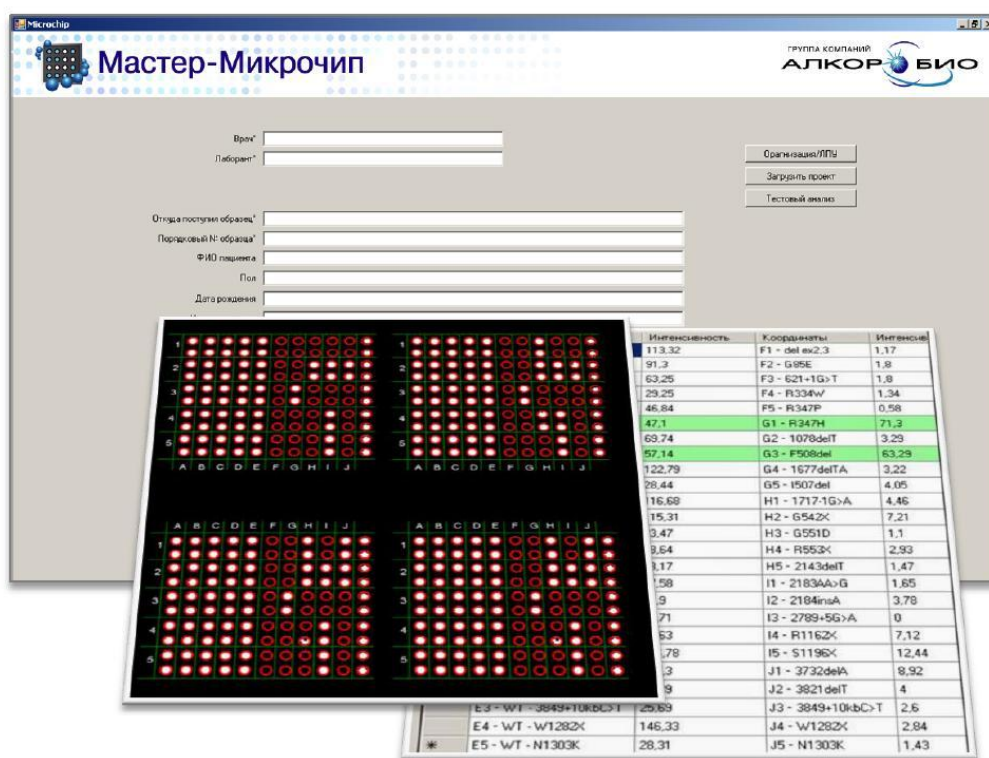
	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K
1	○	○	○	○	○	○					○
2	○	○	○	○	○						○
3	○	○	○	○	○		○				○
4	○	○	○	○	○						○
5	○	○	○	○	○						○

гетерозигота F508 del/del 2-3

Муковисцидоз-БиоЧип

Легкая интерпретация

Результаты могут быть проанализированы лаборантом самостоятельно, либо с помощью специально разработанной программы «Мастер-Микрочип»:



«Мастер-Микрочип» сравнивает интенсивности сигналов полей «дикого типа» и «мутаций», и, в случае обнаружения мутации, делает заключение о зиготном состоянии аллеля

Необходимое оборудование и материалы

- ✓ ПЦР-бокс (2 шт)
- ✓ Амплификатор для проведения ПЦР с нагреваемой крышкой
- ✓ Центрифуга/вортекс типа «Микро-спин FV-2400»
(макс. скорость вращения 2400 об/мин)
- ✓ Пипетки полуавтоматические одноканальные со сменными наконечниками с изменяемым объёмом отбора жидкостей: на 0,5 - 10 мкл; на 5 - 50 мкл; на 20 - 200 мкл и 100-1000 мкл
- ✓ Стерильные пробирки на 0,2 мл и на 0,5 мл для ПЦР
- ✓ Пробирки типа «эппендорф» на 1,5 мл
- ✓ Штатив для пробирок 0,2 или 0,5 мл
- ✓ Наконечники к пипеткам-дозаторам с фильтрами
- ✓ Вода ампулированная или деионизованная
- ✓ Перчатки резиновые без обсыпки
- ✓ Холодильник фармацевтический (до -22°C)
- ✓ Водяная баня (или гибридизационная станция)
- ✓ Стекланный стакан объемом 50 мл или 100 мл
- ✓ Сканер для микрочипов

Характеристики набора

Количество чипов в наборе	5
Количество определяемых мутаций	25
Аналитическая чувствительность	1 нг/мкл
Диагностическая чувствительность	95 %
Продолжительность исследования	5 ч.
Срок годности	6 мес.
Условия хранения	-18...-22°C

Дополнительную информацию можно получить, позвонив по телефонам (812) 677-2162; (812) 677-2165 или отправив вопрос на info@alkorbio.ru