

Ipercolesterolemia familiare

Devyser FH per NGS

Scopri i vantaggi

- Analizza tutti i geni rilevanti per la diagnosi di Ipercolesterolemia familiare (FH)
- Semplifica il flusso di lavoro in laboratorio e riduce la manualità a meno di 45 minuti
- Identifica le CNV nel gene LDLR

Identificazione di tutte le mutazioni FH

L'ipercolesterolemia ereditaria può essere causata da mutazioni nei geni LDLR, APOB, PCSK9, APOE, STAP1 e LDLRAP1, le cui mutazioni possono essere rilevate dal kit Devyser FH. Un aumento della concentrazione di colesterolo LDL può anche avere cause poligeniche e ciò può spiegare la penetranza variabile della malattia. Il kit Devyser FH consente l'analisi di ulteriori nove SNPs poligenici addizionali che influenzano il livello di colesterolo LDL.

Predizione degli effetti della terapia statinica

Farmaci a base di statine sono molto efficaci nell'abbassare i livelli ematici di colesterolo LDL, riducendo il rischio di gravi problemi cardio-vascolari. Sebbene le statine siano generalmente considerate sicure e ben tollerate, è stata notata nella popolazione una varietà di risposte al trattamento con questi farmaci e alcuni pazienti hanno riscontrato problemi muscolari e miopatie. Devyser FH consente l'identificazione di SNPs associati all'effetto del trattamento e a reazioni avverse alla terapia con statine.

Vantaggi dell'analisi delle mutazioni FH

Il principale vantaggio della diagnosi genetica è che questo test può essere usato per identificare familiari affetti di pazienti FH, al fine di iniziare tempestivamente appropriati interventi.

Studiato per un uso routinario in laboratorio

Il kit Devyser FH è facile da utilizzare e rappresenta una soluzione con elevato costo-beneficio per la preparazione di librerie NGS. Con dei reagenti pronti all'uso e un workflow user-friendly, può essere utilizzato sia manualmente che su piattaforme automatizzate.

Soluzioni analitiche per l'analisi dei dati

Il kit Devyser FH permette l'analisi di varianti di sequenza nei geni umani implicati nell'ipercolesterolemia familiare (FH) e polimorfismi associati all'effetto del trattamento con statine.

Devyser. Results for life.

Devyser è specializzata nello sviluppo, manifattura e vendita di kit diagnostici per test complessi su DNA in ambito oncologico, riproduttivo e di patologie ereditarie. I prodotti sono utilizzati per condurre terapie tumorali mirate, rapide diagnosi prenatali, così come in un ampio pannello di test genetici. Il nostro principio guida ci porta a sviluppare prodotti che siano ideali per la routine diagnostica, rendendo la tecnologia semplice, riproducibile e meno prona all'introduzione di errori manuali. E' proprio per questo che i nostri clienti ci apprezzano ed è il motivo per cui i nostri prodotti sono utilizzati in più di 50 paesi nel mondo.



Specifiche tecniche

Il kit Devyser FH permette l'analisi di varianti di sequenza nei geni umani implicati nell'ipercolesterolemia familiare (FH) e polimorfismi associati all'effetto del trattamento con statine.

For research use only

Principio del metodo:

Preparazione amplicon based della libreria targeted

Strumenti NGS compatibili:

Illumina MiSeq®, Illumina MiniSeq®
Contattare sales@devyser.com per la lista aggiornata degli strumenti compatibili

Processi coperti dal kit:

- Preparazione targeted della libreria
- Applicazione degli indici di identificazione del campione
- Pooling e cleaning dei campioni
- Pipeline per analisi dati (opzionali)

ID Articolo:

8-A109-24-RUO: 24-test
8-A109-48-RUO: 48-test

Accessori:

8-A204 Devyser Library Clean

Contatti

Devyser Italia srl
Borgo Albizi 12
50122 Firenze
Tel: +39-(0)55-2466217
Fax: +39-(0)55-2268795
web: www.devyser.com
Email: devyseritalia@devyser.com

DEVYSER FH per NGS

6

Geni coperti

12

SNPs poligenici addizionali correlati all'ipercolesterolemia familiare

6

SNPs correlati alla risposta alle statine

1

Numero di mix/campione

100 %

Uniformità di coverage >30% media

<290 bp

Dimensione degli ampliconi

32 kB

Dimensione del target totale

10 ng

DNA iniziale richiesto

<45

Attività manuale al bancone espressa in minuti

Illumina®

Piattaforma utilizzata

Devyser. Risultati per la vita.

Devyser è specializzata nello sviluppo, manifattura e vendita di kit diagnostici per test complessi su DNA in ambito oncologico, riproduttivo e di patologie ereditarie. I prodotti sono utilizzati per condurre terapie tumorali mirate, rapide diagnosi prenatali, così come in un ampio pannello di test genetici. Il nostro principio guida ci porta a sviluppare prodotti che siano ideali per la routine diagnostica, rendendo la tecnologia semplice, riproducibile e meno prona all'introduzione di errori manuali. E' proprio per questo che i nostri clienti ci apprezzano ed è il motivo per cui i nostri prodotti sono utilizzati in più di 50 paesi nel mondo.

DEVYSER
RESULTS FOR LIFE