

Fibrosi cistica

Devyser CFTR per NGS

Scopri i vantaggi

- Rileva tutte le mutazioni del gene CFTR
- Una provetta per paziente, non necessario lo splitting del campione in più provette
- Manualità ridotta da giorni a meno di 45 minuti
- Detection diretta delle più frequenti CNVs
- Determinazione dei poly-T e del numero dei TG
- Possibilità di scelta di differenti software validati per l'analisi, inclusa l'analisi CNV

Studiato per la diagnostica NGS di routine

Il kit Devyser CFTR è facile da utilizzare ed è un'ottima soluzione economicamente vantaggiosa, versatile per qualsiasi tipologia di laboratorio. Con dei reagenti pronti all'uso e un workflow user-friendly, è utilizzabile sia in forma manuale che automatizzata.

L'approccio Devyser con un unico tubo per campione semplifica il protocollo, riduce la manualità e minimizza il rischio di scambio campione e contaminazione. Devyser è proprietaria di una chimica che utilizza primers PCR multiplex che permette un coverage totale ed uniforme del gene CFTR. La copertura comprende tutti gli esoni, le giunzioni esone/introne, il promotore e varie mutazioni introniche profonde clinicamente rilevanti. Il kit utilizza un design con primer sovrapposti per fornire un più elevato coverage INDEL e di analisi CNV. Inoltre, il kit permette l'analisi di varianti poly-T e della regione di repeat TG.

Soluzioni analitiche per l'analisi dei dati

Il laboratorio può scegliere tra varie possibilità analitiche validate in base alle proprie esigenze: analisi con software in house oppure soluzioni su cloud. Entrambe le soluzioni prevedono un filtro di primo livello mutazionale basato sul database CFTR2 Supportiamo inoltre l'integrazione con altre soluzioni analitiche.

Caratterizzazione completa del gene CFTR mediante NGS

Il test per le mutazioni CFTR può essere usato per guidare terapie mirate, nello screening neonatale, nella diagnosi di FC, nell'infertilità maschile causata da CBAVD e nelle pancreatiti acute ricorrenti e croniche.

Sono state descritte più di 2000 mutazioni e varianti del CFTR. La maggioranza di tali mutazioni ha una frequenza di popolazione al di sotto dello 0.1%, con elevata eterogeneità nella distribuzione delle varianti in differenti gruppi etnici. Il kit Devyser CFTR permette la rilevazione di tutte le mutazioni, note e non note, in un unico test.

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. Lo sviluppo dei prodotti Devyser è focalizzato nel semplificare ed ottimizzare il throughput, ridurre la manualità e produrre risultati accurati ed affidabili.



Specifiche tecniche

Finalità di utilizzo:

Il kit Devyser CFTR è un prodotto diagnostico in vitro per la rilevazione delle mutazioni del gene CFTR.

Principio del metodo:

Preparazione della libreria targeted. Barcoding del campione standardizzato e pooling dei campioni per NGS.

Strumenti NGS compatibili:

Strumenti NGS Illumina

DNA input:

10 ng/campione. Da sangue intero o spot di sangue su carta da filtro

Processi coperti dal kit:

- Preparazione della libreria targeted
- Applicazione degli indici di identificazione/barcoding molecolare del campione
- Pooling e cleaning del campione

ID Articolo:

8-A101-8: 8-test

8-A101-24: 24-test

8-A101-96: 96-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
RESULTS FOR LIFE

DEVYSER CFTR NGS

100 %

Basi coperte

<5

Tempo richiesto in ore

100 %

Uniformità di coverage media >20%

<45 000

di reads raccomandate per library

≥94 %

Uniformità di coverage media >50 %

188 bp

Lunghezza media degli ampliconi target

100 %

Mutazioni coperte del database CFTR2

10 ng

DNA di partenza richiesto

≥95 %

On-target reads

<45

Tempo manuale espresso in minuti

10 kB

Dimensione totale del target

Illumina®

Piattaforma utilizzata