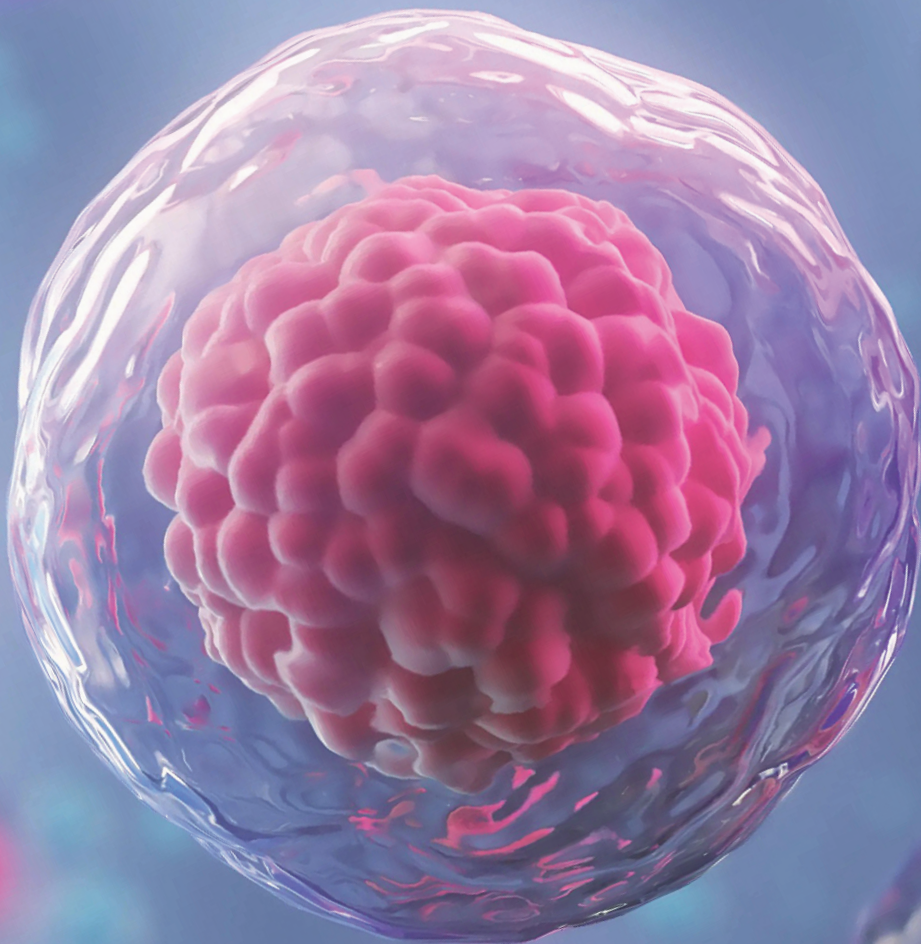


NGS-рішення для репродуктивної медицини

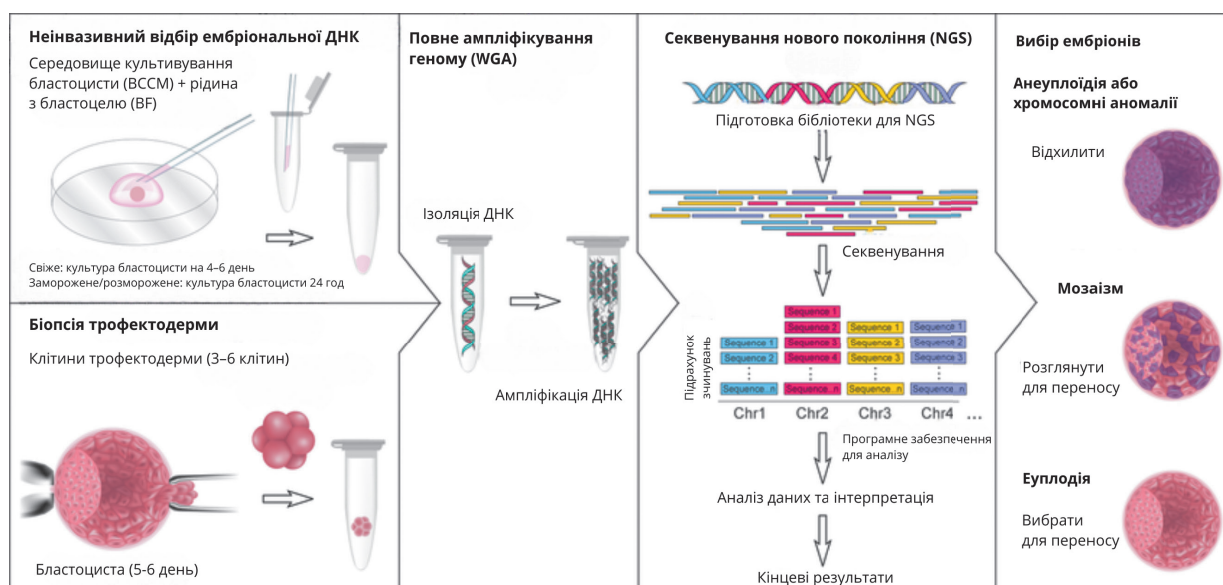
PGT-A, WES



РІШЕННЯ ДЛЯ PGT-A ДЛЯ ВИЯВЛЕННЯ АНЕУПЛОЇДІЙ

PGT-A (Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidy) — це ефективний метод передімплантаційного генетичного тестування, спрямований на виявлення числових хромосомних аномалій (анеуплоїдій) у ембріонів для вибору найбільш генетично здорових для подальшого перенесення.

NGS – новітня технологія, яка використовується для PGT-A і має ряд беззаперечних переваг - забезпечує визначення повних й часткових анеуплоїдій, виявляє мозаїцизм (до 20–40%), дає кількісну оцінку кожної хромосоми, має високу відтворюваність і можливість автоматизації.



Неінвазивне передімплантаційне генетичне тестування на анеуплоїдії (niPGT-A) на відміну від традиційних підходів не потребує біопсії клітин ембріона, замість цього досліджується позаклітинна ДНК (cfDNA), яку ембріон виділяє у середовище культивування, що дозволяє виявляти наявність хромосомних аномалій (анеуплоїдій) без пошкодження ембріона.

ОСНОВНІ ПЕРЕВАГИ НЕІНВАЗИВНОГО PGT-A

- niPGT-A не пошкоджує ембріон, оскільки не потребує втручання в його структуру, на відміну від традиційного PGT-A, який передбачає біопсію трофобласту
- Відсутність потреби у спеціалізованому обладнанні для біопсії, можливість інтеграції у стандартний процес культивування ембріонів
- Ембріону не потрібно досягати певної стадії розвитку для проходження неінвазивного тесту
- Завдяки меншій складності процедури, niPGT-A може бути впроваджений у ширший спектр клінік, включаючи ті, які не мають технічної можливості проводити інвазивні біопсії
- У випадках, коли результати niPGT-A є невизначеними або потребують підтвердження, можливо провести додаткові тести без шкоди для ембріона, що забезпечує гнучкість у прийнятті клінічних рішень.

ОБЛАДНАННЯ, ПЗ ТА РЕАКТИВИ

Секвенатори Illumina: MiSeq, NextSeq
ПЗ: PG-Find Software
Набір PG-Seq™ Rapid v2



ВИКОРИСТАННЯ NGS У PGT-A

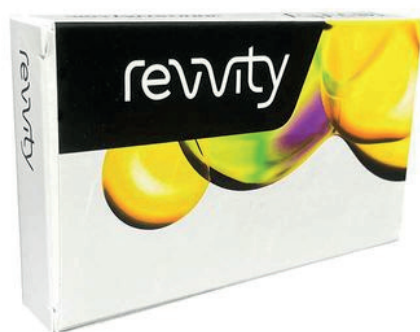
Висока точність	Розпізнає навіть часткові делеції/інсерції (>5–10 Мб)
Виявлення мозаїцизму	Можливість визначити наявність частково уражених клітин

Широке охоплення	Аналіз всіх 24 хромосом (22 аутосоми + X, Y)
Автоматизована обробка	Використовується програмне забезпечення для стандартизованого аналізу

НАБІР PG-SEQ™ RAPID V2: ШВИДКИЙ, ТОЧНИЙ І ОПТИМІЗОВАНИЙ РОБОЧИЙ ПРОЦЕС PGT-A

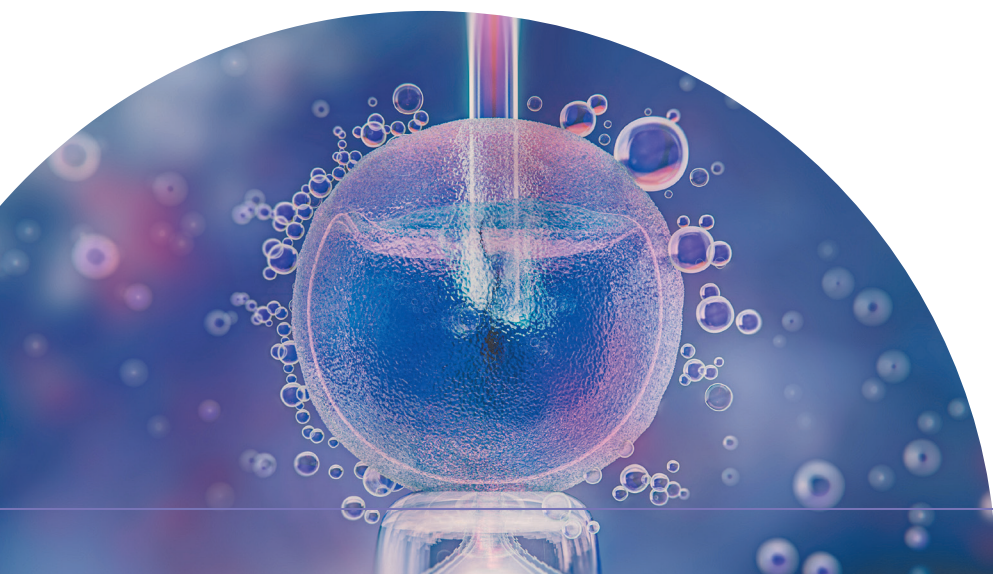
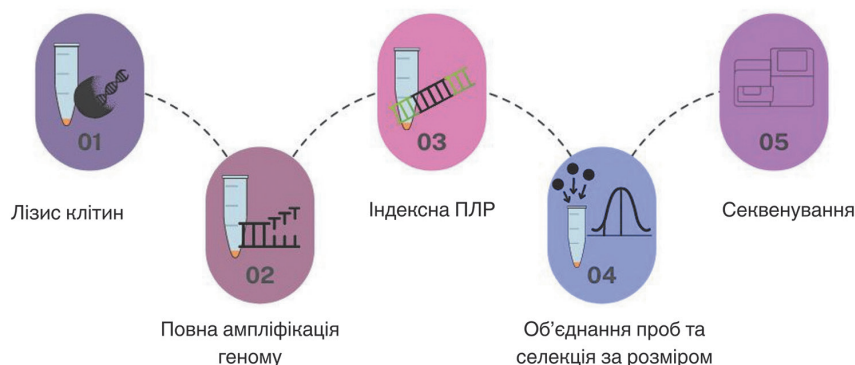
Набір PG-Seq™ Rapid v2 розроблений для аналізу пікограмових кількостей ДНК, отриманої під час біопсії ембріона для проведення

передімплантаційного генетичного тестування. Набір використовується як для традиційного (біопсійного) PGT-A, так і для неінвазивного.



Набір для підготовки бібліотек PG-Seq™ Rapid v2 використовує ампліфікацію всього геному (WGA) та технологію секвенування нового покоління (NGS) для точного скринінгу всіх 24 хромосом з метою виявлення повних анеуплоїдій та субхромосомних аномалій. Сумісний з усіма секвенаторами Illumina та підтримує аналіз даних із платформ Illumina®. PG-Seq™ Rapid v2 дозволяє проводити аналіз із надзвичайно низькою кількістю вхідної ДНК (30 пг/мкл), отриманої під час біопсії ембріона для передімплантаційного генетичного тестування.

Ми пропонуємо рішення для PGT-A від Revvity та PerkinElmer, які не лише займаються науковими дослідженнями та розробкою інноваційних технологій, а й впроваджують автоматизовані системи для підготовки зразків і обробки даних. Це сприяє підвищенню ефективності роботи лабораторій і зниженню ризику помилок у процесах тестування, що особливо актуально для лабораторій із великим потоком зразків.



ПЕРЕВАГИ НАБОРУ:

ШВИДКІСТЬ РОБОТИ

Підготовка бібліотеки триває лише 3 години. Реагенти в наборі вже готові до використання, забезпечується мінімум відкривань пробірок і піпетування.

ВСЕ В ОДНОМУ НАБОРІ

Оновлений набір PG-Seq™ Rapid Kit v2 включає повний протокол — від виділення ДНК до аналізу даних.

До комплекту входять:

- реактиви для лізису клітин, ампліфікації всього геному (WGA) та індексування
- програмне забезпечення PG-Find™ для автоматичного і точного виявлення анеупloidій та варіантів кількості копій

ВИСОКА ЧУТЛИВІСТЬ І ТОЧНІСТЬ

Перевірено на понад 100 добре охарактеризованих зразках.

Надійно виявляє:

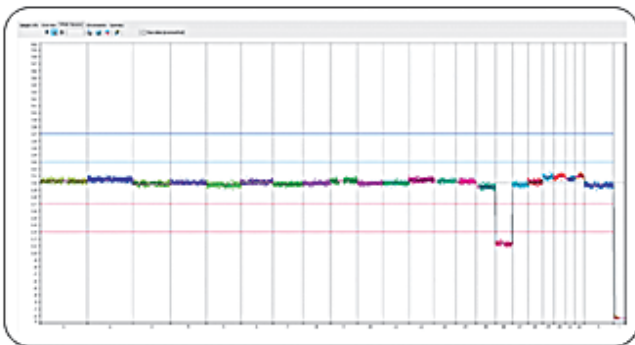
- анеупloidії цілих хромосом
- сегментні CNV розміром від 7 Мб
- ефективний при роботі з усього 30 пг ДНК або зразками з 5 клітин

ГНУЧКІСТЬ І МАСШТАБОВАНІСТЬ

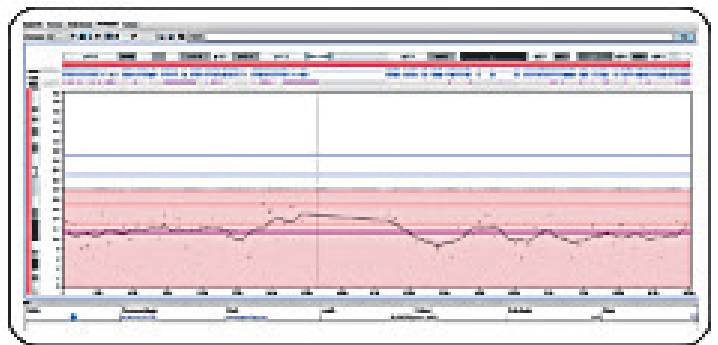
- У комплекті 48 реакцій
- Доступні індексні набори для мультиплексування до 384 зразків
- Реакція WGA PCR 1 об'ємом 40 мкл забезпечує 2–4 мкг ДНК після 23 циклів, що підходить і для інших застосувань, таких як PGT-M

ПОКРАЩЕНА ЯКІСТЬ ДАНИХ

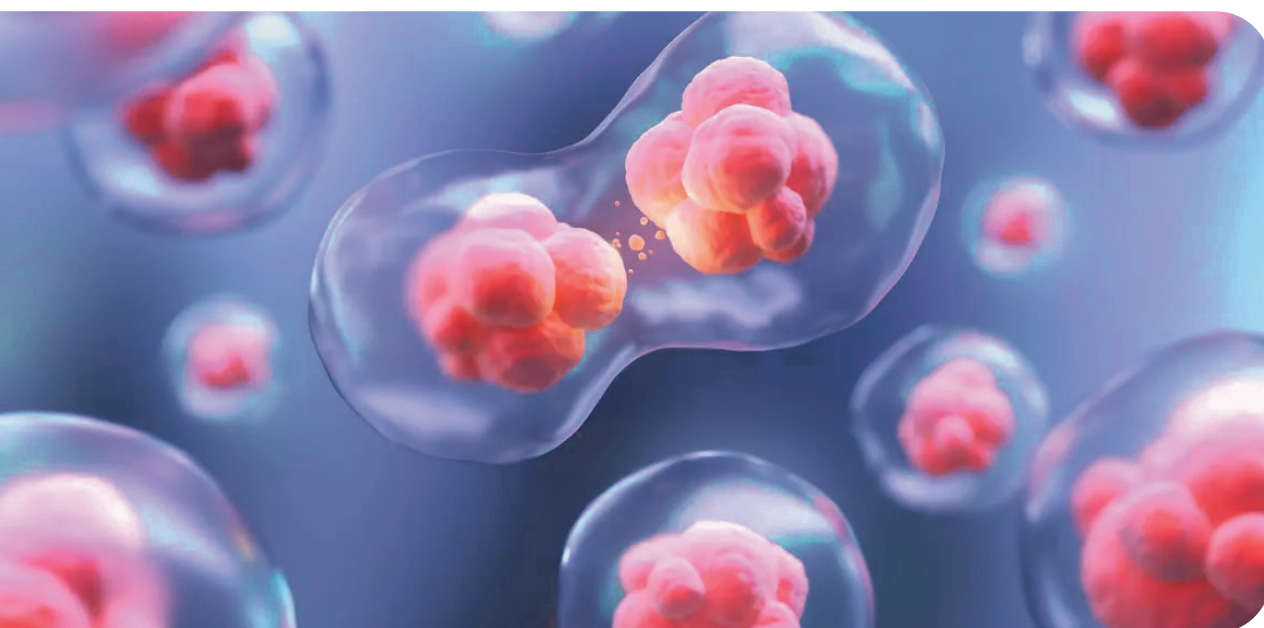
Поліпшене охоплення геному та підвищені якісні показники PG-Find зменшують шум і викривлення, підвищуючи надійність результатів. Ампліфікована ДНК сумісна з панелями гібридизаційного захоплення для розширеного аналізу.



Біопсія ембріона на 5-й день (D5), що виявила моносомію 16-ї хромосоми



Детальний розгляд результатів ураженої хромосоми



ПОВНОЕКЗОМНЕ СЕКВЕНУВАННЯ (WHOLE EXOME SEQUENCING) - ПОТУЖНИЙ ІНСТРУМЕНТ ДЛЯ ДІАГНОСТИКИ ТА СКРИНІНГУ

Повноекзомне секвенування (WES) — це сучасний високочутливий метод генетичної діагностики, який дає змогу досліджувати всі кодуючі ділянки геному (екзони), що охоплюють приблизно 1–2% всього геному, але містять понад 85% клінічно значущих мутацій. На відміну від панельних тестів, які охоплюють лише обмежену кількість генів, WES забезпечує покриття всіх екзонних ділянок.

ЗАСТОСУВАННЯ WES У СФЕРІ РЕПРОДУКТИВНОЇ МЕДИЦИНИ:

1

Діагностика генетичних причин безпліддя, рідкісних або спадкових мутацій, що можуть бути пов'язані з чоловічим або жіночим безпліддям. Наприклад, мутації в генах CFTR (обструктивна азооспермія), NR5A1 (розлади розвитку статевих залоз) тощо.

2

Пренатальна та передімплантаційна генетична діагностика

Пошук спадкових мутацій у батьків перед ЕКЗ або до зачаття (носіїство рецесивних чи домінантних мутацій), проведення розширеного скринінгу на рідкісні захворювання в рамках PGT-M або через аналіз біоматеріалу ембріона.

3

Зниження кількості невдалих спроб ЕКЗ і викиднів

WES допомагає виявити генетичні аномалії, які можуть спричиняти викидні (тромбофілії, порушення згортання, імуногенетичні фактори тощо).

4

Підвищення ефективності ДРТ

Використання WES може виявити причини невдалих спроб ЕКЗ, викиднів або імплантаційних збоїв. Можна уникнути неефективних процедур або підібрати більш точну тактику.

5

Підбір індивідуального лікування:

вибір гормональної терапії, донорських програм або альтернативних репродуктивних стратегій.

6

Репродуктивне консультування

Розширене генетичне тестування обох партнерів з інтерпретацією потенційного ризику передачі захворювань нащадкам.

Передімплантаційне генетичне тестування (PGT), у тому числі неінвазивне передімплантаційне генетичне тестування (niPGT-A), зокрема PGT-A, PGT-M та PGT-SR, використовує WES для виявлення хромосомних аномалій та моногенних захворювань в ембріонах, що покращує результати ЕКЗ та знижує ризик передачі генетичних порушень. **Джерело:** obstetrics-gynaecology-journal.com

ILLUMINA НАДАЄ ПОВНИЙ СПЕКТР РІШЕНЬ ДЛЯ ПОВНОЕКЗОМНОГО СЕКВЕНУВАННЯ (WES) — ОХОПЛЮЮЧИ ВСІ ЕТАПИ, ВІД ПІДГОТОВКИ БІБЛІОТЕК ДО СТВОРЕННЯ КІНЦЕВИХ АНАЛІТИЧНИХ ЗВІТІВ.



Підготовка бібліотек

ПІДГОТОВКА



Прилад для секвенування

СЕКВЕНУВАННЯ



Вторинний аналіз

АНАЛІЗ



Третинний аналіз

ІНТЕРПРЕТАЦІЯ ТА СТВОРЕННЯ ЗВІТУ



ILLUMINA EXOME 2.5 ENRICHMENT - ПОВНИЙ НАБІР ДЛЯ ПІДГОТОВКИ БІБЛІОТЕК ТА ЗБАГАЧЕННЯ ЕКЗОМУ ДЛЯ WES

ДО СКЛАДУ НАБОРУ ВХОДИТЬ:

- Реагенти для збагачення та підготовки бібліотек
- Кульки Illumina Purification Beads (IPB)
- Набори індексів (баркодів) B або D

За бажанням можливо додати панель Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel для дослідження мітохондріальної ДНК.

Використання Набору Illumina 2.5 Enrichment значно скорочує процес приготування бібліотек до 6,5 годин, що в загальному пришвидшує процес секвенування

СЕКВЕНАТОРИ ILLUMINA ДЛЯ ПОВНОЕКЗОМНОГО СЕКВЕНУВАННЯ



NEXTSEQ 1000/2000



NOVASEQ X

АНАЛІЗ ДАНИХ ТА ВИКОРИСТАННЯ ШІ ПРИ ОПРАЦЮВАННІ РЕЗУЛЬТАТІВ

Illumina пропонує потужні біоінформатичні інструменти, такі як «BaseSpace Sequence Hub», «DRAGEN Bio-IT Platform», «Emedgene software», які забезпечують швидкий та точний аналіз даних,

автоматизовану обробку та візуалізацію результатів. Ці сервіси використовують штучний інтелект для полегшення інтерпретації та аналізу даних.

ШІ в аналізі даних зменшує час у визначенні пріоритетних варіантів

Звичайна інтерпретація даних



- Перегляд сотень варіантів
- Налаштування фільтрів вручну
- Пошук доказовості у базах даних вручну

Пріоритизація завдяки ШІ

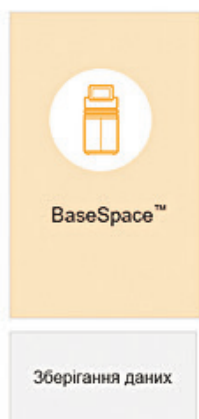


- Перегляд відібраних ШІ варіантів
- Докази і референси автоматично генеруються
- Забезпечує ефективність робочого процесу

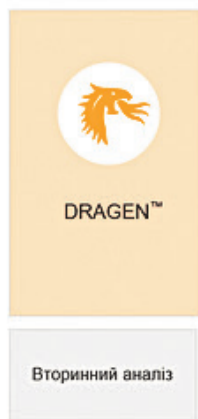
Скорочує час аналізу на 50-75%

Третинний аналіз є ключовим фактором втрати часу. Інтерпретація результатів вручну є низькопродуктивною, оскільки вимагає глибокого вивчення літератури. Комплексний підхід до баз даних допомагає якісно і швидко інтерпретувати варіанти.

Illumina Connected Software



Зберігання даних



Вторинний аналіз

Відкриття
Поп. Ген.
Клінічні дослідження

Мультиомікс

Partek™ and
ICA Bench

Популяції

ICA Cohorts

Генетичні
захворювання

Emedgene™

Онкологія

Connected Insights

ЄДИНА ЕКОСИСТЕМА ДЛЯ АНАЛІЗУ ТА ІНТЕРПРИТАЦІЇ ДАНИХ NGS ВІД ILLUMINA

Emedgene від Illumina — це потужна платформа для інтерпретації генетичних варіантів, яка використовує штучний інтелект для виявлення спадкових мутацій, що спричиняють рідкісні генетичні захворювання.

Вона інтегрується з іншими рішеннями Illumina, такими як DRAGEN та BaseSpace, забезпечуючи повний цикл аналізу від секвенування до створення звіту.

Emedgene автоматично аналізує дані з WGS, WES, таргетних та віртуальних панелей, а також мікроматричних досліджень.

Платформа підтримує широкий спектр варіантів, включаючи SNV, indel, CNV, SV, STR та mtDNA. Завдяки ШІ, вона може скоротити час аналізу на 50–75% порівняно з ручною інтерпретацією.

Emedgene



Генетичні захворювання

Спадкова онкологія

emedgene
an illumina company

У дослідженні, проведеному Baylor Genetics, Emedgene правильно ідентифікувала причинні варіанти у 96,7% випадків, ранжуючи їх у топ-10 кандидатів для подальшого аналізу.



БІОЛАБТЕХ - впровадження прогресивних рішень для підвищення ефективності вашої лабораторії.

**КОМПЛЕКСНЕ
ЛАБОРАТОРНЕ
ОСНАЩЕННЯ
ВІД ПРОВІДНИХ
СВІТОВИХ
БРЕНДІВ**



**ТОВ «ТОРГОВИЙ ДІМ
БІОЛАБТЕХ»**

☎ **+38 (067) 442 79 79**

✉ BLT_sales@biolabtech.com.ua

🌐 www.biolabtech.com.ua

