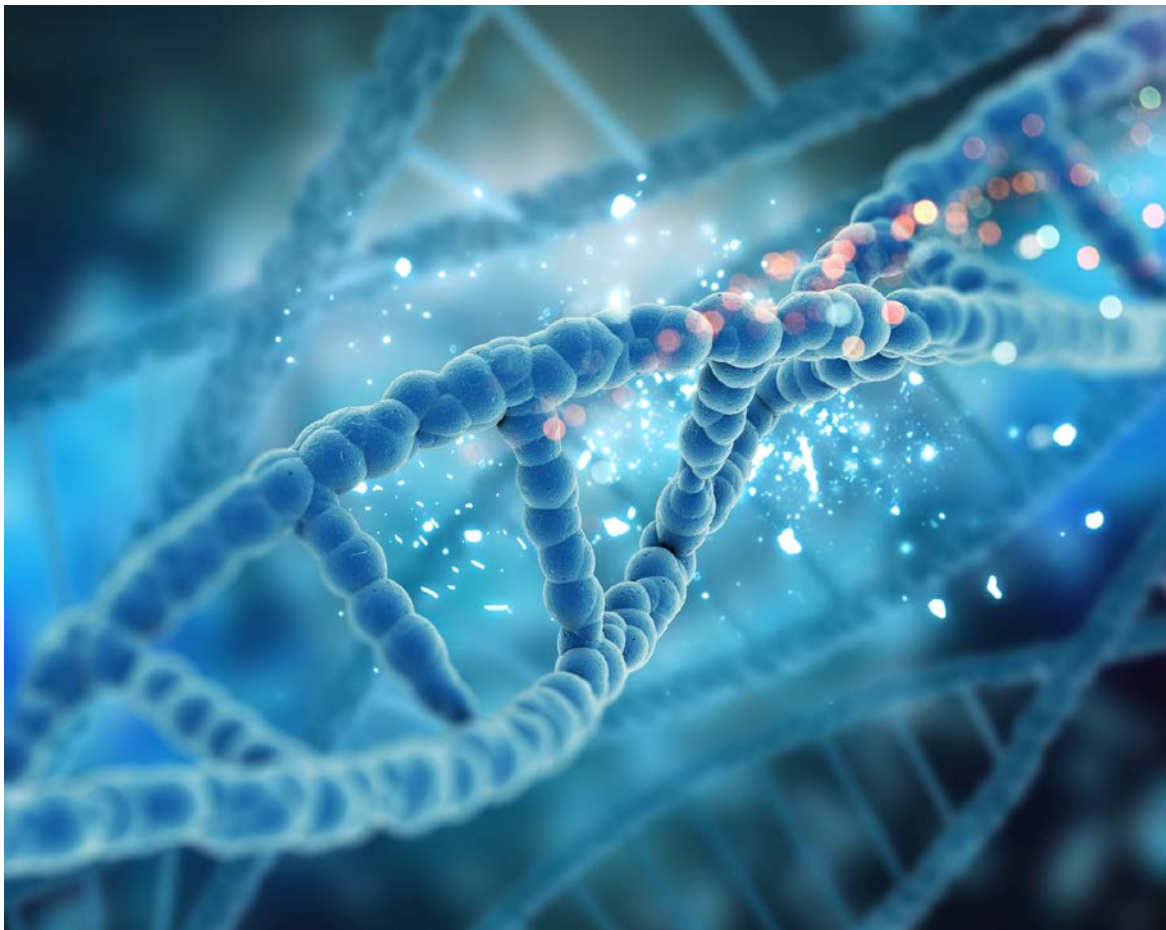
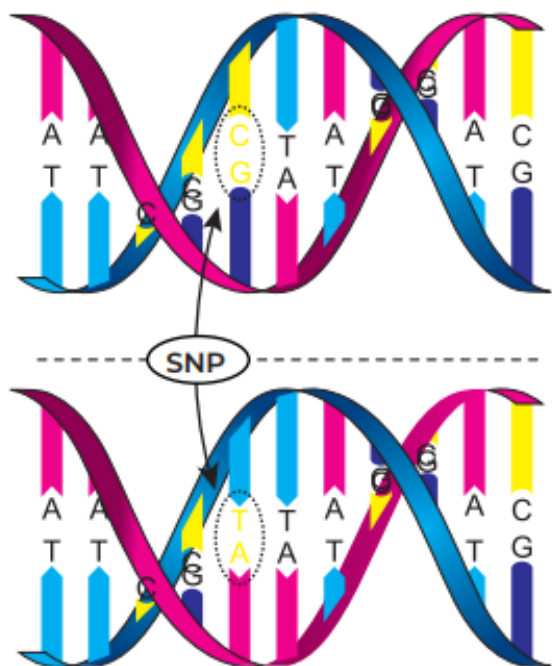


PCR Diagnostické súpravy

Jednonukleotidové polymorfizmy



Jednonukleotidové polymorfizmy



Jednonukleotidový polymorfizmus (SNP, z angl. *Single Nucleotide Polymorphism*) je variácia v jedinom nukleotide, ktorý sa vyskytuje v určitej pozícii molekuly DNA, pričom každý možný sekvenčný variant (alela) je prítomný u aspoň 1% populácie.

- SNP sú najčastejšie vyskytujúce sa formy variability DNA v ľudskom genóme
- Niektoré SNP sa podieľajú na regulácii viacerých bunkových/fyziologických procesov, od regulácie génov až po vývoj ochorenia
- Identifikácia SNP môže byť v laboratórnej diagnostike využívaná na určenie rizika multifaktoriálnych ochorení
- Prítomnosť SNP môže taktiež ovplyvniť metabolizmus liekov, takže detekcia SNP môže byť užitočná v predikcii odpovede na farmakologickú liečbu, pri voľbe terapeutической dávky a v predikcii úspešnosti liečby

RealBest súpravy pre detekciu SNP

Kit pre extrakciu DNA

Typ vzorky:

- Bukálny ster
- Plná krv

Trvanie extrakcie DNA:

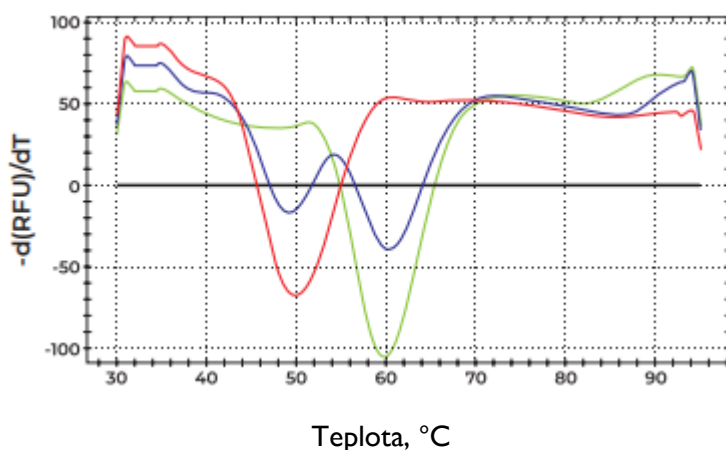
- 20-25 min.



Kit pre detekciu SNP

- Metóda: asymetrická PCR s následnou analýzou krivky topenia PCR produktov
- Multiplex PCR: Každý SNP je detegovaný v rámci jedného fluorescenčného kanála; rôzne alely majú rôzne teploty topenia
- Krátke trvanie analýzy: 80-90 min.

Vrchol topenia



SNP: MTHFR C677T

- Alela C – $T_m = 50^\circ\text{C}$
- Alela T – $T_m = 60^\circ\text{C}$
- Heterozygot – $T_m = 49+60^\circ\text{C}$

Príklad genotypizácie *MTHFR* C667T analýzou krivky topenia s využitím RealBest súprav pre detekciu SNP

Vlastnosti RealBest súprav

- Jednoduché použitie: iba pridať izolovanú DNA do 0,2 ml PCR skúmaviek obsahujúcich lyofilizovanú hotovú reakčnú PCR zmes a spustiť test
- Multiplex PCR test umožňuje detekciu dvoch alebo troch SNP v jednej skúmavke
- Kompatibilné termálne cykléry: CFX96 (Bio-Rad, USA), Gentier 96E/R (Xi'an TianLong, Science and Technology Co., Ltd., China)
- Pohodlie skladovania a prepravy: nie je potrebné uchovávanie v mrazničke, prijateľná je preprava do 26°C po dobu maximálne 10 dní

Súpravy pre extrakciu DNA

Kat. č.	Názov súpravy	Počet testov
8845	RealBest-Genetics DNA-express Súprava pre manuálnu extrakciu DNA z plnej krvi a bukalného epitelu	50
8846	RealBest GenMag Súprava pre automatickú extrakciu DNA z plnej krvi	96

Súpravy pre detekciu SNP pomocou real-time PCR

Kat. č.	Názov súpravy	Formát	Detekčné kanály	Počet testov
Trombofília a hyperhomocysteinémia				
3801	RealBest-Genetics Hemostasis (12) Gén: polymorfizmus – F2:20210G/A; F5:1691G/A; F7:10976G/A; F13A1: c.103G/T; FGB:-455G/A; ITGA2:807C/T; ITGB3:1565T/C; PAI-1:- 6755G/4G; MTR:2756 A/G; MTRR:66 A/G; MTHFR:677C/T; MTHFR:1298A/C	Str	FAM, ROX, HEX	48
3802 CE	RealBest-Genetics Hemostasis (F2/F5) Gén: polymorfizmus – F2:20210G/A; F5:1691G/A	Str	FAM, HEX	48
3803 CE	RealBest-Genetics Hemostasis (MTR/MTRR/MTHFR) Gén: polymorfizmus – MTR:2756A/G; MTRR:66A/G; MTHFR:677C/T; MTHFR:1298A/C	Str	FAM, ROX, HEX	48
3831 CE	RealBest-Genetics Hemostasis FGB/F13A1 Gén: polymorfizmus – FGB: -455G/A; F13A1: c.103G/T	Str	FAM, ROX	48
3832 CE	RealBest-Genetics Hemostasis ITGA2/F7 Gén: polymorfizmus – ITGA2:807C/T; F7:10976G/A	Str	FAM, ROX	48
3833 CE	RealBest-Genetics Hemostasis PAI-1/ITGB3 Gén: polymorfizmus – PAI-1:-6755G/4G; ITGB3:1565T/C	Str	FAM, HEX	48
Metabolické ochorenia				
3804 CE	RealBest-Genetics MCM6 Gén: polymorfizmus – MCM6: -13910C/T	Str	FAM	48
Kardiovaskulárne ochorenia				
3805	RealBest-Genetics NOS3 T(-786)C/G894T Gén: polymorfizmus – NOS3: T(-786)C; G894T	Str	FAM, ROX	48
3806	RealBest-Genetics ACE Del287/AGT T704C Gén: polymorfizmus – ACE: Del287; AGT: T704C	Str	FAM, ROX	48
3817	RealBest-Genetics CYP11B2 C(-344)T/ADD1 G1378T Gén: polymorfizmus – CYP11B2: C(-344)T; ADD1: G1378T	Str	FAM, HEX	48
3818	RealBest-Genetics AGT C521T/AGTR1 A1166C Gén: polymorfizmus – AGT: C521T; AGTR1: A1166C	Str	FAM, ROX	48
3819	RealBest-Genetics GNB3 C825T/AGTR2 G1675A Gén: polymorfizmus – GNB3: C825T; AGTR2: G1675A	Str	FAM, ROX	48

Súpravy pre detekciu SNP pomocou real-time PCR

Kat. č.	Názov súpravy	Formát	Detekčné kanály	Počet testov
Predikcia úspechu liečby hepatitídy C				
3811 €€	RealBest-Genetics Interleukin 28B Gén: polymorfizmus – <i>IL28B</i> : rs12979860 C/T; rs8099917 T/G	Str	FAM, ROX	48
Poruchy reprodukčnej funkcie				
3814 €€	RealBest-Genetics AZF microdeletions Gén: polymorfizmus – <i>AZFa locus</i> : sY-84, sY-86; <i>AZFb locus</i> : sY-127, sY-134; <i>AZFc locus</i> : sY-254, sY-255	Str	FAM, ROX	48
Dedičná rakovina prsníka a vaječníkov				
3807	RealBest-Genetics BRCA (BRCA1 185delAG/3875del4) Gén: polymorfizmus – <i>BRCA1</i> : 185delAG; 3875del4	Str	FAM, ROX	48
3808	RealBest-Genetics BRCA (BRCA1 3819del5/T300G) Gén: polymorfizmus – <i>BRCA1</i> : 3819del5; T300G	Str	FAM, ROX	48
3809	RealBest-Genetics BRCA (BRCA1 2080delA(insA)/BRCA2 6174delT) Gén: polymorfizmus – <i>BRCA1</i> : 2080delA (insA); <i>BRCA2</i> : 6174delT	Str	FAM, HEX	48
3841	RealBest-Genetics BRCA (BRCA1 4153delA/5382insC) Gén: polymorfizmus – <i>BRCA1</i> : 4153delA; 5382insC	Str	FAM, ROX	48
3810	RealBest-Genetics NBS1 Gén: polymorfizmus – <i>NBS1</i> : 657del5	Str	FAM	48
3816	RealBest-Genetics CHEK2 Gén: polymorfizmus – <i>CHEK2</i> : 1100delC; <i>IVS2+1G>A</i>	Str	HEX, ROX	48
Dedičná hemochromatóza spojená s HFE (hemochromatóza typu I)				
3822 €€	RealBest-Genetics Hemochromatosis (HFE 187 C/G) Gén: polymorfizmus – <i>HFE</i> : 187 C/G (<i>His63Asp</i>)	Str	ROX	48
3823 €€	RealBest-Genetics Hemochromatosis (HFE 193 A/T) Gén: polymorfizmus – <i>HFE</i> : 193 A/T (<i>Ser65Cys</i>)	Str	FAM	48
3824 €€	RealBest-Genetics Hemochromatosis (HFE 845 G/A) Gén: polymorfizmus – <i>HFE</i> : 845 G/A (<i>Cys282Tyr</i>)	Str	FAM	48
Farmakogenetika warfarínu				
3827 €€	RealBest-Genetics Warfarin (CYP2C9*2/CYP2C9*3) Gén: polymorfizmus – <i>CYP2C9</i> : 430 C/T; 1075 A/C	Str	FAM, ROX	48
3828 €€	RealBest-Genetics Warfarin (VKORC1/CYP4F2*3) Gén: polymorfizmus – <i>VKORC1</i> : 1173 C/T; <i>CYP4F2</i> : 1297 C/T	Str	HEX, ROX	48
3829 €€	RealBest-Genetics Warfarin (GGCX) Gén: polymorfizmus – <i>GGCX</i> : rs11676382 C/G	Str	FAM	48
3830 €€	RealBest-Genetics Warfarin (CYP2C9*5/CYP2C9*6) Gén: polymorfizmus – <i>CYP2C9</i> : 1080 C/G; 818 delA	Str	HEX, ROX	48
Autoimunitné ochorenia				
3836 €€	RealBest-Genetics HLA-B*27 Gén: polymorfizmus – <i>HLA-B*27</i>	Str	FAM, ROX	48
Gilbertov syndróm				
3813 €€	RealBest-Genetics UGT1A1 Gén: polymorfizmus – <i>UGT1A1</i> : 5TA/6TA/7TA/8TA	Str	FAM, HEX	48

Diagnostické centrum DNK, s.r.o.

Brestová 14, 821 02 Bratislava

+421 911 299 324, +421 911 211 404

dnk@pharma.sk, diagnostika@pharma.sk

www.pcr.sk