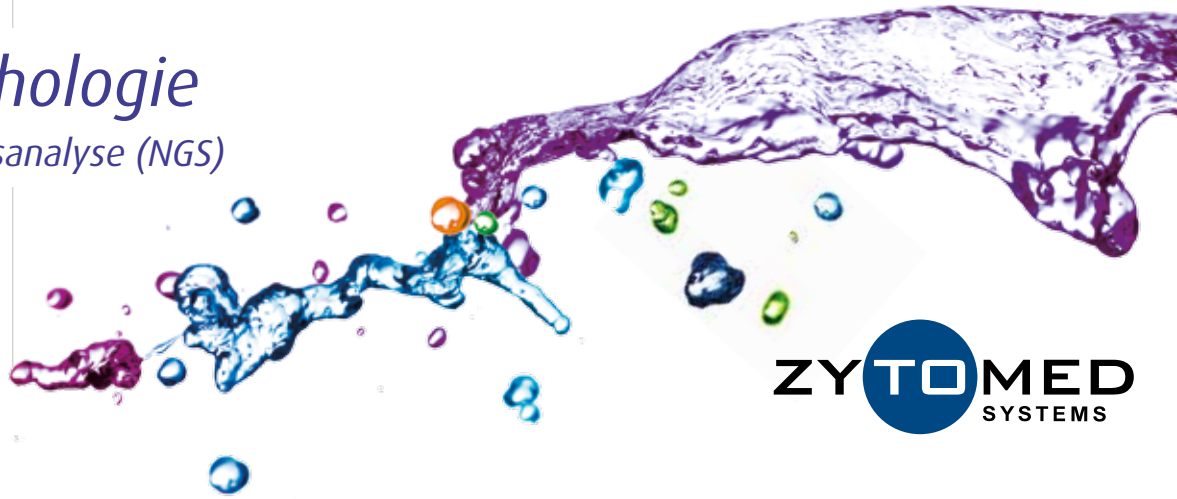


Molekularpathologie

BRCA1/BRCA2 Mutationsanalyse (NGS)



Nachweis von BRCA1/BRCA2 Mutationen

AmoyDx® NGS Library Preparation Kit für Ovarial- und Mammakarzinom

ZytoMed Systems bietet ab sofort Produkte für das Next Generation Sequencing (NGS) unserer Partnerfirma AmoyDX® an.

Das neue CE/IVD-klassifizierte AmoyDx® BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit dient dem Nachweis von BRCA1 und BRCA2 Mutationen an DNA aus humanen Blutproben und FFPE-Gewebe mittels NGS.

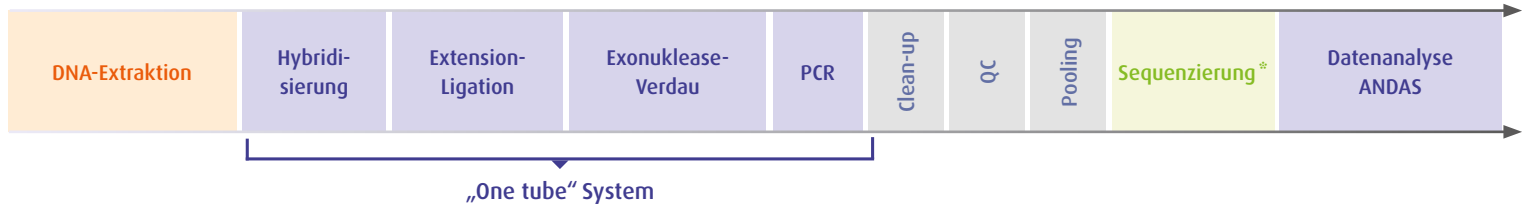
Für die Herstellung der NGS Library wird das innovative HANDLE-PCR Verfahren benutzt, das die Vorteile der Multiplex-PCR und der Hybrid Capture-Methode vereint.

Mit diesem Kit kann der BRCA1 und BRCA2 Gen-Status bei Ovarial- und Mammakarzinompatienten bestimmt werden.

BRCA1 und BRCA2 sind Tumorsuppressorgene, die bei der DNA-Reparatur und der Transkriptionsregulation wesentliche Funktionen erfüllen. Mutationen in diesen Genen sind ursächlich beteiligt an der Entstehung hereditärer Ovarial- und Mammakarzinome. Weibliche Mutationsträger besitzen ein 60%–80% Risiko für die Entwicklung eines Mammakarzinoms und ein 20%–50% Risiko für die Entwicklung eines Ovarialkarzinoms. Männliche BRCA2 Mutationsträger besitzen ein 6%–8% Risiko für die Entwicklung von Pankreas-, Leber-, Prostata- und Mammakarzinomen. Patienten mit BRCA1 und BRCA2 Mutationen können von einer Therapie mit einem PARP-Inhibitor wie Olaparib profitieren.



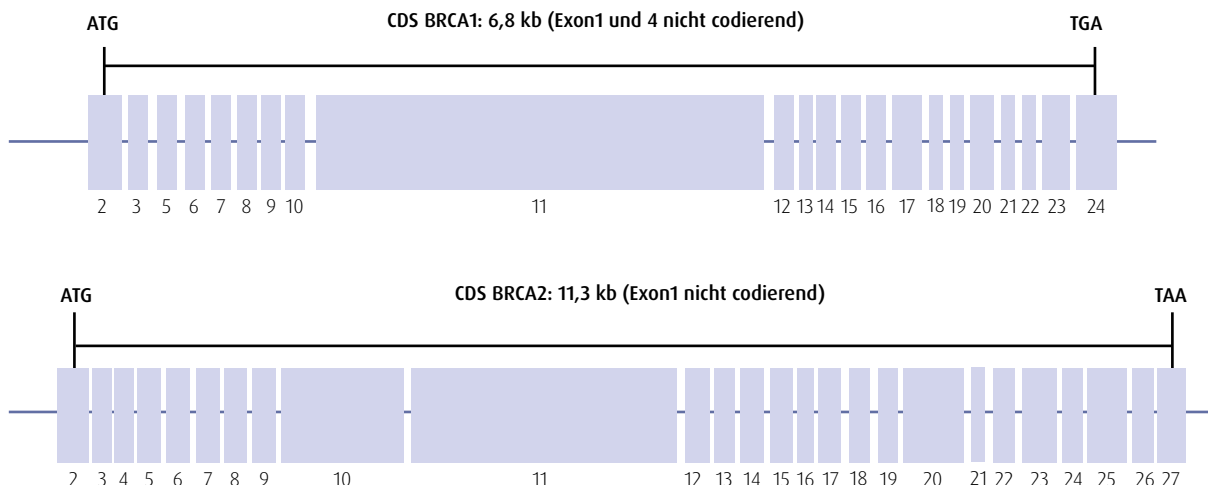
► Workflow des AmoyDx® BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit



* Die mit diesem Kit hergestellte NGS Library ist für die Sequenzierung auf allen gängigen Illumina Plattformen geeignet.

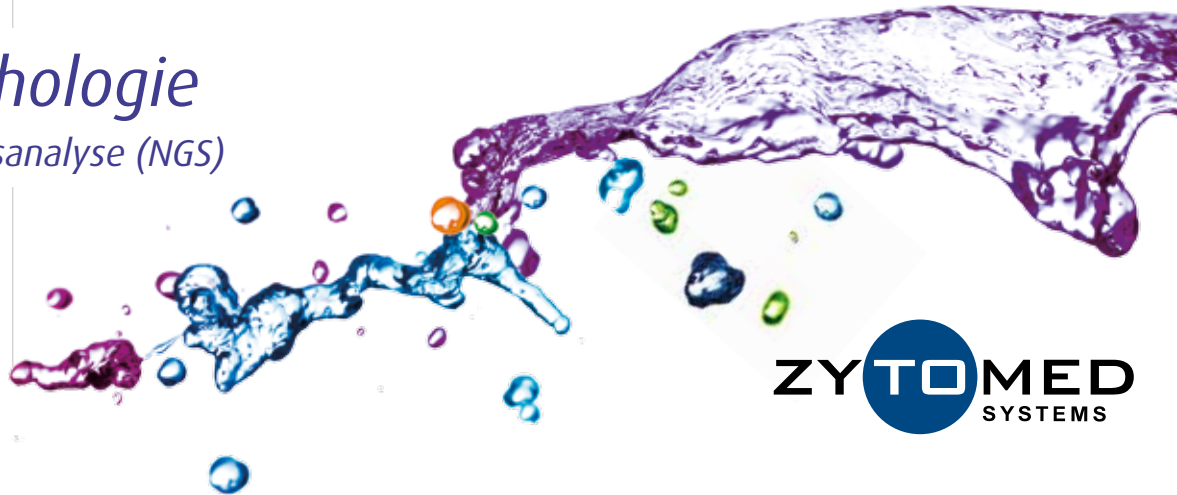
► Abdeckung des AmoyDx® BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit

BRCA1/2 Exons: 18,1 kb; Intron-Exon-Grenzen: 1,1 kb



Molekularpathologie

BRCA1/BRCA2 Mutationsanalyse (NGS)



► Vorteile des AmoyDx® BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit

- Geringer Arbeitsaufwand durch Library Preparation in nur vier Schritten!
- Die Schritte Hybridisierung - Extension/Ligation - Exonukleasereaktion - Amplifikation laufen im selben Reaktionsgefäß ab! („One-tube“ System)
- Herstellung der NGS Library innerhalb von ca. 5 Stunden möglich!
- Nur eine PCR-Aufreinigung am Ende der Library Preparation nötig!
- Verwendung von UID (unique identifier) Sequenzen zur Minimierung von PCR-Artefakten während der Analyse.
- Daten-Analyse auf dem ANDAS Server als unabhängiges stand-alone System für hohe Datensicherheit!
- Hohe Datenqualität ermöglicht mehr Proben per Sequenzierlauf und senkt Kosten!
- Hohe Coverage und Uniformität. Bei Gewebeproben beträgt die effektive Sequenziertiefe mindestens 500 X für den gesamten Bereich!
- Für alle gängigen Illumina Sequenzierplattformen geeignet!

► Spezifikationen des AmoyDx® BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit

Erfasste Gene	BRCA1, BRCA2
Zielregion	Alle kodierenden Exons, Exon-Intron Grenzen
Geeignetes Probenmaterial	FFPE Gewebe/Frischgewebe/Blut
Geeignete Sequenzier-Plattform	Illumina NovaSeq®, HiSeq®, NextSeq®, MiSeq®, MiSeq Dx®, MiniSeq®, iSeq 100®
DNA Menge	10 - 50 ng
Erfasste Varianten	SNVs, indels
Anzahl der PCR Pools	1
Amplicon-Größe	120 - 160bp
Aufreinigungsschritte	1
Technologie, Verfahren	HANDLE PCR, Hybrid-PCR Sequencing
Daten-Analyse	Lokaler Server mit AmoyDx® Analysesoftware (ANDAS)
Datenbanken im ANDAS Analyse-Modul	ClinVar, UMD, BIC, GnomAD, 1000Genomes, dbSNP, ExAC, PubMed

NovaSeq®, HiSeq®, NextSeq®, MiSeq®, MiSeq Dx®, MiniSeq®, iSeq 100® sind eingetragene Markenname der Firma Illumina, Inc., 92122, San Diego, US

► Produktinformation

NGS Library Preparation Kit

Bezeichnung	CE/IVD	Format	Menge	Bestell-Nr.
BRCA1 and BRCA2 Gene Mutation Detection Kit Nachweis von BRCA1 und BRCA2 Mutationen an humaner genomischer DNA aus Blutproben und FFPE Gewebe	✓	pre-loaded	1 Kit (24 Tests)	ADX-NBR03

Software und Analyse

Bezeichnung	Menge	Bestell-Nr.
ANDAS (AmoyDx NGS Data Analysis System) Paket aus Server (Dell PowerEdge T640 Server mit CentOS 6.X Betriebssystem) und vorinstallierter ANDAS Analyse-Software mit ADXBRCa und ADXLC10 Analyse-Modul	1 System	ANDAS-1