

Cyclone ThalassemiaSeq

- Решение за откриване на таласемия, базирано на нанопорьозно единично молекулно секвениране

Защо да провеждаме генетично изследване за таласемия

Установено е, че всяка година приблизително **300 000** до **500 000** деца в целия свят се раждат с таласемия. Около **7% от световното население** (около 500 милиона души) са носители на генни мутации на таласемия. Сред пациентите с тежка β -таласемия нелекуваната смъртност при деца под 5 години може да достигне 90%, което означава, че всяка година около **50 000** до **100 000** новородени умират поради усложнения, свързани с таласемия^[1].

Тежкото заболяване таласемия води до значително обременяване на живота на хората в развиващите се страни, особено в югоизточните страни, където процентът на носителство на таласемия е относително висок. Генетичното изследване за наличие на таласемия може да помогне на двойките да разберат репродуктивния риск за техните бебета и да предотвратят вродения дефект по рентабилен начин.

Нова технология за провеждане на генетично изследване за таласемия

BGI Group стартира технологична иновация на генетичното изследване тест за таласемия, базирана на Cyclone, който представлява собствена платформа за нанопорьозно единично молекулно секвениране на BGI Group, осигуряваща цялостно откриване на патогенни SNV, индели, CNV, триплетни повторения и хомоложна рекомбинация, свързани с α - и β -таласемия в един цикъл. Тя надеждно идентифицира cis- и trans-конфигурацията на два варианта, което улеснява клиничните генетични консултации и преодолява ограниченията на традиционните диагностични методи.



Библиография:

[1] <https://www.bgi.com/global/news/bgi-genomics-global-2023-state-of-thalassemia-awareness>

Предимства на Cyclone ThalassemiaSeq



Дълго разчитане
Използване на Метода на нанопорьозно единично молекулно секвениране за прицелна амплификация на α - и β -глобинови гени.



Висока точност
Точна идентификация на точкови мутации на таласемия, точна диференциация на хомоложни гени и разграничаване на cis- и trans-варианти



Изчерпателен
Мощни алгоритмични подходи и софтуер за работа с големи масиви от секвенционни данни за откриване на различни варианти на брой копия (CNV) и варианти на единичен нуклеотид (SNV) на таласемия.



В реално време
Десктоп системата, работеща в реално време, която може да се спре по време на секвенирането или да се добавят допълнителни поточни клетки, без да причинява смущения.

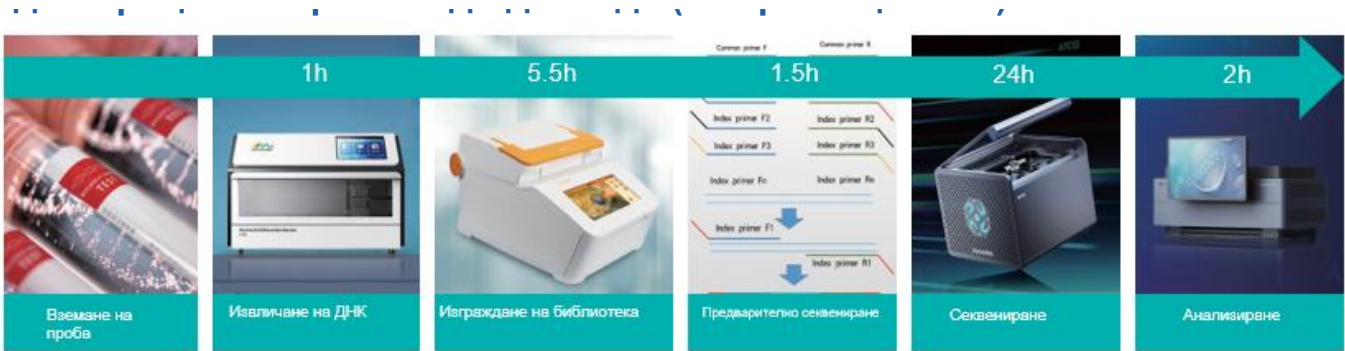


Висока производителност
Два чипа може да бъдат изследвани едновременно в един цикъл, като всеки чип може да извършва детекция в до 48 проби.

Обхват на детекция на ThalassemiaSeq

Вариант на таласемия	Вид	Място на варианта
α -thal делеция	32 ⁺ вида	--SEA, - α ^{3.7} , - α ^{4.2} , --THAI, --FIL, - α ^{27.6} , - α ^{21.9} , - α ^{2.4}
β -thal делеция	36 ⁺ вида	Китайски G γ -(A γ δ β)0, SEA-HPFH, Китайски, 3.5kb делеция
α -thal мутация	206 ⁺ вида	Hb Westmead, Hb Quong Sze, Hb Constant Spring, Начален кодон (-T), Hb кодон 8 (-C) Alpha0, Alpha2 кодон 30 del GAG, α 2 кодон 31 (AGG>AAG), кодон 40 AAG>AA-, кодон 61 AAG>TAG, Hb Phnom Penh, Hb Amsterdam-A1, Фузионен ген, IVS-I-117 (G>A)
β -thal мутация	374 ⁺ вида	-90 (C>T), -88 (C>T), -72 (T>A), -31 (A>C), -29 (A>G), -28 (A>G), Начален кодон ATG>AGG, кодон 5 (-CT), кодони 8/9 (+G), кодони 14/15 (+G), кодон 17 (A>T), Hb E, Hb Dhonburi, кодони 27/28 (+C), кодон 31, кодон 37 (TGG>TAG), кодон 41 (-C), кодони 41/42 (-TTCT), кодон 43 (G>T), кодони 54-58 (-TATGGGCAACCCT), кодони 71/72 (+A), кодони 89-93 (-14bp): (-AGTGAGCTGCACTG), IVS-I-1 (G>T), IVS-I-5 (G>C), IVS-II-654 (C>T), Poly A (A>G)
α -thal хомоложна рекомбинация	5 вида	(aaaanti3.7, aaaanti4.2, HKaa, anti-HKaa, HKaaa)

- Изискване за пробата:** Периферна кръв (≥ 1 mL)
- Време за изпълнение:** 4-5 работни дни (локализиран технологичен трансфер), 20 работни дни (доставка)
- Целева популация:** Планиране на брак; Създаване на семейство; Планиране на бременност.



За пълен списък на офисите ни в световен мащаб, посетете www.bgi.com/global/.
Copyright ©2024 BGI. Всички права запазени. Логото на BGI и логото на VISTA са търговски марки на BGI. Всички търговски марки са собственост на BGI или съответните им собственици.
Информацията, описанията и спецификациите в тази публикация подлежат на промяна без предизвестие.
Публикувано септември 2024.
Определени секвенатори и реагенти за секвениране не се предлагат в определени държави или региони, освен ако е посочено друго. Моля, свържете се с представител за регионална наличност.
Компанията си запазва правото на окончателна интерпретация.

Global-Flyer-VISTA-Cyclone ThalassemiaSeq-20240912



@BGI Genomics