



Набор для обнаружения гена моторного нейрона выживания человека 1 (SMN1) (метод ПЦР-кривой плавления)

Спинальная мышечная атрофия (СМА) - аутосомно-рецессивное генетическое заболевание, характеризующееся дегенерацией двигательных нейронов в переднем роге спинного мозга, которая клинически проявляется прогрессирующей и симметричной мышечной слабостью, атрофией и параличом в проксимальном отделе конечности и туловища. SMN1 является основным патогенным геном СМА. У 95% пациентов со СМА наблюдается гомозиготная делеция SMN1 в экзоне 7. Оставшиеся 5% демонстрируют гетерозиготную делецию SMN1 в экзоне 7 и точечную мутацию, соединяющую гетерозиготную делецию SMN1.

Основанный на методе кривой плавления ПЦР, набор для обнаружения гена моторного нейрона выживания человека 1 (SMN1) компании Тяньлун используется для определения количества копий SMN1 в экзонах 7 и 8 геномной ДНК человека. Этот набор подходит для вспомогательной диагностики пациентов с SMN1 и скрининга носителей гена SMN1.

Технология	Метод ПЦР-кривой плавления	
Используется для	Неонатальный скрининг	✓
	Пациент	✓
	Носитель	✓
Охват	SMN1 экзон 7	✓
	SMN1 экзон 8	✓



СПИНАЛЬНАЯ МЫШЕЧНАЯ АТРОФИЯ

Скрининг новорожденных
Скрининг носителей

Особенности



Качественное исполнение
Способность различать 0, 1 и ≥2 копии для SMN1 в экзонах 7 и 8, обнаружение носителей СМА и пациентов с СМА



Уменьшенная сложность
Тяньлун Gentier 96E автоматизирует исходные данные в программное обеспечение для анализа множественных кривых плавления для анализа



Оптимизированный рабочий процесс
Преобразование ДНК в данные за 2-3 часа с использованием всего 60 минут практического времени



Низкая концентрация образца
Минимальная концентрация для определения образца в наборе составляет 10 нг/мкл



Высокая точность
Коэффициент вариации (CV,%) значения R составляет ≤ 6%



Большая доступность
Маркировка CE и NMPA, доступность для большего числа стран

Интерпретация данных

Рисунок 1: SMN1 Экзон 7

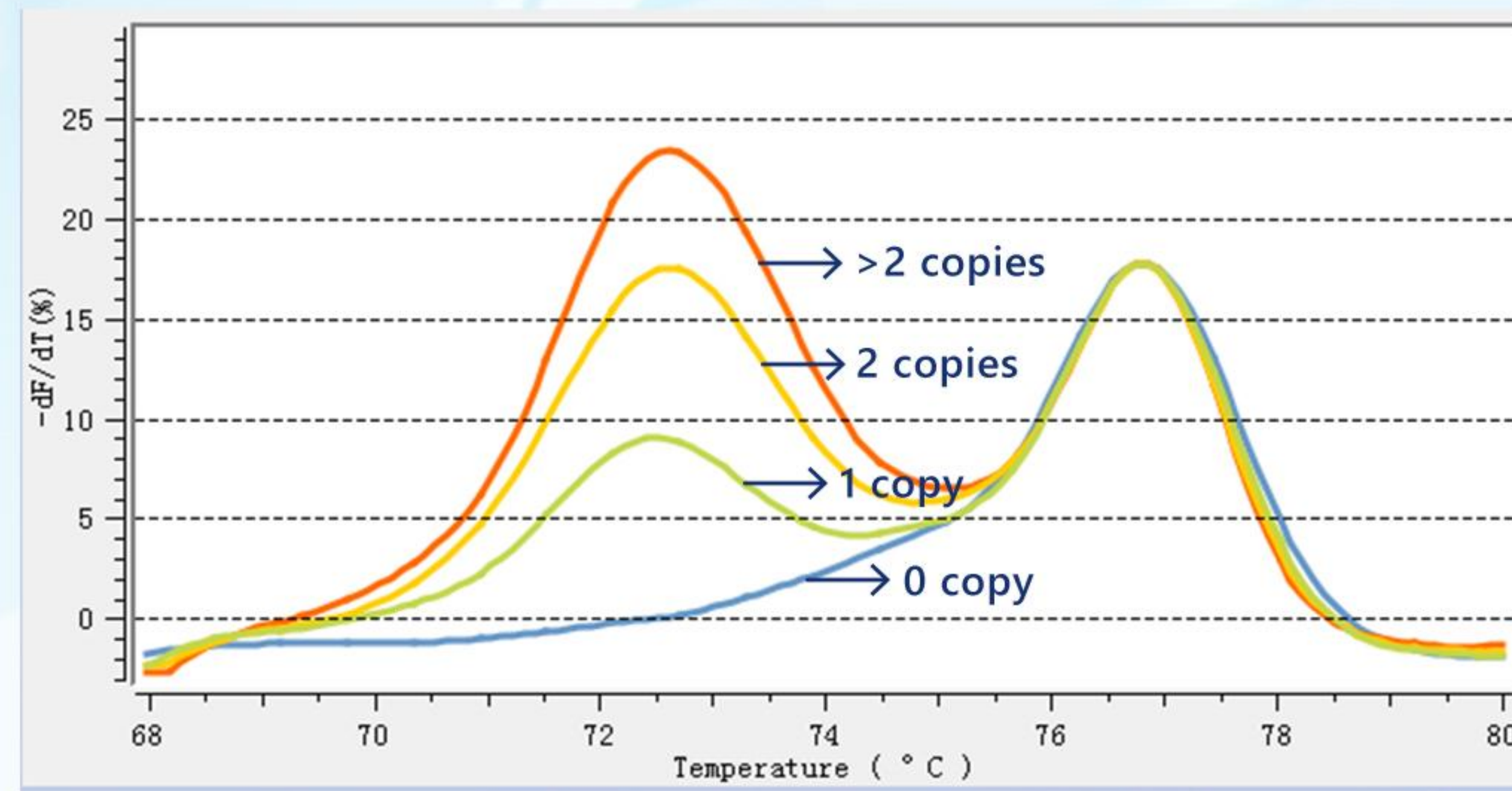
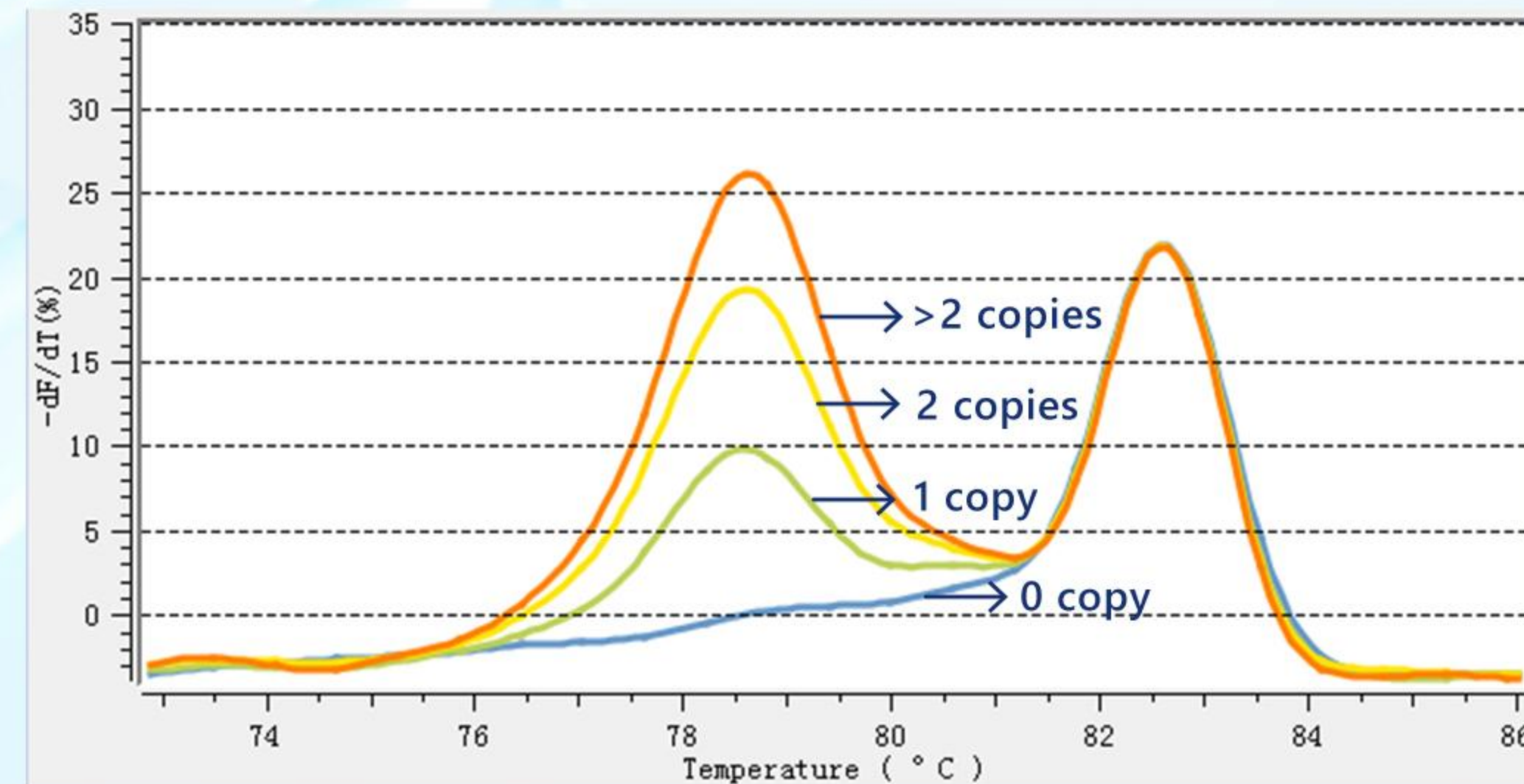


Рисунок 1: SMN1 Экзон 8



Пациент с СМА: копия SMN1=0, гомозиготная делеция
Носитель СМА: SMN1=1 копия, гетерозиготная делеция

Примечание: Тяньлун имеет патент на программное обеспечение для анализа множественных кривых плавления, которое позволяет обеспечить стандартизованную интерпретацию данных и избежать ошибок в расчётах. Можно указать номер копии, и результаты могут быть более точными и надёжными.

Таблица 3: Набор SMN 1 от Тяньлун и набор с использованием метода MLPA (экзон 7 SMN1)

	Метод MLPA			Итого
	0 копий	1 копия	2 копии и больше	
Набор Тяньлун SMN 1	0 копий	261	0	261
	1 копия	0	31	31
	2 копии и больше	0	0	1171
Итого	261	31	1171	1463

Таблица 4: Набор SMN 1 от Тяньлун и набор с использованием метода MLPA (экзон 8 SMN1)

	Метод MLPA			Итого
	0 копий	1 копия	2 копии и больше	
Набор Тяньлун SMN 1	0 копий	236	0	236
	1 копия	0	54	54
	2 копии и больше	0	0	1173
Итого	236	54	1171	1463

Примечание: Результаты показывают, что частота совпадения двух продуктов в образцах с разным номером копии SMN1 составляет 100%.

Информация о заказе

Наименование продукта	Набор для обнаружения генов моторного нейрона выживания человека 1 (SMN1)
Номер в каталоге	P124H
Характеристики	32Т/Набор
Образец	Образец цельной крови с антикоагулянтом ЭДТА
Целевой ген	SMN1 в экзоне 7, SMN1 в экзоне 8
Хранение и срок действия	-25°C~-15°C в течение 10 месяцев
Применимое оборудование	Roche Light Cycler® 480, Tianlong Gentier 96E/96R система ПЦР в реальном времени
Сертификация	CE/NMPA

Процесс анализа



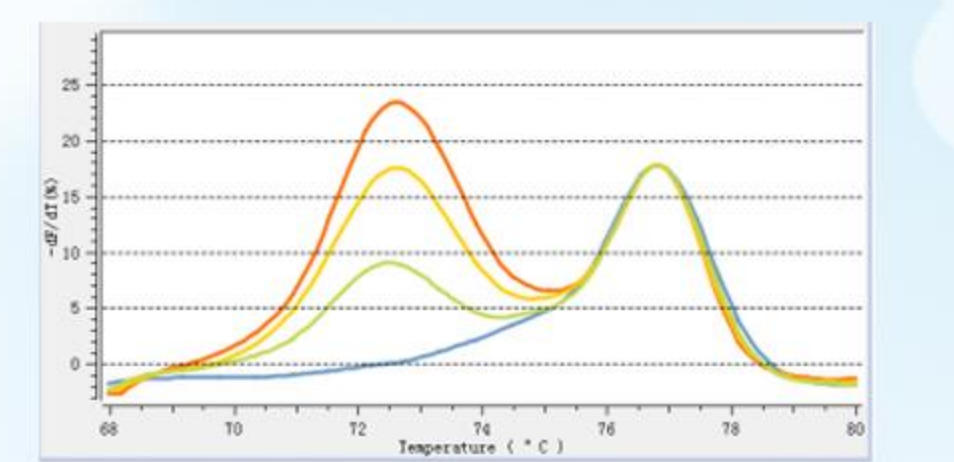
❖ Извлеките 2-5 мл венозной крови с помощью одноразового стерильного шприца и введите в стеклянную пробирку, содержащую ЭДТА-антикоагулянт.



❖ Набор для извлечения нуклеиновых кислот из цельной крови Тяньлун
❖ Tianlong GeneRotex 96/Libex



❖ Набор для обнаружения генов двигательного нейрона выживания 1 от Тяньлун (SMN1)
❖ Система ПЦР в реальном времени Tianlong Gentier 96E



❖ Набор для обнаружения SMN 1 от Тяньлун может дифференцировать 0, 1 и ≥2 копии SMN1 в экзоне 7 и экзоне 8
Используется для вспомогательной диагностики пациентов с SMN1 и скрининга носителей гена SMN1

Version 2.0

All rights reserved by Tianlong. July 20, 2023



Tianlong Science and Technology

Mail: inquiry@medtl.com

Phone: 86 029 82682132

Website: www.medtl.net

Address: No. 4266 Shanglin Road, Xi'an, China