

# Решения для генотипирования человека



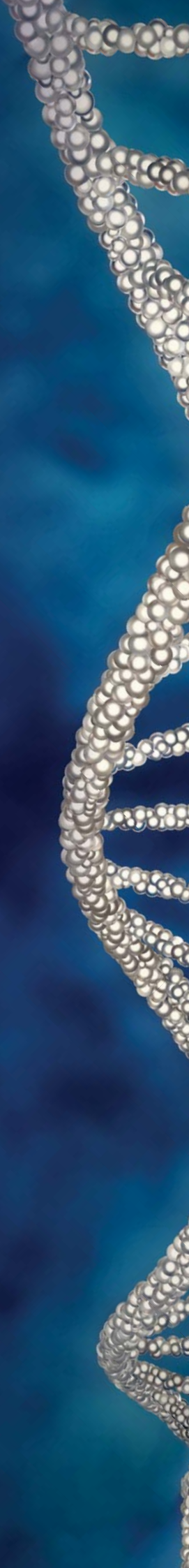
Технологии генотипирования для ваших задач

## Надежные решения для генотипирования человека специально для вас

Исследование генетической изменчивости человека расширило наше понимание эволюции, обеспечило понимание распространенных и редких заболеваний, ускорило темпы разработки лекарств, и проложило путь к будущему прецизионной медицины. Ученые, использующие генотипирование, стремятся распутать зачастую сложные соотношения между генотипом и фенотипом с помощью исследований однонуклеотидных полиморфизмов (SNP), инсерций или делеций (indels), а также копийности генов (CNV).

Мы предлагаем комплексный набор решений для генотипирования по SNP, анализ инсерций, делеций и копийности генов (CNV), поддерживаем все этапы рабочего процесса: от крупномасштабных исследований до целевого использования в рутинных приложениях. Опыт сотрудничества с учеными позволяет понять их конкретные потребности и рекомендовать лучший продукт и решение для вашего проекта.

**Не ограничивайтесь одной технологией - мы здесь, чтобы помочь вам найти лучший инструмент генотипирования для ваших исследований, независимо от количества маркеров или количества образцов.**



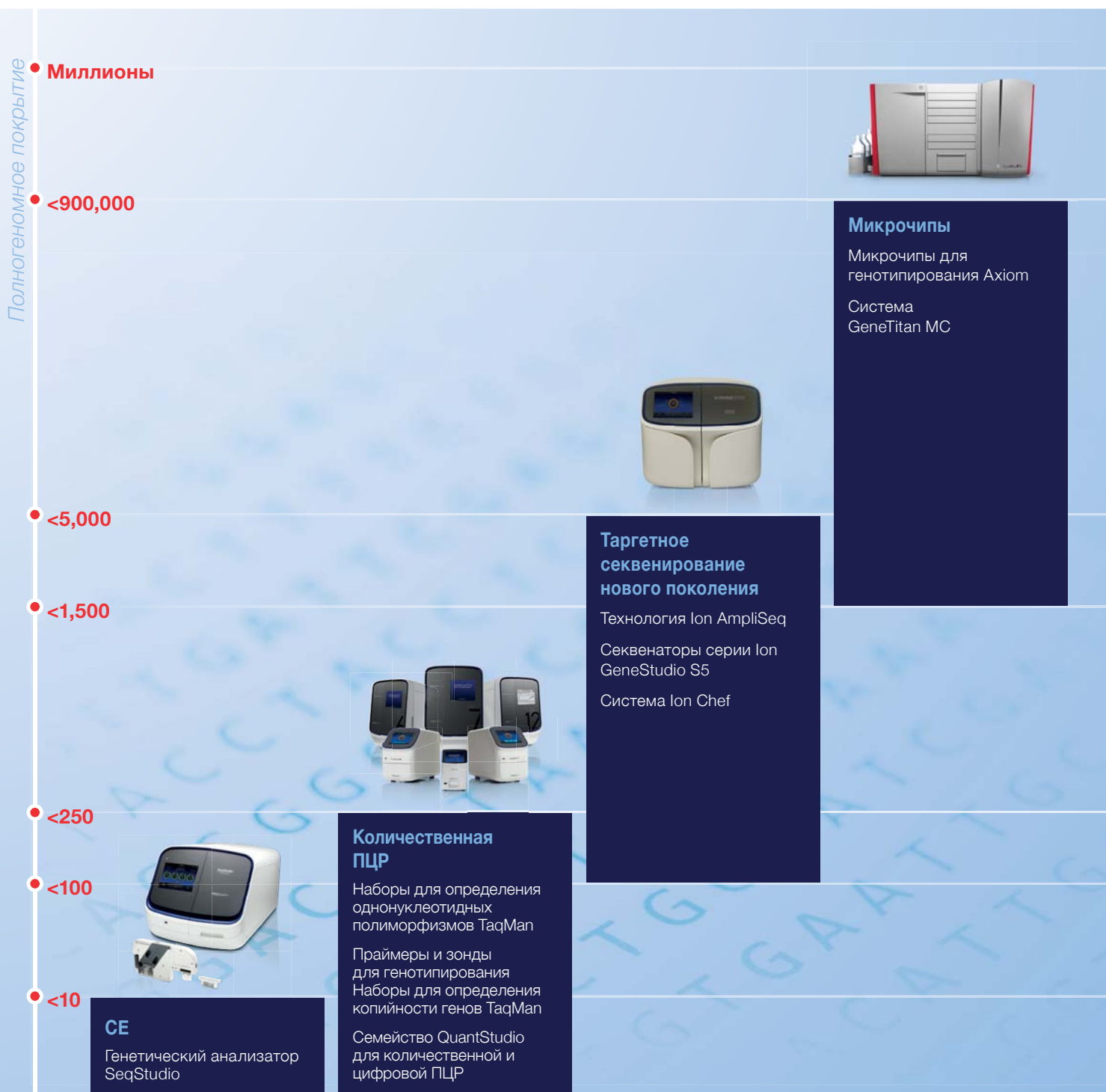


# Содержание

Наш комплексный набор решений для генотипирования	4
Микрочипы для генотипирования	5
Таргетное генотипирование с помощью секвенирования	7
Количественная ПЦР и цифровая ПЦР для генотипирования	8
Капиллярный электрофорез и фрагментный анализ	10
<hr/>	
Выделение нуклеиновых кислот	11
<hr/>	
Сервис и поддержка	12
<hr/>	



# Наш комплексный набор решений для генотипирования



Количество маркеров

Мы предлагаем широкий спектр точных и надежных технологий для облегчения исследований в области генотипирования человека. Если вы начинаете крупномасштабное генетическое исследование в эпидемиологии, или просто хотите подтвердить идентичность нескольких маркеров, наш опыт и широкий набор инструментов помогут вам сделать это быстро и эффективно

# Микрочипы для генотипирования

## Решение для генотипирования Axiom

Используемый во многих крупнейших генетических исследованиях в мире, наш набор решений для генотипирования на основе микрочипов идеально подходит как для анализа генома, так и для рутинного скрининга сложных генетических признаков. Микрочипы для генотипирования Applied Biosystems™ Axiom™ обеспечивают высокую точность и гибкий модульный дизайн, а также обеспечивают 100% воспроизводимость набора зондов.

Выбирайте из множества готовых микрочипов, модифицируйте существующие, или создавайте полностью кастомизированные микрочипы, в точности соответствующие вашим потребностям. Благодаря нашему сотрудничеству, вы можете быть уверены, что получили лучшую панель для генотипирования для ваших исследований.

### Основные особенности:

- Возможность определять инсерции и делеции, а также возможные SNP на матрицах, которые имеют высокое содержание GC или интерферирующие SNP во фланкирующих последовательностях
- Дизайны, которые обеспечивают лучшую точность определения генотипа
- 100% надежность производства, обеспечивающая наличие зонда на каждый SNP, на каждом микрочипе, каждый раз
- Масштабируемые форматы с высокой производительностью для приложений генотипирования со средней и высокой плотностью
- Полностью автоматизированный рабочий процесс позволяет обрабатывать до 8 плашек с микрочипами в неделю на одном многоканальном приборе Applied Biosystems™ GeneTitan™ Multi-Channel (MC)
- Бесплатно поставляется мощное и простое ПО для анализа данных



Готовые или созданные на заказ плашки на 96 или 24 микрочипа



Автоматическая и ручная прободготовка



Надежный и достоверный метод



Автоматическое процессирование микрочипов



Простое, бесплатное ПО



Инструменты для экспорта данных и сопутствующие модули

Решение для генотипирования Axiom включает в себя микрочипы для исследования генотипа с использованием базы данных Applied Biosystems™ Axiom™ Genomic или важных для вас маркеров *de novo*. Готовое решение включает микрочипы, реагенты, автоматизированные и ручные рабочие процессы и простое бесплатное программное обеспечение для анализа данных.

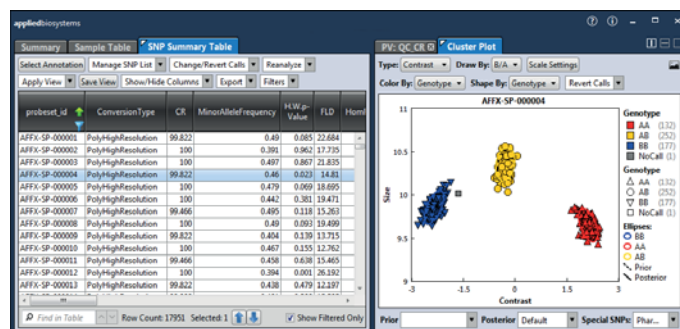
## Микрочипы для генотипирования Axiom myDesign, производимые на заказ

С сотнями человеческих SNP и CNV на выбор, создание биоинформатического конвейера и выбор правильных маркеров для дизайна вашего микрочипа могут быть серьезным вызовом, но не всегда.

Программа Applied Biosystems™ Axiom™ myDesign™ Custom Genotyping Array предлагает быстрый и доступный способ создания пользовательских микрочипов. Наконец, пользовательские микрочипы для генотипирования доступны как отдельным исследователям, так и крупным организациям. Свяжитесь с нашей командой по биоинформатике для разработки микрочипов под ваши конкретные исследования.

### Ключевые особенности:

- Разработка дизайна микрочипа под Вас при обязательном заказе от 480 образцов
- Поддержка нашей высококвалифицированной команды по биоинформатике
- Спустя всего 6 недель после утверждения дизайна микрочип уже у Вас
- Возможен повторный заказ микрочипа для завершения вашего исследования всего на 192 образца



## ПО Axiom Analysis Suite

Программное обеспечение Applied Biosystems™ Axiom™ Analysis Suite представляет собой бесплатный, простой в использовании программный пакет, который объединяет генотипирование SNP, идентификацию инсерций и делеций, определение нецелевых вариантов (OTV), простой графический интерфейс для визуализации данных.

### Ключевые особенности:

- Автоматическое программное обеспечение генерирует определение аллелей и метрики контроля качества, фильтрует и классифицирует SNP
- Просмотр данных с помощью настраиваемых инструментов визуализации
- Преобразование данных в длинный формат для бесшовной интеграции с текущими биоинформатическими конвейерами с использованием инструмента Applied Biosystems™ Axiom™ Long Format Export (AxLE)
- Используйте дополнительные вспомогательные модули для конкретных приложений в дальнейшем анализе данных, такие как прикладное программное обеспечение Applied Biosystems™ Axiom™ CNV и программное обеспечение Axiom™ HLA Analysis Software

Узнайте больше на [thermofisher.com/microarrays](http://thermofisher.com/microarrays)

# Таргетное генотипирование путем секвенирования

## Системы Ion Torrent нового поколения (NGS)

Линейка приборов Ion GeneStudio™ S5 - это семейство NGS систем, предназначенное для выполнения широкого спектра целевых задач NGS с превосходной скоростью и масштабируемостью. Наш 5-чиповый формат позволяет работать как с небольшими, так и с крупномасштабным проектами без необходимости менять платформу. Линейка Ion GeneStudio S5 вместе с технологией Ion AmpliSeq™ для выбора мишеней, система Ion Chef™ для автоматической подготовки библиотек и подготовки матриц, а также программное обеспечение Torrent Suite™ и программное обеспечение Ion Reporter™ для анализа данных с простым интуитивным интерфейсом позволяют вам оптимизировать рабочий процесс и сосредоточиться на поиске значимых данных.



## Технология Ion AmpliSeq

С момента своего анонса технология Ion AmpliSeq вдохновляет исследователей, позволяя осуществлять простой и масштабируемый рабочий процесс NGS для обнаружения отдельных генов или горячих точек. Основанная на ультра-мультиплексной ПЦР, эта уникальная технология позволяет успешно секвенировать образцы всего лишь с 1 нг входной ДНК, фиксированные в формалине или парафине, подвергшиеся сильной деградации.

### Ключевые особенности:

- **Масштабируемость** – единая платформа с пятью различными типами чипов позволяет выполнять от 2 до 260 миллионов прочтений в день
- **Простота** – от ДНК к результату с пробоподготовкой, требующей не более 45 минут ручного труда с использованием системы Ion Chef
- **Скорость** – возможность получить результаты всего за 24 часа (2,5-4-часа длится процесс секвенирования) с использованием системы Ion GeneStudio S5 Prime - самого быстрого настольного секвенатора
- **Небольшое количество входной ДНК** – всего лишь 1 нг ДНК из FFPE-образцов с использованием технологии Ion AmpliSeq
- **Упрощенный анализ данных** – биоинформатика с программным обеспечением Torrent Suite и Ion Reporter

Узнайте больше на [thermofisher.com/ngs](http://thermofisher.com/ngs)

### Ключевые особенности:

- Наименьшие требования к количеству входной ДНК для таргетного NGS
- От одного до сотен генов-мишеней в одном запуске
- Полная кастомизация для обнаружения всех основных классов мутаций, включая STR, SNP, mtDNA, indels, CNV и химерных транскриптов

Узнайте больше на [thermofisher.com/ampliseq](http://thermofisher.com/ampliseq)

# Генотипирование с помощью количественной и цифровой ПЦР

Генотипирование с помощью ПЦР в реальном времени - это хорошо известный и надежный подход, который широко используется как в исследовательских, так и в промышленных лабораториях для подтверждения SNP и CNV, а также для скрининга панелей маркеров в сотнях или даже миллионах образцов. Мы предлагаем приборы для количественной ПЦР, праймеры и зонды TaqMan от Applied Biosystems реактивы, предназначенные

для получения надежных результатов валидации и скрининга. Праймеры и зонды TaqMan доступны для работы в 96-луночном, 384-луночном формате, а также в формате Applied Biosystems™ OpenArray™, чтобы вы могли выбрать рабочий процесс, который наилучшим образом соответствует вашим потребностям генотипирования.

## Семейство приборов для ПЦР в реальном времени и цифровой ПЦР QuantStudio

Семейство приборов для ПЦР в реальном времени и цифровой ПЦР Applied Biosystems Quant Studio™ идеально подходит для ваших исследований благодаря превосходной гибкости, возможности подключения к облачным серверам, скорости и точности. Свяжитесь с нашим торговым представителем для того, чтобы персонализировать решение в соответствии с вашими потребностями или используйте наш онлайн-сервис для конфигурирования вашего заказа.



Узнайте больше на [thermofisher.com/quantstudioqpcrfamily](https://thermofisher.com/quantstudioqpcrfamily)

## Обзор рабочего процесса генотипирования с помощью количественной ПЦР Applied Biosystems™

				
<b>Подготовьте образцы</b> Мы предоставляем множество решений для выделения и очистки ДНК. Набор Applied Biosystems™ DNA Extract All Reagents Kit обеспечивает готовую для ПЦР ДНК из широкого спектра образцов всего за 5 минут.	<b>Выберите праймеры и зонды</b> Выберите готовые или пользовательские праймеры и зонды из огромного портфолио для самых разных приложений. Наборы доступны в нескольких форматах: в отдельных пробирках, 96- и 384-луночных планках, 384-луночных микрофлюидных картах и формате OpenArray.	<b>Подготовьте реакции</b> Подготовьте реакционную планку с помощью праймеров и зондов TaqMan и мастер микса TaqMan® ProAmp™ вместе с вашими образцами ДНК. Никаких дополнительных реагентов не требуется.	<b>Запустите ПЦР</b> Аmplицируйте ДНК и определяйте аллели путем ПЦР в реальном времени на приборах Applied Biosystems™.	<b>Анализируйте данные</b> Анализируйте и интерпретируйте данные ПЦР в реальном времени с помощью интуитивно понятного программного обеспечения, включая приложение Genotyper или наши облачные программы для генотипирования, доступные на сервисе Thermo Fisher Connect.



## Праймеры и зонды TaqMan для генотипирования по SNP – готовые и созданные пользователями

Эти праймеры и зонды обеспечивают чрезвычайно гибкую технологию обнаружения SNP. Найдите праймеры и зонды с готовым дизайном или создайте свой собственный, отправив целевые последовательности для анализа, используя нашу утилиту Applied Biosystems™ Custom TaqMan® Assay Design Tool. Наша биоинформатическая программа успешно создала миллионы праймеров и зондов, используя эвристические правила, соотносящиеся как с производственными, так и с аналитическими данными.

Все готовые праймеры и зонды TaqMan покрываются гарантией TaqMan Assays qPCR Guarantee.\* Узнайте больше на [thermofisher.com/taqmanguarantee](http://thermofisher.com/taqmanguarantee)

\* В соответствии с условиями.

Создайте собственные праймеры и зонды, конфиденциально отправив целевые последовательности в нашу безопасную утилиту для разработки тестов на [thermofisher.com/taqmansnpdesign](http://thermofisher.com/taqmansnpdesign)

## Готовые и пользовательские праймеры и зонды TaqMan для исследований копийности генов

Праймеры и зонды Applied Biosystems™ TaqMan® для исследования копийности генов дают надежные, воспроизводимые и легко интерпретируемые результаты. TaqMan Copy Number Assays - идеальный инструмент для проверки результатов, полученных на микрочипах или фундамент для последующих NGS исследований. Рабочий процесс может быть автоматизирован, поэтому от нескольких сотен до тысяч образцов могут обрабатываться за один день.



### Основные характеристики праймеров и зондов TaqMan для генотипирования по SNP и исследований копийности генов:

- **Проверено** – золотой стандарт химии TaqMan с MGB-зондами, качественный дизайн праймеров и зондов позволяют получить точные, воспроизводимые и надежные результаты
- **Просто** – удобный формат одной пробирки и простой рабочий процесс обеспечивают легкий путь к надежным результатам - оптимизация не требуется
- **Релевантно** – обширная коллекция готовых праймеров и зондов для исследований ДНК человека. Инструменты и утилиты для дизайна праймеров и зондов предполагают прямой доступ к контенту, актуальному для ваших исследований
- **Протестировано** – все праймеры и зонды TaqMan для генотипирования по SNP человеческой ДНК тестируются для подтверждения корректной работы

Узнайте больше на [thermofisher.com/taqman](http://thermofisher.com/taqman)

# Капиллярный электрофорез и фрагментный анализ

## Генетические анализаторы SeqStudio

Генетические анализаторы Applied Biosystems™ SeqStudio™ используют проверенный рабочий процесс и надежную технологию - теперь с инновационным картриджем «все в одном», который сокращает время настройки от часов до минут. Прибор SeqStudio - это малопроизводительная, простая в использовании и удобная настольная система, которая обеспечивает стандартное секвенирование методом Сэнгера и фрагментный анализ с «одного щелчка». Он отлично работает с широким спектром задач, а также в режиме использования несколькими операторами.



## Мультиплексная система SNaPshot

SNP играют решающую роль в понимании различий в генетических признаках, восприимчивости к болезням и реакции на лекарственную терапию. Технология Applied Biosystems™ SNaPshot™ Multiplex была разработана для бесперебойной работы с генетическим анализатором SeqStudio и автоматически обрабатывает данные результатов фрагментного анализа по вычислению размеров и площади пика, открывая возможности для анализа SNP вариантов. Способность смешать технологии фрагментного анализа и секвенирования в одном запуске позволяет исследователям качественно выполнять профилирование по SNP.

	Удобная и простая в использовании система картриджей включает в себя капилляры, полимер и буферы, необходимые для каждого запуска
	Комбинация секвенирования по Сэнгеру и фрагментного анализа в одном приборе
	Быстрый запуск менее чем за 30 минут
	Настройте и контролируйте ваш запуск; просматривайте, управляйте и делитесь своими данными из любого места, используя ваш телефон, планшет или компьютер (ПК Apple™ или Windows™) *
	Программный пакет вторичного анализа, включающий ПО Applied Biosystems™ GeneMapper™ 5.0, Minor Variant Finder и другие
	Однолетняя гарантия на прибор включена в стоимость
	Быстрое начало работы с помощью SmartStart™ тренинга в лаборатории - однодневное обучение базовой работе, использованию Thermo Fisher cloud, обзор реагентов и процедур обслуживания

\* Требуется наличие выхода в интернет.

Узнайте больше на [thermofisher.com/seqstudio](http://thermofisher.com/seqstudio)

## Идентификация человеческих образцов и клеточных линий

Изучение и развитие болезней человека полагается в значительной степени на анализ диссоциированных клеточных линий человека, выращенных в культуре. Однако все более признанной становится проблема того, что клетки, выращенные *in vitro*, могут быть ошибочно идентифицированы или загрязнены другими посторонними клеточными линиями. Идентичность клеточных линий может быть проверена методом высоко-специфической генетической «дактилоскопии», базирующимся на изучении переменных маркеров - коротких tandemных повторов (STR). Генетический анализатор SeqStudio хорошо работает с наборами Applied Biosystems™ Identifiler™ Plus, Identifiler™ Direct и GlobalFiler™.

# Подготовка нуклеиновых кислот

## Наборы для выделения ДНК

Успешный результат в различных приложениях часто зависит от качества анализируемых исходных нуклеиновых кислот. Мы предлагаем широкий ассортимент наборов для очистки высококачественной геномной ДНК из различных типов образцов.

**Особенности рекомендуемых наборов для подготовки нуклеиновых кислот Applied Biosystems™ и Invitrogen™.**

Продукт	DNAzol™ Reagent	DNAzol™ BD Reagent	PureLink™ Genomic DNA Mini Kit	PureLink™ Pro 96 Genomic DNA Purification Kit	MagMAX™ FFPE DNA/RNA Ultra Kit	MagMAX™ DNA Multi-Sample Ultra Kit 2.0
Тип образца	Ткани, клетки	Кровь	Ткани, кровь, клетки	Ткани, кровь, клетки	Фиксированные в формалине и парафине образцы	Кровь
Совместимость с высокой производительностью	Нет	Нет	Нет	Да	Да	Да
Метод выделения	Органическая экстракция	Органическая экстракция	Кремневая мембрана	Фильтровальная плашка	Магнитные частицы	Магнитные частицы

Узнайте больше на [thermofisher.com/dnaextraction](http://thermofisher.com/dnaextraction)

**Сократите время ручной работы и влияние “человеческого фактора”, объединив роботы для автоматического выделения ДНК Thermo Scientific™ KingFisher™ с наборами Applied Biosystems™ MagMAX™, чтобы полностью автоматизировать рабочий процесс**

Система	KingFisher Duo Prime	KingFisher Flex	KingFisher Presto
			
Размер	Компактная настольная	Настольная	Интегрируется с роботом для раскапывания жидкостей
Выход	Низкий и средний выход 6/12/24 образцов за запуск	Высокая и средняя производительность 24-96 образцов за запуск	Высокая производительность 96 образцов за запуск

Узнайте больше на [thermofisher.com/kingfisher](http://thermofisher.com/kingfisher)

# Сервис и поддержка

## Разносторонняя гарантия на прибор

Наши квалифицированные и сертифицированные инженеры по обслуживанию приборов (FSE) обеспечивают высочайшее качество обслуживания и технических знаний. Ваша гарантия распространяется на все затраты на ремонт, включая время и траты на выезд.

## Планы сервиса и поддержки

Мы предоставляем полную послегарантийную поддержку, консультационные услуги, обслуживание прибора, поможем максимизировать ценность ваших инвестиций и оптимизировать производительность. С планом обслуживания и поддержки вы можете иметь более низкие, более предсказуемые эксплуатационные расходы, что позволяет увеличить время работы на надежных инструментах.

- Гибкие и настраиваемые решения поддержки
- Приоритетный ответ на основе требований вашего бизнеса
- Оптимальная надежность благодаря плановому профилактическому обслуживанию системы
- Оптимальная производительность рабочей станции и последние обновления программного обеспечения
- Дополнительные услуги со скидками и продукты поддержки (в зависимости от региона)
- Предсказуемые эксплуатационные расходы

Узнать больше о решениях для генотипирования можно по ссылке [thermofisher.com/genotyping](https://thermofisher.com/genotyping)

**ThermoFisher**  
SCIENTIFIC

Только для исследовательских целей. Не для использования в диагностических процедурах. © 2018 Thermo Fisher Scientific Inc. Все права защищены. Все торговые марки являются собственностью Thermo Fisher Scientific и ее дочерних компаний, если не указано иное. Apple является торговой маркой Apple Inc. Windows - это товарный знак корпорации Microsoft. TaqMan является зарегистрированным товарным знаком Roche Molecular Systems, Inc., который используется по разрешению и лицензии. COL16675 0618

**000 «Диаэм»**

**www.dia-m.ru**

**Москва**  
ул. Магаданская,  
д. 7, к. 3  
тел./факс:  
(495) 745-0508  
sales@dia-m.ru

**Новосибирск**  
пр. Акад.  
Лаврентьева, д. 6/1  
тел./факс:  
(383) 328-0048  
nsk@dia-m.ru

**Казань**  
ул. Парижской  
Коммуны, д. 6  
тел./факс:  
(843) 210-2080  
kazan@dia-m.ru

**С.-Петербург**  
ул. Профессора  
Попова, д. 23  
тел./факс:  
(812) 372-6040  
spb@dia-m.ru

**Ростов-  
на-Дону**  
пер. Семашко, д. 114  
тел./факс:  
(863) 250-0006  
rnd@dia-m.ru

**Пермь**  
Представитель  
в УФО  
тел./факс:  
(342) 202-2239  
perm@dia-m.ru

**Воронеж**  
Представитель  
тел./факс:  
(473) 232-4412  
voronezh@dia-m.ru

**Армения**  
Представитель  
тел.  
094-01-01-73  
armenia@dia-m.ru