

HEMATOLOGÍA



Kits para PCR a Tiempo Real (qPCR)

generi biotech

Metodo de detección: Discriminación alélica

Características

- Ensayos listos para usar
- Concentración de la muestra: 1-100ng/μl
- Controles positivos y negativos incluidos
- Detección de canales FAM y HEX
- Perfil de amplificación idéntico al de los kits: gb HEMO, gb GENETIC y gb PHARM

QuantStudio™ 5
Real-Time PCR System



gb HEMO FV (G1691A)

Detección de la mutación G1691A (Leiden) en el factor de coagulación V en el ADN genómico humano.

Implicaciones Clínicas

La mutación G1691A (la llamada mutación de Leiden) provoca la sustitución del aminoácido arginina por glutamina en la posición 506 de la cadena de la proteína del factor V. La frecuencia de la mutación Leiden en la población europea sana oscila entre el 3-5%, mientras que en los pacientes que sufren eventos tromboembólicos (RTE) esta frecuencia es de aproximadamente 20-40 %. El riesgo de trombosis venosa aumenta entre 3 y 10 veces en los pacientes con genotipo heterocigoto y entre un 20 y 80 veces en los homocigotos mutados.

gb HEMO FII (G20210A)

Destinado a la detección de la mutación G20210A en el factor de coagulación II (protrombina) en el ADN genómico humano.

Implicaciones Clínicas

El factor de coagulación II (protrombina) es una glicoproteína que interviene en el proceso de coagulación de la sangre. La mutación G20210A se localiza en la región promotora del gen de la protrombina y provoca la sobre activación de la protrombina, lo que conlleva un mayor riesgo de creación de coágulos sanguíneos.

gb HEMO PAII (4G/5G)

Destinado a la detección de la mutación 4G/5G en el promotor del gen PAII en el ADN genómico humano.

Implicaciones Clínicas

La base de la mutación es la inserción o delección del nucleótido guanina (G) en la posición 675 de la región promotora del gen. El alelo 4G se asocia con un aumento de la expresión del gen PAII que da lugar a una menor fibrinólisis. En los homocigotos 4G, el nivel de expresión del gen PAII es hasta un 25 % mayor en comparación con los homocigotos 5G. En combinación con otras mutaciones trombofílicas (F5 Leiden) el alelo 4G se considera un factor de riesgo para el desarrollo de trombosis. Los homocigotos 4G tienen un riesgo 2 veces mayor de sufrir un infarto de miocardio y hasta 6 veces mayor de sufrir un shock séptico durante una infección meningocócica.

Validación de Termocicladores

- **QuantStudio 5**
- *Rotor-Gene 3000/6000/Q* (Corbett Research, Qiagen)
- *iCycler iQ5/CFX96/CFX96 Touch* (Bio-Rad)
- *SmartCycler* (Cepheid)
- *MIC* (Bio Molecular Systems)
- *AriaMx/Stratagene Mx3000P/Mx3005P* (AgilentTechnologies)
- *Light Cycler 480/Cobas z480* (Roche Diagnostics)

Kits para PCR Digital (dPCR)



Características

- 48 reacciones
- 4-16 muestras por ejecución de dPCR (placa MAP16)
- Software fácil de usar

EasyDigital BCR-ABL

La fusión de los genes BCR-ABL1, conocida como cromosoma Filadelfia (Ph), se detecta en el 95% de los casos de leucemia mieloide crónica (LMC). El kit de BCR-ABL con un límite de detección de frecuencias alélicas de 0.1% validado para QuantStudio Absolute Q Digital PCR System.

Implicaciones Clínicas

El EasyDigital BCR-ABL1 permite la detección de los transcritos: e1-a2, e1-a3, b3-a2, b2-a2, b3-a3 y b2-a3 de la fusión BCR-ABL1 con alta sensibilidad y especificidad. Ha sido diseñado para la monitorización de la Enfermedad Residual Mínima (MRD).

QuantStudio™ Absolute Q™ Digital PCR System



EasyDigital NPM1-A

NPM1-A es la mutación más común en la leucemia mieloide aguda (LMA) mutada por NPM1.

Implicaciones Clínicas

El gen de la nucleofosmina (NPM1) codifica para una proteína multifuncional que desempeña varias funciones biológicas en diferentes compartimentos celulares. Las mutaciones en NPM1 suelen consistir en inserciones de 4 pb que provocan un cambio de marco en los últimos aminoácidos C-terminales de la proteína, lo que afecta a la capacidad de la proteína para residir en el nucleolo. NPM1-A es la mutación más común en la LMA mutada por NPM1, encontrada en aproximadamente el 75% de los pacientes.

El EasyDigital NPM1-A determina la presencia de una inserción de 4 nucleótidos en el gen de la nucleofosmina (NPM1) con alta sensibilidad y especificidad. Ha sido diseñado para la monitorización de la Enfermedad Residual Mínima (MRD).

Paneles para NGS

Oncomine Myeloid Assay GX v2

El contenido genético del panel ha sido seleccionado para cubrir dianas relevantes para todos los principales trastornos mieloides: AML, MDS, MPN, CML, CMML y JMML. Está compuesto por un panel DNA con 45 genes clave y un panel de RNA que cubre 30 genes driver. Esto le permite secuenciar más de 700 transcritos de fusión.

Características

- Tiempo de respuesta rápido
- Flujo de trabajo altamente automatizado
- Amplia cobertura de dianas
- Rendimiento fiable
- Informes integrados



Ion Torrent™ Genexus™ System



Oncomine Myeloid MRD Assays (RUO)

Los nuevos ensayos Ion Torrent™ Oncomine™ Myeloid MRD (RUO) ofrecen una solución NGS completa para la detección de MRD mieloide. Se dispone de un ensayo de ADN y otro de ARN para cubrir una amplia gama de objetivos de MRD mieloide, incluyendo variantes clave de un solo nucleótido (SNV), inserciones y deleciones (indels), duplicaciones en tándem y fusiones de genes clave. Detecta biomarcadores importantes como NPM1, PML-RARA, IDH1/2, BCR-ABL1 y FLT3 (ITD y TKD).

Características

- Paneles genéticos completos
- Alta sensibilidad
- Flujo de trabajo rápido y sencillo
- Análisis de quimerismo opcional
- Análisis e informes integrados

