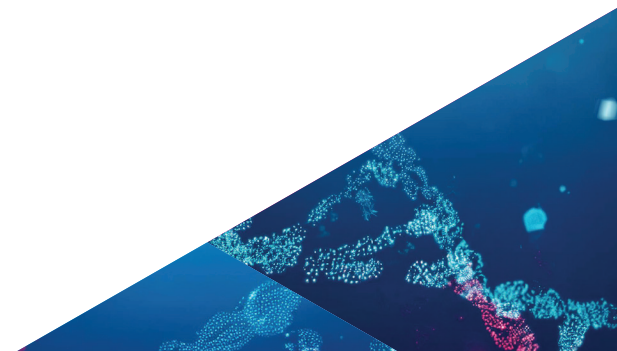
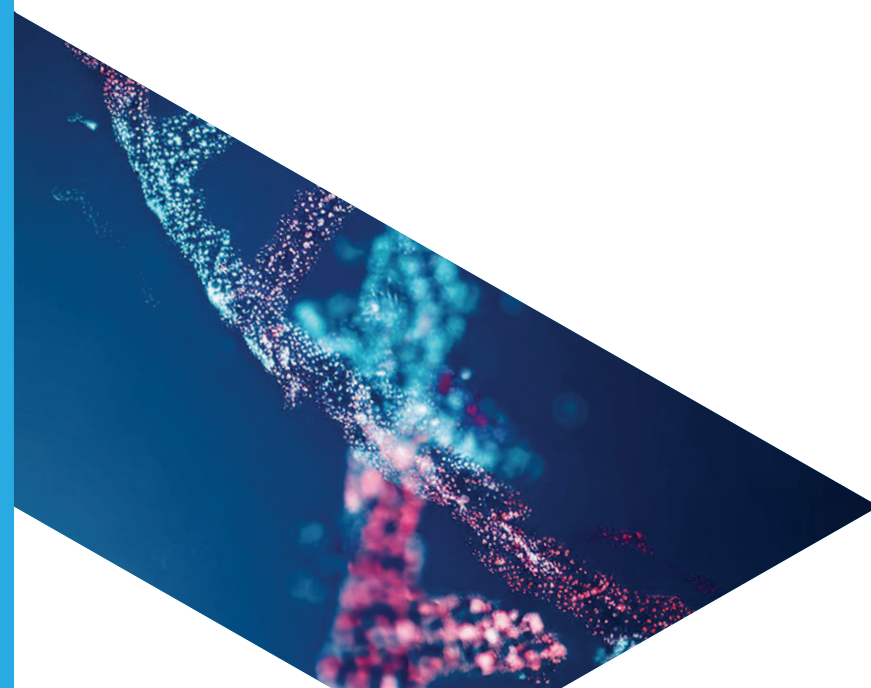
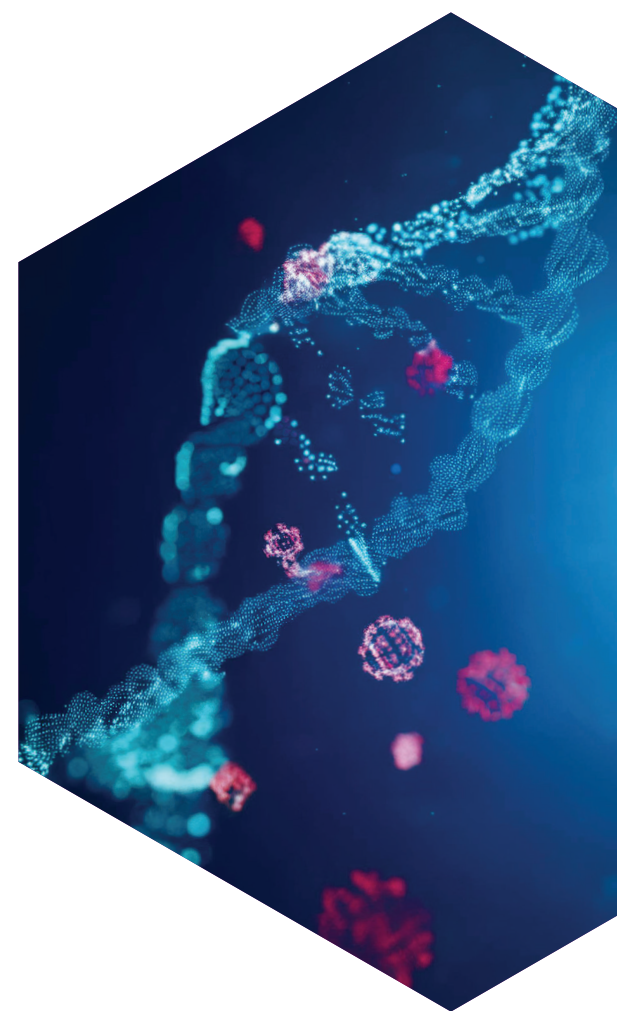


SEGMENTO GENÓMICA



BIONANO

bionano®

MAPEAMENTO GENÓMICO ÓPTICO

A tecnologia desenvolvida pela Bionano promete tornar-se no novo paradigma da citogenética. Graças a este novo método é possível analisar todo o genoma num único teste e detetar todos os tipos de variantes estruturais com elevada precisão e com uma sensibilidade muito superior à de outras tecnologias de análise genómica.

SAPHYR® & STRATYS™

ROBUSTEZ

Carregamento do DNA é otimizado durante o mapeamento através de machine learning.

FACILIDADE

Os softwares Access, Solve e VIA permitem a análise e a interpretação dos resultados.

FLEXIBILIDADE

Enquanto o Saphyr permite a análise num só chip de três amostras com diferentes coberturas, o Stratys tem capacidade para 12 amostras, que podem ser analisadas de forma independente. Além disso, as amostras “urgentes” podem ser priorizadas e analisadas antes e, dependendo da aplicação, em cerca de 8 a 20 horas, podem-se analisar 12 amostras.



Os equipamentos e reagentes aqui descritos são dispositivos médicos de diagnóstico *in vitro*. Leia atentamente as instruções antes da sua utilização.

VANTAGENS

ELEVADA RESOLUÇÃO

Comparativamente ao cariótipo, o mapeamento genómico óptico apresenta uma resolução 10 000x superior (500 bp).

PRECISÃO

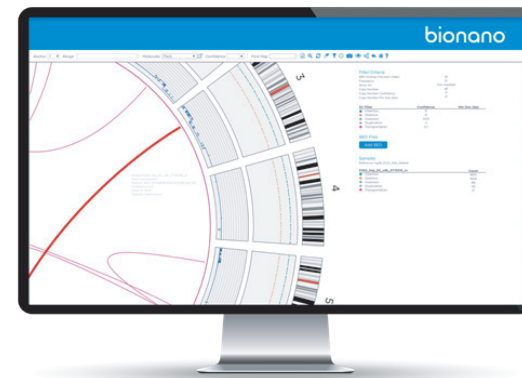
O mapeamento genómico óptico demonstrou ter 100% de concordância com os métodos de cariótipo, FISH e microarrays.

LIMITE DE DETEÇÃO

Deteção de variantes com fração alélica de apenas 5%.

COMPLEMENTARIDADE

Combine sequenciação para SNVs e indels com o mapeamento genómico óptico para deteção de variantes estruturais do genoma.



ADICIONALMENTE

A nossa equipa está à sua disposição para apresentar as referências mais adaptadas às suas necessidades.

REF.

90176	Stratys System with Access Server
90067	Saphyr System with Bionano Access Server, 1 color
90145	Bionano Prep SP-G2 Blood and Cell 12 Genome Bundle, G3.3
90146	Bionano Prep SP-G2 BMA 12 Genome Bundle, G3.3
80060	Bionano Prep SP-G2 Blood and Cell DNA Isolation Kit
90151	Bionano Prep SP-G2 Bone Marrow Aspirate DNA Isolation Kit
80046	Direct Label and Stain-G2 (DLS-G2) Kit
80104	Stratys Core Chip
20440	Saphyr Chip G3.3

Os equipamentos e reagentes aqui descritos são dispositivos médicos de diagnóstico *in vitro*. Leia atentamente as instruções antes da sua utilização.

SABIA QUE...

ODISSEIA DO DIAGNÓSTICO GENÉTICO

É a designação que se dá para o diagnóstico de uma doença rara, pois em média demora 5 a 7 anos, envolve consultas em 8 especialidades diferentes e a colocação de 2 a 3 diagnósticos errados antes do diagnóstico definitivo.

CERCA DE 80%

Das doenças raras têm uma origem genética e por isso a sequenciação genética e/ou o mapeamento genómico óptico aumentam a probabilidade de um diagnóstico correto.

600 000

É o número estimado de pessoas em Portugal que sofrem de um doença rara.



*Fonte: <https://raras.pt/>

ILLUMINA



SEQUENCIADORES

A Illumina, líder mundial na tecnologia de sequenciação NGS, desenvolveu e disponibiliza diversas plataformas, adaptadas ao volume de amostras e às necessidades existentes em cada segmento de investigação e diagnóstico.

ONCOLOGIA

O TSO500 baseia-se na tecnologia de sequenciação NGS e permite estabelecer um perfil genético abrangente de tumores sólidos, pela análise de +500 genes relevantes em oncologia, incluindo Fusões e da instabilidade de microssatélites (MSI), permitindo oferecer um serviço de medicina de precisão.

MEDICINA DE PRECISÃO

Comprehensive genomic profiling (CGP)[™], Sequenciação de exomas e de Genoma Completo, Painéis de Cancros Hereditários, são ferramentas essenciais na melhoria de vida dos pacientes e na identificação e caracterização de doenças raras.

SEQUENCIADORES

VANTAGENS

QUALIDADE

Todos os sequenciadores Illumina geram dados de qualidade excepcional, com indicadores e métricas de qualidade registadas em todas as execuções.

FLEXIBILIDADE

Possibilidade de adaptar o volume de dados obtidos por cada sequenciador Illumina, de acordo com o número de amostras e/ou projeto.

SIMPLICIDADE

A utilização de todos os sequenciadores Illumina é do tipo push button, com utilização de cartuxos com todos os reagentes incorporados e tarefas de manutenção minimizadas, ou inexistentes.

DIAGNÓSTICO

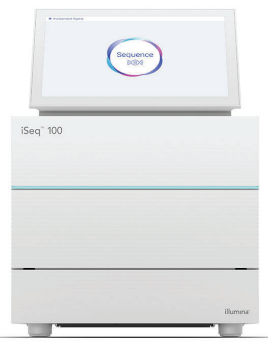
Garantia de qualidade pela marcação CE-IVD nos sequenciadores: MiSeq[™] Dx, NextSeq[™] 550Dx e NovaSeq[™] 6000Dx, assim como vários fluxos de preparação de amostras (VeriSeq NIPT, TSO 500, Illumina DNA Prep with Enrichment Dx, TruSeq Custom Amplicon Kit Dx; Cystic Fibrosis).

BIOINFORMÁTICA

O servidor DRAGEN, o BaseSpace Sequence Hub e o Illumina Connected Analytics facilitam a análise dos dados de sequenciação, armazenamento e partilha.

INVESTIGAÇÃO

A tecnologia Illumina é citada em +300 000 publicações e disponibiliza soluções para pequenos e grandes projetos.



iSeq™ 100



MiniSeq™



MiSeq™



MiSeq™ Dx*



NextSeq™ 550



NextSeq™ 550 Dx*



NextSeq™ 1000



NextSeq™ 2000



NovaSeq™ 6000



NovaSeq™ 6000 Dx*



NovaSeq™ X



NovaSeq™ X Plus

RASTREIO PRÉ-NATAL

PRECISÃO

Sensibilidade e especificidade $\geq 99,9\%$ para as trissomias 13, 18 e 21.

RAPIDEZ

Resultado num dia, necessitando apenas de duas horas de manipulação.

ABRANGÊNCIA

Triagem de genoma completo fornecem duplicações e deleções parciais para todos os autossomas e status de aneuploidia para todos os cromossomas.

FACILIDADE

Método automatizado muito simples, de fácil integração no fluxo já instalado no laboratório.

ONCOLOGIA

PRECISÃO

O painel TSO500 assenta na tecnologia de captura híbrida, permitindo alcançar uma especificidade de 99,999% e sensibilidade $>95\%$.

MEDICINA PERSONALIZADA

Num único teste analisa todos os biomarcadores incluídos nas mais recentes guidelines de 11 tipos de tumor.

FLEXIBILIDADE

Perfil genómico abrangente a partir de amostras de biópsias líquidas ou sólidas.

MEDICINA DE PRECISÃO

CUIDADO PERSONALIZADO

2,1M€ em economias potenciais em comparação com testes de exclusão, testes sequenciais e painéis de pontos críticos.

DOENÇAS GENÉTICAS

O diagnóstico genético pode ajudar a melhorar os resultados e a qualidade de vida, especialmente com doenças ou sintomas de início precoce.

QUALIDADE

A identificação de mutações que predisõem os indivíduos ao cancro pode apoiar a prevenção e reduzir a probabilidade de desenvolver cancro.

SAÚDE PÚBLICA

A vigilância genómica pode rastrear a transmissão de doenças infecciosas e determinar a rapidez com que os agentes patogénicos sofrem mutações à medida que se espalham.

MISEQ I100 E MISEQ I100 PLUS

PILLAR BIOSCIENCES



XLEAP-SBS

O MiSeq i100 utiliza a química XLEAP-SBS, o que permite a sequenciação mais rápida, mais robusta e de maior qualidade.

SUSTENTABILIDADE

Reduz em 85% os materiais de embalagem e sem necessidade de envio em gelo seco.

DRAGEN

Com um servidor DRAGEN integrado, o MiSeq i100 facilita a análise secundária dos dados de sequenciação.

VANTAGENS

SIMPLES

Configuração de corridas simplificada, necessitando de apenas três etapas e menos de 20 minutos e sem manutenção pós-corrida.

FLEXÍVEL

Os novos sequenciadores MiSeq i100 e MiSeq i100 Plus disponibilizam dez configurações de reagentes diferentes, incluindo 2x300 bp e entre 5M e 100M de reads.

RÁPIDO

Possibilidade de obtenção de resultados no próprio dia com corridas que duram entre 4 e 15,5 horas.



PAINÉIS ONCOLÓGICOS NGS

A marca Pillar, líder na medicina de precisão, tem no seu portfólio painéis NGS, dirigidos para a oncologia, mas também para doenças hereditárias como as talassemias ou a fibrose quística. Tem como missão possibilitar aos pacientes o acesso à terapia mais adequada no mais curto espaço de tempo. As bibliotecas preparadas com os reagentes Pillar podem ser sequenciadas nos instrumentos Illumina.



TECNOLOGIA

Workflow Painel **oncoReveal (1 dia)**

Química Pillar SLIMamp

Amplificação

Purificação

Ligação

Purificação

Sequenciação



-40%
em tempo e custos
vs. soluções convencionais

PRECISÃO

A tecnologia SLIMamp®, baseada num método de amplicões, permite a obtenção de resultados altamente precisos.

RAPIDEZ

Método eficiente que permite a obtenção de resultados em apenas dois dias.

SIMPLICIDADE

Método completamente automatizável executado num só tubo, reduzindo o número de etapas e os custos do protocolo.

VANTAGENS

QUANTIDADE AMOSTRA

Teste necessita de uma pequena quantidade de material genético (1-10 ng).

LIMITE DE DETEÇÃO

Deteção de variantes com frequência alélica de 1% ou mesmo <1% para as biópsias líquidas.

QUALIDADE AMOSTRA

Teste com resultados robustos mesmo a partir de material genético degradado.



ADICIONALMENTE

A nossa equipa está à sua disposição para apresentar os restantes painéis disponíveis.

REF.

HDA-MY-1001-24	oncoReveal™ Myeloid Panel (24 reações)
HDA-MY-1002-48	oncoReveal™ Essential MPN Panel (48 reações)
HNA-HS-1001-48	oncoReveal™ Multi-Cancer with CNV and RNA Fusion Panel (48 reações)
HDA-BR-1003-24	oncoReveal™ BRCA1 & BRCA2 plus CNV Panel (24 reações)
HLA-HS-1004-24	oncoReveal™ Core LBx Panel (24 reações)
HLA-HS-1005-24	oncoReveal™ Fusion LBx Panel (24 reações)