|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ТОВ "Диас-Плюс"** | | |
| **61103, г. Харьков, пр. Науки, 58** | | |
| https://xn---63-3ddokgaacfo3aca2b8gwa1d.xn--p1ai/images/sampledata/icon_telephone.png | **(057)780-18-82** | |
| https://xn---63-3ddokgaacfo3aca2b8gwa1d.xn--p1ai/images/sampledata/icon_telephone.png | **(050)075-96-41** | |
| https://xn---63-3ddokgaacfo3aca2b8gwa1d.xn--p1ai/images/sampledata/icon_telephone.png | **(098)220-46-75** | |
| https://img2.freepng.ru/20180425/grq/kisspng-fax-computer-icons-telephone-computer-software-ema-5ae147c549f462.0256646815247134133029.jpg | **(057)729-80-61** | |
| **e-mail: DiasPlus@ukr.net** | | |
| **e-mail: GarbarDias@gmail.com** | | |
| https://cdn.pixabay.com/photo/2016/08/31/00/44/www-1632431_1280.png | **http://www.Dias-plus.com** | |



|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Условные сокращения** | | | | | | | | | |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| **IVD (In Vitro Diagnostic)** -наборы для диагностики*in vitro*,имеют регистрационное удостоверение; | | | | | | | | | |
| **RUO (Research Use Only)** - наборы для научно-исследовательских целей, не имеют регистрационного удостоверения. | | | | | | | | | |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| Форматы детекции продуктов ПЦР: | | | | | | | | | |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| |  | | --- | |  | | формат детекции специфического участка ДНК в режиме реального времени (Real-Time); | | | | | | | | |
| |  | | --- | |  | | - формат детекции специфического участка ДНК методом электрофореза в агарозном геле. | | | | | | | | |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**Наборы реагентов для выделения ДНК**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **Кол-во**  **образцов** | **Назначение** |
| 2100 | **"ДНК-ЭКСПРЕСС-кровь"** | 100 | IVD |
| 2102 | **"ДНК-ЭКСПРЕСС-кровь-плюс"** | 100 | RUO |
| 0232- | **НК Сорбент Base** | 100 | IVD |
| 204 | **Набор реагентов для экспресс-выделения ДНК из буккального соскоба** | 100 | RUO |

**Наборы реагентов для выявления полиморфизмов в геноме человека методом ПЦР с флуоресцентной схемой детекции продуктов в режиме реального времени (Real-Time) «SNP-ЭКСПРЕСС» – РВ**

****

- детекция продуктов ПЦР в режиме реального времени

Для амплификаторов **CFX-96, IQ5** (BioRad); **ДТ-96,** **ДТ-Lite** (ДНК-Технология); **Rotor-Gene 6000/Q** (Corbett Research/Qiagen), **LightCycler 96** (Roche)

**Принцип метода.** Анализу подвергается геномная ДНК человека,выделенная излейкоцитов цельной кровис помощьюреагента **«ДНК-экспресс-кровь»**. С образцом выделенной ДНК параллельно проводятся две реакции амплификации – с двумя парами аллель-специфичных праймеров. Для детекции амплифицированного фрагмента ДНК используется интеркалирующий краситель SYBR Green, специфичный к двухцепочечной ДНК. Результаты анализа позволяют дать **три типа заключений:** гомозигота по аллели 1; гетерозигота; гомозигота по аллели 2.

**Использование реагента «ДНК-экспресс-кровь» является принципиальным для получения корректных результатов анализа.**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | | | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| **Наборы реагентов для выделения ДНК** | | | | | |
| 02100 | "ДНК-ЭКСПРЕСС-кровь" | | | 100 | IVD |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| Флаконы с компонентами амплификационной смеси, требуют предварительного смешивания | | | | | |
| **Системы свёртывания крови и фибринолиза** | | | | | |
| s01101-50 | Лейденcкая мутация *(коагуляционный фактор V)* | *F5* | Arg506Gln (LEIDEN) rs6025 | 60 | IVD |
| s01101-100 | 120 |
| s01102-50 | Мутация протромбина (коагуляционный фактор II) | *F2* | 20210 G/A  rs1799963 | 60 | IVD |
| s01102-100 | 120 |
| s01103-50 | Мутация 1 метилен-тетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Ala222Val (C677T) rs1801133 | 60 | IVD |
| s01103-100 | 120 |
| s01124-50 | Мутация редуктазы метионинсинтазы | *MTRR* | Ile22Met (66 a-g) rs1801394 | 60 | IVD |
| s01124-100 | 120 |
| s01143-50 | Мутация метионинсинтазы | *MTR* | Asp919Gly rs1805087 | 60 | IVD |
| s01143-100 | 120 |
| s01106-50 | Мутация интегрина, бета-3 (тромбоцитарный рецептор фибриногена) | *ITGB3* | Leu33Pro rs5918 | 60 | IVD |
| s01106-100 | 120 |
| s01155-50 | Мутация-1 интегрина альфа-2 (GP1a, тромбоцитарный рецептор коллагена) | *ITGA2* | C807T  rs1126643 | 60 | IVD |
| s01155-100 | 120 |
| s01107-50 | Мутация фибриногена, бета | *FGB* | -455G-A rs1800790 | 60 | IVD |
| s01107-100 | 120 |
| s01120-50 | Мутация ингибитора активатора плазминогена SERPINE (PAI) 1 | *SERPINE (PAI) 1* | -675 5G/4G  rs1799768 | 60 | IVD |
| s01120-100 | 120 |
| s01181-50 | Мутация эндотелина 1 | *EDN1* | Lys198Asn rs5370 | 60 | IVD |
| s01181-100 | 120 |
| s01154-50 | Мутация Янус-киназы 2 | *JAK2* | Val617Phe rs77375493 | 60 | IVD |
| s01154-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| s01179-50 | Мутация тромбоцитарного гликопротеина 1b, α-субъединицы | *GP1BA* | Thr145Met rs6065 | 60 | IVD |
| s01179-100 | 120 |
| **Сердечно-сосудистые заболевания – гипертензия** | | | | | |
| s01118-50 | Мутация ангиотензиногена 1 | *AGT* | Thr174Met rs4762 | 60 | IVD |
| s01118-100 | 120 |
| s01119-50 | Мутация ангиотензиногена 2 | *AGT* | Met235Thr rs699 | 60 | IVD |
| s01119-100 | 120 |
| s01131-50 | Мутация - 1 синтазы окиси азота 3 | *NOS3* | C786T  rs2070744 | 60 | IVD |
| s01131-100 | 120 |
| **Сердечно-сосудистые заболевания – нарушения липидного обмена** | | | | | |
| s01148-50 | Мутация аполипопротеина Е | *APOE* | Leu28Pro rs769452 | 60 | IVD |
| s01148-100 | 120 |
| s01149-50 | Мутация липопротеиновой липазы | *LPL* | S447X rs328 | 60 | IVD |
| s01149-100 | 120 |
| s01125-50 | Мутация параоксоназы 1 | *PON1* | Gln192Arg rs662 | 60 | IVD |
| s01125-100 | 120 |
| s01132-50 | Мутация аполипопротеина С3 | *APOC3* | C3238G (аллель SstI или S2) rs5128 | 60 | IVD |
| s01132-100 | 120 |
| s01161-50 | Мутация - 1 печеночной липазы | *LIPC* | -250 G>A rs2070895 | 60 | IVD |
| s01161-100 | 120 |
| **Сердечно-сосудистые заболевания – инсульт, инфаркт** | | | | | |
| s01155-50 | Мутация-1 интегрина альфа-2 *(GP1a, тромбоцитарный рецептор коллагена)* | *ITGA2* | C807T rs1126643 | 60 | IVD |
| s01155-100 | 120 |
| s01179-50 | Мутация тромбоцитарного гликопротеина 1b, α-субъединицы | *GP1BA* | Thr145Met rs6065 | 60 | IVD |
| s01179-100 | 120 |
| s01118-50 | Мутация ангиотензиногена 1 | *AGT* | Thr174Met rs4762 | 60 | IVD |
| s01118-100 | 120 |
| s01119-50 | Мутация ангиотензиногена 2 | *AGT* | Met235Thr rs699 | 60 | IVD |
| s01119-100 | 120 |
| s01182-50 | Мутация - 1 синтазы окиси азота 3 | *NOS3* | C786T rs2070744 | 60 | IVD |
| s01182-100 | 120 |
| s01148-50 | Мутация аполипопротеина Е | *APOE* | Leu28Pro rs769452 | 60 | IVD |
| s01148-100 | 120 |
| s01322-50 | Мутация 2 С-реактивного белка | *CRP* | C1444T rs1130864 | 60 | IVD |
| s01322-100 | 120 |
| **Сердечно-сосудистые заболевания – кардиомиопатии, ИБС** | | | | | |
| s01372-50 | Мутация аполипротеина А1 | *APOA1* | G-75A rs670 | 60 | IVD |
| s01372-100 | 120 |
| s01380-50 | Мутация тяжелой цепи бета-миозина | *MYH7* | G1816A rs121913627 | 60 | IVD |
| s01380-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| **Индивидуальное лекарство – подбор дозы варфарина (антикоагулянтов ряда кумарина)** | | | | | |
| s01104-50 | Чувствительность к варфарину-1 *Аллель СYP2C9\*2* | *CYP2C9* | Arg144Cys rs1799853 | 60 | IVD |
| s01104-100 | 120 |
| s01111-50 | Чувствительность к варфарину-2 *Аллель СYP2C9\*3* | *CYP2C9* | Ile359Leu rs1057910 | 60 | IVD |
| s01111-100 | 120 |
| s01330-50 | Мутация - 3 эпоксидредуктазы витамина К | *VKORC1* | G3673A rs9923231 | 60 | IVD |
| s01330-100 | 120 |
| s01145-50 | Мутация - 2 эпоксидредуктазы витамина К | *VKORC1* | G3730A rs7294 | 60 | RUO |
| s01145-100 | 120 |
| **Индивидуальное лекарство – клопидогрел** | | | | | |
| s01323-50 | Клопидогрел 1 | *CYP2C19* | G681A (\*2) rs4244285 | 60 | IVD |
| s01323-100 | 120 |
| s01324-50 | Клопидогрел 2 | *CYP2C19* | Trp212Ter (\*3) rs4986893 | 60 | IVD |
| s01324-100 | 120 |
| s01379-50 | Клопидогрел 3 | *CYP2C19* | С4195Т (\*17) rs12248560 | 60 | RUO |
| s01379-100 | 120 |
| **Индивидуальное лекарство – такролимус** | | | | | |
| s01331-50 | Такролимус | *СYP3A5* | G6986A rs776746 | 60 | IVD |
| s01331-100 | 120 |
| **Индивидуальное лекарство – статины** | | | | | |
| s01303-50 | Мутация SLCO1B1 | *SLCO1B1* | Val174Ala rs4149056 | 60 | IVD |
| s01303-100 | 120 |
| **Индивидуальное лекарство – переносимость алкоголя** | | | | | |
| s01108-50 | Мутация алкогольдегидрогеназы | *ADH1B* | Arg47His (ADH2\*1/ADH2\*2) rs1229984 | 60 | RUO |
| s01108-100 | 120 |
| **Антиоксидантная защита** | | | | | |
| s01280-50 | Мутация 1 митохондриальной супероксиддисмутазы 2 | *SOD2* | T58C rs1141718 | 60 | RUO |
| s01280-100 | 120 |
| **Прогноз лечения - гепатит С** | | | | | |
| s01349-50 | Мутация 1 интерлейкина 28В | *IL28B* | T>G rs8099917 | 60 | RUO |
| s01349-100 | 120 |
| **Женское здоровье – невынашиваемость беременности** | | | | | |
| s01101-50 | Лейденcкая мутация *(коагуляционный фактор V)* | *F5* | Arg506Gln (LEIDEN) rs6025 | 60 | IVD |
| s01101-100 | 120 |
| s01102-50 | Мутация протромбина *(коагуляционный фактор II)* | *F2* | 20210 G/A rs1799963 | 60 | IVD |
| s01102-100 | 120 |
| s01103-50 | Мутация 1 метилентетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Ala222Val (C677T) rs1801133 | 60 | IVD |
| s01103-100 | 120 |
| s01124-50 | Мутация редуктазы метионинсинтазы | *MTRR* | Ile22Met (66 a-g) rs1801394 | 60 | IVD |
| s01124-100 | 120 |
| s01143-50 | Мутация метионинсинтазы | *MTR* | Asp919Gly rs1805087 | 60 | IVD |
| s01143-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| s01106-50 | Мутация интегрина, бета-3 *(тромбоцитарный рецептор фибриногена)* | *ITGB3* | Leu33Pro rs5918 | 60 | IVD |
| s01106-100 | 120 |
| s01107-50 | Мутация фибриногена, бета | *FGB* | -455G-A rs1800790 | 60 | IVD |
| s01107-100 | 120 |
| s01118-50 | Мутация ангиотензиногена 1 | *AGT* | Thr174Met rs4762 | 60 | IVD |
| s01118-100 | 120 |
| s01119-50 | Мутация ангиотензиногена 2 | *AGT* | Met235Thr rs699 | 60 | IVD |
| s01119-100 | 120 |
| s01120-50 | Мутация ингибитора активатора плазминогена SERPINE (PAI) 1 | *SERPINE (PAI) 1* | -675 5G/4G  rs1799768 | 60 | IVD |
| s01120-100 | 120 |
| s01181-50 | Мутация эндотелина 1 | *EDN1* | Lys198Asn rs5370 | 60 | IVD |
| s01181-100 | 120 |
| s01154-50 | Мутация Янус-киназы 2 | *JAK2* | Val617Phe rs77375493 | 60 | RUO |
| s01154-100 | 120 |
| s01313-50 | Мутация SLC19A1 | *SLC19A1 (RFC-1)* | His27Arg rs1051266 | 60 | RUO |
| s01313-100 | 120 |
| **Женское здоровье – рак молочной железы и яичников** | | | | | |
| s01137-50 | Мутация – 1 BRCA1 | *BRCA1* | 185delAG rs80357713 | 60 | RUO |
| s01137-100 | 120 |
| s01138-50 | Мутация – 2 BRCA1 | *BRCA1* | 5382insC rs76171189 | 60 | RUO |
| s01138-100 | 120 |
| s01168-50 | Мутация – 4 BRCA1 | *BRCA1* | 4153delA rs80357711 | 60 | RUO |
| s01168-100 | 120 |
| s01139-50 | Мутация – 1 BRCA2 | *BRCA2* | 6174delT rs80359550 | 60 | RUO |
| s01139-100 | 120 |
| **Мужское здоровье – нарушение репродуктивной функции** | | | | | |
| 01200-РВ-50 | Набор для выявления микроделеций AZF-локуса Y-хромосомы | *Маркёры: AZFa: sY84 и sY86 AZFb: sY127 и sY134 AZFc: sY254 и sY255 SRY* | | 60 | RUO |
| 01200-РВ-100 | 120 |
| **Наследственные заболевания – гемохроматоз** | | | | | |
| s01191-50 | Гемохроматоз - 1 | *HFE* | His63Asp rs1799945 | 60 | RUO |
| s01191-100 | 120 |
| s01192-50 | Гемохроматоз - 2 | *HFE* | Ser65Cys rs1800730 | 60 | RUO |
| s01192-100 | 120 |
| s01193-50 | Гемохроматоз - 3 | *HFE* | Cys282Tyr rs1800562 | 60 | RUO |
| s01193-100 | 120 |
| **Наследственные заболевания – муковисцидоз** | | | | | |
| s01113-50 | Муковисцидоз - 1 | *CFTR* | Phe508Del rs113993960 | 60 | RUO |
| s01113-100 | 120 |
| s01114-50 | Муковисцидоз - 2 | *CFTR* | Gly542Ter rs113993959 | 60 | RUO |
| s01114-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| s01115-50 | Муковисцидоз - 3 | *CFTR* | Gly551Asp rs75527207 | 60 | RUO |
| s01115-100 | 120 |
| s01116-50 | Муковисцидоз - 4 | *CFTR* | Trp1282Ter rs77010898 | 60 | RUO |
| s01116-100 | 120 |
| s01117-50 | Муковисцидоз - 5 | *CFTR* | Asn1303Lys rs80034486 | 60 | RUO |
| s01117-100 | 120 |
| s01158-50 | Муковисцидоз - 6 | *CFTR* | 394delTT rs121908769 | 60 | RUO |
| s01158-100 | 120 |
| s01163-50 | Муковисцидоз - 7 | *CFTR* | Arg334Trp rs121909011 | 60 | RUO |
| s01163-100 | 120 |
| s01164-50 | Муковисцидоз - 8 | *CFTR* | 3821delT rs121908783 | 60 | RUO |
| s01164-100 | 120 |
| s01165-50 | Муковисцидоз - 9 | *CFTR* | 2143delT rs121908812 | 60 | RUO |
| s01165-100 | 120 |
| s01375-50 | Муковисцидоз - 10 | *CFTR* | Arg117His rs78655421 | 60 | RUO |
| s01375-100 | 120 |
| s01376-50 | Муковисцидоз - 11 | *CFTR* | 1677delTA rs121908776 | 60 | RUO |
| s01376-100 | 120 |
| s01377-50 | Муковисцидоз - 12 | *CFTR* | Arg553null rs74597325 | 60 | RUO |
| s01377-100 | 120 |
| s01378-50 | Муковисцидоз - 13 | *CFTR* | 3849+10kb C/T rs75039782 | 60 | RUO |
| s01378-100 | 120 |
| **Наследственные заболевания - фенилкетонурия** | | | | | |
| s01253-50 | Фенилкетонурия - 1 | *PAH* | Arg408Trp rs5030858 | 60 | RUO |
| s01253-100 | 120 |
| s01190-50 | Фенилкетонурия - 2 | *PAH* | Arg261Gln rs5030849 | 60 | RUO |
| s01190-100 | 120 |
| **Риск заболевания - сахарный диабет и ожирение** | | | | | |
| s01151-50 | Мутация коактиватора 1а PPARG | *PPARGC1A* | Gly482Ser rs8192678 | 60 | RUO |
| s01151-100 | 120 |
| s01152-50 | Мутация коактиватора 1b PPARG | *PPARGC1B* | Ala203Pro rs7732671 | 60 | RUO |
| s01152-100 | 120 |
| s01332-50 | Мутация PPARG | *PPARG* | Pro12Ala rs1805192 | 60 | RUO |
| s01332-100 | 120 |
| s01336-50 | Мутация 2 PPARG | *PPARG* | C1431T rs3856806 | 60 | RUO |
| s01336-100 | 120 |
| s01367-50 | Мутация 3 PPARG | *PPARG* | C-681G rs10865710 | 60 | RUO |
| s01367-100 | 120 |
| s01368-50 | Мутация 4 PPARG | *PPARG* | T-2821C rs12497191 | 60 | RUO |
| s01368-100 | 120 |
| s01369-50 | Мутация 5 PPARG | *PPARG* | A-2819G | 60 | RUO |
| s01369-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| s01370-50 | Мутация 6 PPARG | *PPARG* | A-2823G | 60 | RUO |
| s01370-100 | 120 |
| s01335-50 | Мутация PPARG2 | *PPARG2* | Pro12Ala rs1801282 | 60 | RUO |
| s01335-100 | 120 |
| s01329-50 | Мутация гена, ассоциированного с жировой массой | *FTO* | A23525T rs9939609 | 60 | RUO |
| s01329-100 | 120 |
| s01383-50 | Мутация 1 рецептора адипонектина 2 типа | *ADIPOR2* | A219T rs11061971 | 60 | RUO |
| s01383-100 | 120 |
| s01384-50 | Мутация 2 рецептора адипонектина 2 типа | *ADIPOR2* | G795A rs16928751 | 60 | RUO |
| s01384-100 | 120 |
| **Риск заболевания - непереносимость лактозы** | | | | | |
| s01263-50 | Лактазная недостаточность | *LCT* | -13910 C>T rs4988235 | 60 | RUO |
| s01263-100 | 120 |
| **Риск заболевания – панкреатит** | | | | | |
| s01310-50 | Мутация катионного трипсиногена | *PRSS1* | Arg122His rs111033565 | 60 | RUO |
| s01310-100 | 120 |
| s01311-50 | Мутация панкреатического секреторного ингибитора трипсина | *SPINK1* | Asn34Ser rs17107315 | 60 | RUO |
| s01311-100 | 120 |
| **Риск воспалительных заболеваний кишечника - болезнь Крона, язвенный колит** | | | | | |
| s01195-50 | Мутация - 3 каспазоактивирующего белка | *CARD15 (NOD2)* | 3020 insC rs5743293 | 60 | RUO |
| s01195-100 | 120 |
| s01194-50 | Мутация - 4 каспазоактивирующего белка | *CARD15 (NOD2)* | Gly908Arg rs2066845 | 60 | RUO |
| s01194-100 | 120 |
| **Риск заболевания – хронические болезни нижних дыхательных путей** | | | | | |
| s01254-50 | Антитрипсин 1 | *SERPINA1* | PI Z Glu342Lys rs28929474 | 60 | RUO |
| s01254-100 | 120 |
| s01275-50 | Мутация матриксной металлопротеиназы 12 | *MMP12* | A-82G rs2276109 | 60 | RUO |
| s01275-100 | 120 |
| **Риск нейропсихологических заболеваний** | | | | | |
| s01352-50 | Мутация Катехол-О-метилтрансферазы | *COMT* | Val158Met rs4680 | 60 | RUO |
| s01352-100 | 120 |
| s01353-50 | Мутация глутаматдекарбоксилазы | *GAD1* | G/A rs3749034 | 60 | RUO |
| s01353-100 | 120 |
| s01381-50 | Мутация рецептора дофамина 2-го типа | *DRD2* | Pro319Pro (957C>T) rs6277 | 60 | RUO |
| s01381-100 | 120 |
| **Риск различных онкологических заболеваний** | | | | | |
| s01171-50 | Мутация интерлейкина 17A | *IL17A* | G-197A rs2275913 | 60 | RUO |
| s01171-100 | 120 |
| s01154-50 | Мутация Янус-киназы 2 | *JAK2* | Val617Phe rs77375493 | 60 | RUO |
| s01154-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| s01262-50 | Мутация – 3 киназы контрольной точки клеточного цикла *Риск колoректального рака и рака простаты* | *CHEK2* | Ile157Thr rs17879961 | 60 | RUO |
| s01262-100 | 120 |
| s01276-50 | Мутация матриксной металлопротеиназы 1 | *MMP1* | -1607insG rs1799750 | 60 | RUO |
| s01276-100 | 120 |
| s01166-50 | Мутация рецептора к глюкагону | *GCCR* | Asn363Ser (A1220G) rs56149945 | 60 | RUO |
| s01166-100 | 120 |
| s01169-50 | Мутация 8-оксогуанин-ДНК-гликозилазы | *hOGG1* | Ser326Cys  rs1052133 | 60 | RUO |
| s01169-100 | 120 |
| s01170-50 | Мутация поли(АДФ-рибозил)полимеразы | *PARP1 (ADPRT)* | Val762Ala (T2285C) rs1136410 | 60 | RUO |
| s01170-100 | 120 |
| s01175-50 | Мутация нибрина | *NBN (NBS1)* | Glu185Gln (G8360С) rs1805794 | 60 | RUO |
| s01175-100 | 120 |
| s01257-50 | Мутация-1 лигазы 4 | *LIG4* | Thr9Ile (С->T) rs1805388 | 60 | RUO |
| s01257-100 | 120 |
| s01260-50 | Мутация-2 XRCC4 | *XRCC4* | C1475T rs2075686 | 60 | RUO |
| s01260-100 | 120 |
| s01261-50 | Мутация-1 гена атаксии-телеангиэктазии | *ATM* | Asp1853Asn rs1801516 | 60 | RUO |
| s01261-100 | 120 |
| **Риск заболевания – нарушение иммунитета (астма, ВИЧ, онкологические заболевания)** | | | | | |
| s01277-50 | Мутация интерлейкина 1b | *IL1b* | T-31C rs1143627 | 60 | RUO |
| s01277-100 | 120 |
| s01271-50 | Мутация интерлейкина 2 | *IL2* | T-330G rs2069762 | 60 | RUO |
| s01271-100 | 120 |
| s01176-50 | Мутация интерлейкина 4 | *IL4* | C-589T rs2243250 | 60 | RUO |
| s01176-100 | 120 |
| s01186-50 | Мутация - 1 интерлейкина 10 | *IL10* | G-1082A rs1800896 | 60 | RUO |
| s01186-100 | 120 |
| s01187-50 | Мутация - 2 интерлейкина 10 | *IL10* | C-592A rs1800872 | 60 | IVD |
| s01187-100 | 120 |
| s01171-50 | Мутация интерлейкина 17A | *IL17A* | G-197A rs2275913 | 60 | RUO |
| s01171-100 | 120 |
| s01177-50 | Мутация фактора некроза опухоли альфа | *TNF* | G-308A rs1800629 | 60 | RUO |
| s01177-100 | 120 |
| s01103-50 | Мутация 1 метилентетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Ala222Val (C677T) rs1801133 | 60 | IVD |
| s01103-100 | 120 |
| s01316-50 | Мутация цитохрома P450 3A4 | *CYP3A4\*1A/1B* | A392G rs2740574 | 60 | RUO |
| s01316-100 | 120 |
| s01373-50 | Мутация POLG1 | *POLG1* | T-365C rs2856268 | 60 | RUO |
| s01373-100 | 120 |

**Наборы реагентов для выявления полиморфизмов в геноме человека методом ПЦР с флуоресцентной схемой детекции продуктов в режиме реального времени (Real-Time) "SNP-ЭКСПРЕСС-SHOT"**

****

- детекция продуктов ПЦР в режиме реального времени

Для амплификаторов CFX-96, IQ5 (BioRad); ДТ-96, ДТ-Lite (ДНК-Технология); Rotor-Gene 6000/Q (Corbett Research/Qiagen); LightCycler 96 (Roche)

**Принцип метода.** Анализу подвергается геномная ДНК человека,выделенная излейкоцитов цельной кровис помощьюреагента **«ДНК-экспресс-кровь-плюс»** или геномная ДНК, выделенная из буккального эпителия с помощью соответствующего набора реагентов. В реакционной смеси содержатся праймеры, необходимые для амплификации участка, содержащего полиморфизм, и два аллель-специфичных гидролизных зонда, содержащих полиморфный сайт. Зонд, содержащий полиморфизм Аллель 1, мечен флуорофором **HEX**, аллель 2 – флуорофором **FAM**. Дискриминация аллелей осуществляется за счёт различной эффективности разрушения Taq-полимеразой полностью и неполностью комплементарного зонда.

Результаты анализа позволяют дать **три типа заключений:** гомозигота по аллели 1; гетерозигота; гомозигота по аллели 2.

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | | | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| **Наборы реагентов для выделения ДНК** | | | | | |
| 2102 | "ДНК-ЭКСПРЕСС-кровь-плюс" | | | 100 | RUO |
| 0204 | Набор реагентов для экспресс-выделения ДНК из буккального соскоба | | | 100 | RUO |
| 0232- | НК Сорбент Base Реагент для выделения ДНК из буккального соскоба | | | 100 | IVD |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ, ГЕН, Полиморфизм** | | | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| Готовые к использованию стрипованные ПЦР пробирки 0,2 мл с амплификационной смесью под слоем минерального масла для амплификаторов планшетного типа - CFX-96, IQ5 (BioRad); ДТ-96, ДТ-Lite (ДНК-Технология); LightCycler 96 (Roche) | | | | | |
| **Комплексные наборы** | | | | | |
| t01001-96-С | ТРОМБОФИЛИЯ F2 G20210A; F5 G1691A; F7 G10976A; F13A1 G>T; FGB -455 G >A; ITGA2 C807T; ITGB3 T1565C; PAI-1 -675 5G>4G | | | 12 | RUO |
| t01002-96-С | ФОЛАТЫ  MTHFR 677 C>T; MTHFR 1298 A>C; MTR 2756 A>G; MTRR 66 A>G | | | 24 | RUO |
| t01003-96-С | ОБМЕН ВЕЩЕСТВ  PPARG2 Pro12Ala; FABP2 Ala54Thr; ADRB2 Arg16Gly; ADRB2 Gln27Glu; ADRB3 Trp64Arg | | | 16 | RUO |
| t01004-96-С | ОНКОГЕНЕТИКА BRCA BRCA1 185delAG; BRCA1 T181G; BRCA1 4153delA; BRCA1 5382insC; BRCA2 6174delT; BRCA13819delGTAAA; BRCA1 3875delGTCT; BRCA1 2080delA | | | 12 | RUO |
| t01005-96-С | СПОРТИВНАЯ ГЕНЕТИКА ACE Alu Ins/Del; ACTN3 C18705T; AMPD1 C34T; CNTF G-6A; IL15RA T364G; L3MBTL4 G-16081T; PPARA G2528C; PPARGC1A G>A; UCP2 C>T; PPARG2 C34G; MTHFR C677T; VDR BsmI G>A; HIF1A C1772T; ADRB2 C>G; ADRB2 A>G; NOS3 С-786T | | | 12 | RUO |
| t01006-96-С | НЕВЫНАШИВАЕМОСТЬ БЕРЕМЕННОСТИ ACE Alu I/D; AGT Thr174Met; AGT Met235Thr; LEP G-2548A; F2 G20210A; F5 Arg506Gln; F7 FGB A-455G; ITGB3 Leu33Pro; JAK2 Val617Phe; MTHFR Ala222Val; MTR Asp919Gly; MTRR Ile22Met; PAI -675 5G/4G; SLC19A1 His27Arg; контроль взятия материала | | | 12 | RUO |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ, ГЕН, Полиморфизм** | | | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| t01008-96-С | ГЕМОХРОМАТОЗ  HFE His63Asp; HFE Ser65Cys; HFE Cys282Tyr; контроль взятия материала | | | 24 | RUO |
| t01009-96-С | ФАРМАКОГЕНЕТИКА Варфарин 4 CYP2C9 Arg144Cys; CYP2C9 Ile359Leu; CYP4F2 Val433Met; VKORC1 G3673A | | | 24 | RUO |
| t01010-96-С | ФАРМАКОГЕНЕТИКА Варфарин 8  CYP2C9 Arg144Cys; CYP2C9 Ile359Leu; CYP4F2 Val433Met; VKORC1 G3673A; GGCX c.2084+45 G>C; CYP2C9 C1080G; CYP2C9 818 delA; контроль взятия материала | | | 12 | RUO |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| Готовые к использованию стрипованные ПЦР пробирки 0,2 мл с амплификационной смесью под слоем минерального масла для амплификаторов - CFX-96, IQ5 (BioRad); ДТ-96, ДТ-Lite (ДНК-Технология); Rotor-Gene 6000/Q (Corbett Research/ Qiagen); LightCycler 96 (Roche) | | | | | |
| **Системы свёртывания крови и фибринолиза** | | | | | |
| t01101-96-С | Лейденcкая мутация *(коагуляционный фактор V)* | *F5* | Arg506Gln (LEIDEN) rs6025 | 96 | RUO |
| t01102-96-С | Мутация протромбина *(коагуляционный фактор II)* | *F2* | 20210 G/A rs1799963 | 96 | RUO |
| t01105-96-С | Мутация коагуляционного фактора 7 | *F7* | Arg353Gln rs6046 | 96 | RUO |
| t01103-96-С | Мутация 1 метилентетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Ala222Val (C677T) rs1801133 | 96 | RUO |
| t01273-96-С | Мутация 2 метилентетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Glu429Ala (1298 A>C) rs1801131 | 96 | RUO |
| t01355-96-С | Мутация коагуляционного фактора XIII | *F13A1* | Val35Leu rs5985 | 96 | RUO |
| t01356-96-С | Мутация коагуляционного фактора XII | *F12* | C-4T rs1801020 | 96 | RUO |
| t01143-96-С | Мутация метионинсинтазы | *MTR* | Asp919Gly rs1805087 | 96 | RUO |
| t01124-96-С | Мутация редуктазы метионинсинтазы | *MTRR* | Ile22Met (66 a-g) rs1801394 | 96 | RUO |
| t01106-96-С | Мутация интегрина, бета-3 *(тромбоцитарный рецептор фибриногена)* | *ITGB3* | Leu33Pro rs5918 | 96 | RUO |
| t01155-96-С | Мутация-1 интегрина альфа-2 *(GP1a, тромбоцитарный рецептор коллагена)* | *ITGA2* | C807T rs1126643 | 96 | RUO |
| t01107-96-С | Мутация фибриногена, бета | *FGB* | -455G-A rs1800790 | 96 | RUO |
| t01120-96-С | Мутация ингибитора активатора плазминогена SERPINE (PAI) 1 | *SERPINE (PAI) 1* | -675 5G/4G rs1799768 | 96 | RUO |
| t01154-96-С | Мутация Янус-киназы 2 | *JAK2* | Val617Phe rs77375493 | 96 | RUO |
| t01357-96-С | Мутация Р-селектин лиганда гликопротеина | *SELPLG* | Met62Ile rs2228315 | 96 | RUO |
| t01179-96-С | Мутация 1 тромбоцитарного гликопротеина 1b | *GPIBA* | Thr145Met rs6065 | 96 | RUO |
| t01354-96-С | Мутация 2 тромбоцитарного гликопротеина 1b | *GPIBA* | T-5C rs2243093 | 96 | RUO |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| **Сердечно-сосудистые заболевания - Гипертензия** | | | | | |
| t01131-96-С | Мутация рецептора 1-го типа ангиотензиногена-2 | *AGTR1* | A1166C rs5186 | 96 | RUO |
| t01118-96-C | Мутация ангиотензиногена 1 | *AGT* | Thr174Met rs4762 | 96 | RUO |
| t01119-96-C | Мутация ангиотензиногена 2 | *AGT* | Met235Thr rs699 | 96 | RUO |
| t01182-96-C | Мутация 1 синтазы окиси азота 3 | *еNOS* | С-786T rs2070744 | 96 | RUO |
| t01183-96-C | Полиморфизм гена АМФ-дезаминазы 1 | *AMPD1* | Gln12Ter С34Т rs17602729 | 96 | RUO |
| t01272-96-C | Инсерция/делеция Alu-элемента в гене ангиотензин-превращающего фермента | *ACE* | Alu Ins/Del I/D rs4646994 | 96 | RUO |
| **Сердечно-сосудистые заболевания – нарушение липидного обмена** | | | | | |
| t01149-96-С | Мутация липопротеиновой липазы | *LPL* | Ser447Ter rs328 | 96 | RUO |
| t01148-96-С | Мутация аполипопротеина Е | *ApoE* | Leu28Pro rs769452 | 96 | RUO |
| **Сердечно-сосудистые заболевания - инсульт, инфаркт** | | | | | |
| t01155-96-С | Мутация-1 интегрина альфа-2 *(GP1a, тромбоцитарный рецептор коллагена)* | *ITGA2* | C807T rs1126643 | 96 | RUO |
| t01179-96-С | Мутация 1 тромбоцитарного гликопротеина 1b | *GPIBA* | Thr145Met rs6065 | 96 | RUO |
| t01118-96-C | Мутация ангиотензиногена 1 | *AGT* | Thr174Met rs4762 | 96 | RUO |
| t01119-96-C | Мутация ангиотензиногена 2 | *AGT* | Met235Thr rs699 | 96 | RUO |
| t01354-96-С | Мутация 2 тромбоцитарного гликопротеина 1b | *GPIBA* | T-5C rs2243093 | 96 | RUO |
| **Индивидуальное лекарство – подбор дозы варфарина (антикоагулянтов ряда кумарина)** | | | | | |
| t01104-96-С | Чувствительность к варфарину-1 *Аллель СYP2C9\*2* | *CYP2C9* | Arg144Cys rs1799853 | 96 | RUO |
| t01111-96-С | Чувствительность к варфарину-2 *Аллель СYP2C9\*3* | *CYP2C9* | Ile359Leu rs1057910 | 96 | RUO |
| t01500-96-C | Чувствительность к варфарину-3 *Аллель СYP2C9\*5* | *СYP2C9* | C1080G | 96 | RUO |
| t01501-96-C | Чувствительность к варфарину - 4 *Аллель СYP2C9\*6* | *СYP2C9* | 818 delA | 96 | RUO |
| t01502-96-C | Полиморфизм гена CYP4F2 | *CYP4F2* | Val433Met | 96 | RUO |
| t01503-96-C | Полиморфизм гена гамма глутамил карбоксилазы | *GGCX* | c.2084+45 G>C rs11676382 | 96 | RUO |
| t01144-96-С | Мутация – 1 эпоксидредуктазы витамина К | *VKORC1* | C1173T rs9934438 | 96 | RUO |
| t01330-96-C | Мутация - 3 эпоксидредуктазы витамина К | *VKORC1* | G3673A rs9923231 | 96 | RUO |
| t01145-96-С | Мутация – 2 эпоксидредуктазы витамина К | *VKORC1* | G3730A rs7294 | 96 | RUO |
| **Индивидуальное лекарство – клопидогрел** | | | | | |
| t01323-96-С | Клопидогрел 1 | *CYP2C19* | G681A (\*2) rs4244285 | 96 | RUO |
| t01324-96-С | Клопидогрел 2 | *CYP2C19* | Trp212Ter (\*3) rs4986893 | 96 | RUO |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| **Индивидуальное лекарство – такролимус** | | | | | |
| t01331-96-С | Такролимус | *CYP3A5\*3* | G6986A rs776746 | 96 | RUO |
| **Индивидуальное лекарство – статины** | | | | | |
| t01303-96-С | Мутация SLCO1B1 | *SLCO1B1* | Val174Ala rs4149056 | 96 | RUO |
| **Индивидуальное лекарство - детоксикация** | | | | | |
| t01399-96-С | Делеция гена GSTM1 (без выявления гетерозиготного генотипа) | *GSTM1* | GSTM1 null allele | 96 | RUO |
| **Прогноз лечения - гепатит С** | | | | | |
| t01349-96-С | Мутация 1 интерлейкина 28В | *IL28B* | T>G rs8099917 | 96 | RUO |
| t01371-96-С | Мутация 2 интерлейкина 28В | *IL28B* | C>T rs12979860 | 96 | RUO |
| **Женское здоровье – невынашиваемость беременности** | | | | | |
| t01101-96-С | Лейденcкая мутация *(коагуляционный фактор V)* | *F5* | Arg506Gln (LEIDEN) rs6025 | 96 | RUO |
| t01102-96-С | Мутация протромбина *(коагуляционный фактор II)* | *F2* | 20210 G/A rs1799963 | 96 | RUO |
| t01103-96-С | Мутация 1 метилентетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Ala222Val (C677T) rs1801133 | 96 | RUO |
| t01273-96-С | Мутация 2 метилентетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Glu429Ala (1298 A>C) | 96 | RUO |
| t01124-96-С | Мутация редуктазы метионинсинтазы | *MTRR* | Ile22Met (66 a-g) rs1801394 | 96 | RUO |
| t01118-96-C | Мутация ангиотензиногена 1 | *AGT* | Thr174Met rs4762 | 96 | RUO |
| t01119-96-C | Мутация ангиотензиногена 2 | *AGT* | Met235Thr rs699 | 96 | RUO |
| t01106-96-С | Мутация интегрина, бета-3 *(тромбоцитарный рецептор фибриногена)* | *ITGB3* | Leu33Pro rs5918 | 96 | RUO |
| t01107-96-С | Мутация фибриногена, бета | *FGB* | -455G-A rs1800790 | 96 | RUO |
| t01120-96-С | Мутация ингибитора активатора плазминогена SERPINE (PAI) 1 | *SERPINE (PAI) 1* | -675 5G/4G rs1799768 | 96 | RUO |
| t01313-96-С | Мутация SLC19A1 | *SLC19A1* | His27Arg A80G rs1051266 | 96 | RUO |
| t01272-96-C | Инсерция/делеция Alu-элемента в гене ангиотензин-превращающего фермента | *ACE* | Alu Ins/Del I/D rs4646994 | 96 | RUO |
| t01154-96-С | Мутация Янус-киназы 2 | *JAK2* | Val617Phe rs77375493 | 96 | RUO |
| **Женское здоровье - рак молочной железы и рак яичников** | | | | | |
| t01137-96-С | Мутация-1 BRCA1 | *BRCA1* | 185delAG rs80357713 | 96 | RUO |
| t01138-96-С | Мутация-2 BRCA1 | *BRCA1* | 5382insC rs80357906 | 96 | RUO |
| t01146-96-С | Мутация-3 BRCA1 | *BRCA1* | T181G rs28897672 | 96 | RUO |
| t01168-96-С | Мутация-4 BRCA1 | *BRCA1* | 4153delA rs80357711 | 96 | RUO |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| t01385-96-С | Мутация-5 BRCA1 | *BRCA1* | 3819delGTAAA rs80357609 | 96 | RUO |
| t01386-96-С | Мутация-6 BRCA1 | *BRCA1* | 3875delGTCT rs80357868 | 96 | RUO |
| t01387-96-С | Мутация-7 BRCA1 | *BRCA1* | 2080delA rs80357522 | 96 | RUO |
| t01139-96-С | Мутация-1 BRCA2 | *BRCA2* | 6174delT rs80359550 | 96 | RUO |
| **Наследственные заболевания - гемохроматоз** | | | | | |
| t01191-96-С | Гемохроматоз-1 | *HFE* | His63Asp rs1799945 | 96 | RUO |
| t01192-96-С | Гемохроматоз-2 | *HFE* | Ser65Cys rs1800730 | 96 | RUO |
| t01193-96-С | Гемохроматоз-3 | *HFE* | Cys282Tyr rs1800562 | 96 | RUO |
| **Риск заболевания - сахарный диабет и ожирение** | | | | | |
| t01335-96-С | Мутация PPARG2 | *PPARG2* | Pro12Ala rs1801282 | 96 | RUO |
| t01151-96-С | Мутация коактиватора 1а PPARG | *PPARGC1A* | Gly482Ser rs8192678 | 96 | RUO |
| t01358-96-С | Мутация 1 адренорецептора бета 2 | *ADRB2* | Gln27Glu rs1042714 | 96 | RUO |
| t01359-96-С | Мутация 2 адренорецептора бета 2 | *ADRB2* | Arg16Gly rs1042713 | 96 | RUO |
| t01360-96-С | Мутация адренорецептора бета 3 | *ADRB3* | Trp64Arg rs4994 | 96 | RUO |
| t01361-96-С | Мутация переносчика жирных кислот | *FABP2* | Ala54Thr rs1799883 | 96 | RUO |
| t01167-96-С | Мутация рецептора лептина | *LEPR* | Arg223Gln rs1137101 | 96 | RUO |
| t01504-96-С | Полиморфизм гена лептина | *LEP* | G-2548A rs7799039 | 96 | RUO |
| t01329-96-С | Мутация гена, ассоциированного с жировой массой | *FTO* | A23525T rs9939609 | 96 | RUO |
| t01397-96-С | Мутация 2 липопротеиновой липазы | *LPL* | HindIII T495G rs320 | 96 | RUO |
| t01398-96-С | Полиморфизм гена INS | *INS* | -23HphI A>T rs689 | 96 | RUO |
| **Риск нейропсихологических заболеваний** | | | | | |
| t01352-96-С | Мутация Катехол-О-метилтрансферазы | *COMT* | Val158Met rs4680 | 96 | RUO |
| **Риск различных онкологических заболеваний** | | | | | |
| t01171-96-С | Полиморфизм интерлейкина 17А | *IL17A* | G-197A rs2275913 | 96 | RUO |
| t01154-96-С | Мутация янус киназы 2 | *JAK2* | Val 617 Phe GTC 617 TTC rs77375493 | 96 | RUO |
| **Спортивная генетика** | | | | | |
| t01272-96-С | Инсерция/делеция Alu-элемента в гене ангиотензин-превращающего фермента | *ACE* | Alu Ins/Del  I/D rs4646994 | 96 | RUO |
| t01389-96-С | Полиморфизм гена α-актина-3 | *ACTN3* | Arg577Ter  C18705T rs1815739 | 96 | RUO |
| t01183-96-C | Полиморфизм гена АМФ-дезаминазы 1 | *AMPD1* | Gln12Ter  С34Т rs17602729 | 96 | RUO |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| t01391-96-С | Полиморфизм гена цилиарного нейротрофного фактора | *CNTF* | G-6A rs1800169 | 96 | RUO |
| t01388-96-С | Полиморфизм гена рецептора альфа IL15 | *IL15RA* | T364G rs2296135 | 96 | RUO |
| t01396-96-С | Полиморфизм гена L3MBTL4 | *L3MBTL4* | G-16081T rs341173 | 96 | RUO |
| t01395-96-С | Полиморфизм гена фактора транскрипции PPAR альфа | *PPARA* | G2528C rs4253778 | 96 | RUO |
| t01151-96-С | Мутация коактиватора 1а PPARG | *PPARGC1A* | Gly482Ser rs8192678 | 96 | RUO |
| t01392-96-С | Полиморфизм гена разобщающего белка 2 | *UCP2* | Ala55Val  C/T rs660339 | 96 | RUO |
| t01335-96-С | Мутация PPARG2 | *PPARG2* | Pro12Ala rs1801282 | 96 | RUO |
| t01103-96-С | Мутация метилентетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Ala222Val (C677T) rs1801133 | 96 | RUO |
| t01274-96-С | Полиморфизм гена рецептора витамина D | *VDR* | BsmI G>A rs1544410 | 96 | RUO |
| t01394-96-С | Полиморфизм гена фактора, индуцируемого гипоксией 1 альфа | *HIF1A* | Pro582Ser C1772T rs11549465 | 96 | RUO |
| t01358-96-С | Мутация адренорецептора 1 бета 2 | *ADRB2* | Gln27Glu 5318 C>G rs1042714 | 96 | RUO |
| t01359-96-С | Мутация 2 адренорецептора бета 2 | *ADRB2* | Arg16Gly 46 A>G rs1042713 | 96 | RUO |
| t01182-96-C | Мутация 1 синтазы окиси азота 3 | *NOS3* | С-786T rs2070744 | 96 | RUO |

**Наборы реагентов для определения полиморфизмов в геноме человека методом ПЦР c**

**электрофоретической схемой детекции результата "SNP-ЭКСПРЕСС"**

****

- детекция продуктов ПЦР электрофоретическим методом в агарозном геле

**Принцип метода.** Анализу подвергается геномная ДНК человека,выделенная излейкоцитов цельной кровис помощьюреагента **«ДНК-экспресс-кровь»**. С образцом выделенной ДНК параллельно проводятся две реакции амплификации – с двумя парами аллель-специфичных праймеров. Детекция амплифицированного фрагмента ДНК проводится электрофоретическим методом в агарозном геле. Результаты анализа позволяют дать **три типа заключений:** гомозигота по аллели 1; гетерозигота; гомозигота по аллели 2.

**Использование реагента «ДНК-экспресс-кровь» является принципиальным для получения корректных результатов анализа.**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | | | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| **Наборы реагентов для выделения ДНК** | | | | | |
| 02100 | "ДНК-ЭКСПРЕСС-кровь" | | | 100 | IVD |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| Флаконы с компонентами амплификационной смеси, требуют предварительного смешивания | | | | | |
| **Системы свёртывания крови и фибринолиза** | | | | | |
| 01101-50 | Лейденcкая мутация *(коагуляционный фактор V)* | *F5* | Arg506Gln (LEIDEN) rs6025 | 60 | IVD |
| 01101-100 | 120 |
| 01102-50 | Мутация протромбина *(коагуляционный фактор II)* | *F2* | 20210 G/A rs1799963 | 60 | IVD |
| 01102-100 | 120 |
| 01103-50 | Мутация 1 метилентетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Ala222Val (C677T) rs1801133 | 60 | IVD |
| 01103-100 | 120 |
| 01273-50 | Мутация 2 метилентетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Glu429Ala 1298 A>C | 60 | IVD |
| 01273-100 | 120 |
| 01124-50 | Мутация редуктазы метионинсинтазы | *MTRR* | Ile22Met (66 a-g) rs1801394 | 60 | IVD |
| 01124-100 | 120 |
| 01143-50 | Мутация метионинсинтазы | *MTR* | Asp919Gly rs1805087 | 60 | IVD |
| 01143-100 | 120 |
| 01105-50 | Мутация коагуляционного фактора F VII | *F7* | Arg353Gln rs6046 | 60 | IVD |
| 01105-100 | 120 |
| 01135-50 | Мутация промотора гена коагуляционного фактора FVII | *F7* | -323 ins 10 bp (аллель А2) | 60 | IVD |
| 01135-100 | 120 |
| 01106-50 | Мутация интегрина, бета-3 (*тромбоцитарный рецептор фибриногена)* | *ITGB3* | Leu33Pro rs5918 | 60 | IVD |
| 01106-100 | 120 |
| 01155-50 | Мутация-1 интегрина альфа-2 *(тромбоцитарный рецептор коллагена)* | *ITGA2* | С807T rs1126643 | 60 | IVD |
| 01155-100 | 120 |
| 01179-50 | Мутация тромбоцитарного гликопротеина 1b, α-субъединицы | *GP1BA* | Thr145Met rs6065 | 60 | IVD |
| 01179-100 | 120 |
| 01180-50 | Мутация АДФ-рецептора тромбоцитов | *P2RY12* | H1/H2 (T744C) rs2046934 | 60 | IVD |
| 01180-100 | 120 |
| 01107-50 | Мутация фибриногена, бета | *FGB* | -455G-A rs1800790 | 60 | IVD |
| 01107-100 | 120 |
| 01120-50 | Мутация ингибитора активатора плазминогена SERPINE (PAI) 1 | *SERPINE (PAI) 1* | -675 5G/4G rs1799768 | 60 | IVD |
| 01120-100 | 120 |
| 01181-50 | Мутация эндотелина 1 | *EDN1* | Lys198Asn rs5370 | 60 | IVD |
| 01181-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| 01287-50 | Мутация Р - селектина | *SELP* | Thr715Pro rs6136 | 60 | IVD |
| 01287-100 | 120 |
| 01294-50 | Мутация 1 E-селектина | *SELE* | Ser128Arg rs5361 | 60 | IVD |
| 01294-100 | 120 |
| 01295-50 | Мутация 2 E-селектина | *SELE* | Leu554Phe rs5355 | 60 | IVD |
| 01295-100 | 120 |
| 01154-50 | Мутация Янус-киназы 2 | *JAK2* | Val617Phe rs77375493 | 60 | RUO |
| 01154-100 | 120 |
| 01307-50 | Мутация 1 коагуляционного фактора III | *TF (F3)* | A-603G rs1361600 | 60 | IVD |
| 01307-100 | 120 |
| 01308-50 | Мутация 2 коагуляционного фактора III | *TF (F3)* | C-1322T rs3761955 | 60 | IVD |
| 01308-100 | 120 |
| 01309-50 | Мутация 3 коагуляционного фактора III | *TF (F3)* | G-1442C | 60 | IVD |
| 01309-100 | 120 |
| 01312-50 | Мутация 4 коагуляционного фактора III | *TF (F3)* | C-1812T rs958587 | 60 | IVD |
| 01312-100 | 120 |
| **Сердечно-сосудистые заболевания - гипертензия** | | | | | |
| 01272-50 | Инсерция/делеция Alu-элемента в гене ангиотензин-превращающего фермента | *ACE* | Alu Ins/Del I>D rs4646994 | 60 | RUO |
| 01272-100 | 120 |
| 01118-50 | Мутация ангиотензиногена 1 | *AGT* | Thr174Met rs4762 | 60 | IVD |
| 01118-100 | 120 |
| 01119-50 | Мутация ангиотензиногена 2 | *AGT* | Met235Thr rs699 | 60 | IVD |
| 01119-100 | 120 |
| 01131-50 | Мутация рецептора 1-го типа ангиотензина-2 | *AGTR1* | A1166C rs5186 | 60 | IVD |
| 01131-100 | 120 |
| 01182-50 | Мутация 1 синтазы окиси азота 3 | *NOS3* | C786T rs2070744 | 60 | IVD |
| 01182-100 | 120 |
| 01183-50 | Мутация АМФ-дезаминазы 1 | *AMPD1* | Gln12Ter rs17602729 | 60 | IVD |
| 01183-100 | 120 |
| **Сердечно-сосудистые заболевания – нарушения липидного обмена** | | | | | |
| 01149-50 | Мутация липопротеиновой липазы | *LPL* | S447X rs328 | 60 | IVD |
| 01149-100 | 120 |
| 01148-50 | Мутация аполипопротеина Е | *APOE* | Leu28Pro rs769452 | 60 | IVD |
| 01148-100 | 120 |
| 01125-50 | Мутация параоксоназы 1 | *PON1* | Gln192Arg rs662 | 60 | IVD |
| 01125-100 | 120 |
| 01132-50 | Мутация аполипопротеина С3 | *APOC3* | C3238G (аллель SstI или S2) rs5128 | 60 | IVD |
| 01132-100 | 120 |
| 01161-50 | Мутация - 1 печеночной липазы | *LIPC* | -250 G>A rs2070895 | 60 | IVD |
| 01161-100 | 120 |
| 01162-50 | Мутация - 2 печеночной липазы | *LIPC* | C-514T rs1800588 | 60 | IVD |
| 01162-100 | 120 |
| 01166-50 | Мутация рецептора к глюкагону | *GCCR* | A1220G Asn363Ser rs56149945 | 60 | RUO |
| 01166-100 | 120 |
| 01345-50 | Мутация 4 С-реактивного белка | *CRP* | A-717G rs2794521 | 60 | RUO |
| 01345-100 | 120 |
| **Сердечно-сосудистые заболевания – инсульт, инфаркт** | | | | | |
| 01155-50 | Мутация-1 интегрина альфа-2 *(тромбоцитарный рецептор коллагена)* | *ITGA2* | С807T rs1126643 | 60 | IVD |
| 01155-100 | 120 |
| 01179-50 | Мутация тромбоцитарного гликопротеина 1b, α-субъединицы | *GP1BA* | Thr145Met rs6065 | 60 | IVD |
| 01179-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| 01118-50 | Мутация ангиотензиногена 1 | *AGT* | Thr174Met rs4762 | 60 | IVD |
| 01118-100 | 120 |
| 01119-50 | Мутация ангиотензиногена 2 | *AGT* | Met235Thr rs699 | 60 | IVD |
| 01119-100 | 120 |
| 01182-50 | Мутация 1 синтазы окиси азота 3 | *NOS3* | C786T rs2070744 | 60 | IVD |
| 01182-100 | 120 |
| 01148-50 | Мутация аполипопротеина Е | *APOE* | Leu28Pro rs769452 | 60 | IVD |
| 01148-100 | 120 |
| 01287-50 | Мутация Р - селектина | *SELP* | Thr715Pro rs6136 | 60 | IVD |
| 01287-100 | 120 |
| 01294-50 | Мутация 1 E-селектина | *SELE* | Ser128Arg rs5361 | 60 | IVD |
| 01294-100 | 120 |
| 01295-50 | Мутация 2 E-селектина | *SELE* | Leu554Phe rs5355 | 60 | IVD |
| 01295-100 | 120 |
| 01286-50 | Мутация регуляторной субъединицы глутаматцистеинлигазы | *GCLM* | C588T rs41303970 | 60 | RUO |
| 01286-100 | 120 |
| 01322-50 | Мутация 2 С-реактивного белка | *CRP* | C1444T rs1130864 | 60 | RUO |
| 01322-100 | 120 |
| **Индивидуальное лекарство – подбор дозы варфарина (антикоагулянтов ряда кумарина)** | | | | | |
| 01104-50 | Чувствительность к варфарину-1 *Аллель СYP2C9\*2* | *CYP2C9* | Arg144Cys rs1799853 | 60 | IVD |
| 01104-100 | 120 |
| 01111-50 | Чувствительность к варфарину-2 *Аллель СYP2C9\*3* | *CYP2C9* | Ile359Leu rs1057910 | 60 | IVD |
| 01111-100 | 120 |
| 01144-50 | Мутация – 1 эпоксидредуктазы витамина К | *VKORC1* | C1173T rs9934438 | 60 | IVD |
| 01144-100 | 120 |
| 01145-50 | Мутация – 2 эпоксидредуктазы витамина К | *VKORC1* | G3730A rs7294 | 60 | IVD |
| 01145-100 | 120 |
| 01330-50 | Мутация - 3 эпоксидредуктазы витамина К | *VKORC1* | G3673A rs9923231 | 60 | IVD |
| 01330-100 | 120 |
| **Индивидуальное лекарство – клопидогрел** | | | | | |
| 01323-50 | Клопидогрел 1 | *CYP2C19* | G681A (\*2) rs4244285 | 60 | IVD |
| 01323-100 | 120 |
| 01324-50 | Клопидогрел 2 | *CYP2C19* | Trp212Ter (\*3) rs4986893 | 60 | IVD |
| 01324-100 | 120 |
| **Индивидуальное лекарство – такролимус** | | | | | |
| 01331-50 | Такролимус | *СYP3A5* | G6986A rs776746 | 60 | IVD |
| 01331-100 | 120 |
| **Индивидуальное лекарство – статины** | | | | | |
| 01303-50 | Мутация SLCO1B1 | *SLCO1B1* | Val174Ala rs4149056 | 60 | IVD |
| 01303-100 | 120 |
| **Индивидуальное лекарство – переносимость алкоголя** | | | | | |
| 01110-50 | Мутация «алкогольного цитохрома» | *CYP2E1* | -1293G/C (c1/c2) rs3813867 | 60 | IVD |
| 01110-100 | 120 |
| 01108-50 | Мутация алкогольдегидрогеназы | *ADH1B* | Arg47His (ADH2\*1/ADH2\*) rs1229984 | 60 | IVD |
| 01108-100 | 120 |
| 01112-50 | Мутация альдегиддегидрогеназы | *ALDH2* | Glu487Lys (ALDH2\*2) rs671 | 60 | IVD |
| 01112-100 | 120 |
| 01315-50 | Мутация дофамин-бета-гидроксилазы | *DBH* | C-1021T rs1611115 | 60 | IVD |
| 01315-100 | 120 |
| **Индивидуальное лекарство - детоксикация** | | | | | |
| 01126-50 | Мутация 4-цитохрома Р450 | *CYP1A1* | Ile462Val rs1048943 | 60 | IVD |
| 01126-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| 01129-50 | Мутация 1N-ацетилтрансферазы 2 | *NAT2* | Leu161Leu (481 С>T) rs1799929 | 60 | IVD |
| 01129-100 | 120 |
| 01127-50 | Мутация 2N-ацетилтрансферазы 2 | *NAT2* | Arg197Gln rs1799930 | 60 | IVD |
| 01127-100 | 120 |
| 01130-50 | Мутация 3N-ацетилтрансферазы2 | *NAT2* | Lys268Arg rs1208 | 60 | IVD |
| 01130-100 | 120 |
| 01128-50 | Мутация 4N-ацетилтрансферазы2 | *NAT2* | Gly286Glu (857 G>A) rs179993 | 60 | IVD |
| 01128-100 | 120 |
| 01133-50 | Мутация – 1 глутатион-S-трансферазы Пи 1 | *GSTP1* | I 105 V (A/G) rs1695 | 60 | IVD |
| 01133-100 | 120 |
| 01134-50 | Мутация – 2 глутатион-S-трансферазы Пи 1 | *GSTP1* | A 114 V (C/T) rs1138272 | 60 | IVD |
| 01134-100 | 120 |
| **Индивидуальное лекарство – химиотерапия онкологических заболеваний** | | | | | |
| 01103-50 | Мутация 1 метилентетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Ala222Val (C677T) rs1801133 | 60 | IVD |
| 01103-100 | 120 |
| 01150-50 | Мутация гамма-глутамилгидролазы *Чувствительность к химиотерапии* | *GGH* | C401T rs3758149 | 60 | RUO |
| 01150-100 | 120 |
| 01184-50 | Мутация XPC | *XPC* | Lys939Gln (A2815C) rs2228001 | 60 | RUO |
| 01184-100 | 120 |
| 01140-50 | Мутация - 1 XRCC1 | *XRCC1* | Arg194Trp (C580T) rs1799782 | 60 | RUO |
| 01140-100 | 120 |
| 01141-50 | Мутация - 2 XRCC1 | *XRCC1* | Arg280His (G839A) rs25489 | 60 | RUO |
| 01141-100 | 120 |
| 01185-50 | Мутация - 3 XRCC1 | *XRCC1* | Arg399Gln (G1196A) rs25487 | 60 | RUO |
| 01185-100 | 120 |
| 01159-50 | Мутация - 1 гена ERCC2 (XPD) *Чувствительность опухоли к препаратам платины* | *ERCC2 (XPD)* | Lys751Gln (A2251C) rs13181 | 60 | RUO |
| 01159-100 | 120 |
| 01174-50 | Мутация - 1 гена ERCC5 (ХРG) | *ERCC5 (XPG)* | Asp1104His (G3310C) rs17655 | 60 | RUO |
| 01174-100 | 120 |
| **Антиоксидантная защита** | | | | | |
| 01327-50 | Мутация супероксиддисмутазы 1 | *SOD1* | G7958A rs4998557 | 60 | RUO |
| 01327-100 | 120 |
| 01280-50 | Мутация 1 митохондриальной супероксиддисмутазы 2 | *SOD2* | T58C rs1141718 | 60 | RUO |
| 01280-100 | 120 |
| 01281-50 | Мутация 2 митохондриальной супероксиддисмутазы 2 | *SOD2* | C60T rs11575993 | 60 | RUO |
| 01281-100 | 120 |
| 01333-50 | Мутация 3 митохондриальной супероксиддисмутазы 2 | *SOD2* | Ala16Val rs4880 | 60 | RUO |
| 01333-100 | 120 |
| 01342-50 | Мутация каталазы | *CAT* | C-262T rs1001179 | 60 | RUO |
| 01342-100 | 120 |
| **Прогноз лечения - гепатит С** | | | | | |
| 01349-50 | Мутация 1 интерлейкина 28В | *IL28B* | T>G rs8099917 | 60 | RUO |
| 01349-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| **Женское здоровье – невынашиваемость беременности** | | | | | |
| 01101-50 | Лейденcкая мутация *(коагуляционный фактор V)* | *F5* | Arg506Gln (LEIDEN) rs6025 | 60 | IVD |
| 01101-100 | 120 |
| 01102-50 | Мутация протромбина *(коагуляционный фактор II)* | *F2* | 20210 G/A rs1799963 | 60 | IVD |
| 01102-100 | 120 |
| 01103-50 | Мутация 1 метилентетрагидро-фолатредуктазы | *MTHFR* | Ala222Val (C677T) rs1801133 | 60 | IVD |
| 01103-100 | 120 |
| 01124-50 | Мутация редуктазы метионинсинтазы | *MTRR* | Ile22Met (66 a-g) rs1801394 | 60 | IVD |
| 01124-100 | 120 |
| 01143-50 | Мутация метионинсинтазы | *MTR* | Asp919Gly rs1805087 | 60 | IVD |
| 01143-100 | 120 |
| 01105-50 | Мутация коагуляционного фактора F VII | *F7* | Arg353Gln rs6046 | 60 | IVD |
| 01105-100 | 120 |
| 01135-50 | Мутация промотора гена коагуляционного фактора FVII | *F7* | -323 ins 10 bp (аллель А2) | 60 | IVD |
| 01135-100 | 120 |
| 01106-50 | Мутация интегрина, бета-3 *(тромбоцитарный рецептор фибриногена)* | *ITGB3* | Leu33Pro rs5918 | 60 | IVD |
| 01106-100 | 120 |
| 01107-50 | Мутация фибриногена, бета | *FGB* | -455G-A rs1800790 | 60 | IVD |
| 01107-100 | 120 |
| 01272-50 | Инсерция/делеция Alu-элемента в гене ангиотензин-превращающего фермента | *ACE* | Alu Ins/Del I>D rs4646994 | 60 | RUO |
| 01272-100 | 120 |
| 01118-50 | Мутация ангиотензиногена 1 | *AGT* | Thr174Met rs4762 | 60 | IVD |
| 01118-100 | 120 |
| 01119-50 | Мутация ангиотензиногена 2 | *AGT* | Met235Thr rs699 | 60 | IVD |
| 01119-100 | 120 |
| 01120-50 | Мутация ингибитора активатора плазминогена (PAI) 1 | *PAI 1* | -675 5G/4G rs1799768 | 60 | IVD |
| 01120-100 | 120 |
| 01181-50 | Мутация эндотелина 1 | *EDN1* | Lys198Asn rs5370 | 60 | IVD |
| 01181-100 | 120 |
| 01154-50 | Мутация Янус-киназы 2 | *JAK2* | Val617Phe rs77375493 | 60 | RUO |
| 01154-100 | 120 |
| 01157-50 | Мутация С-реактивного белка | *CRP* | C3872T rs1205 | 60 | RUO |
| 01157-100 | 120 |
| 01313-50 | Мутация SLC19A1 | *SLC19A1 (RFC-1)* | A80G rs1051266 | 60 | RUO |
| 01313-100 | 120 |
| **Женское здоровье – рак молочной железы, яичников** | | | | | |
| 01137-50 | Мутация – 1 BRCA1 | *BRCA1* | 185delAG rs80357713 | 60 | RUO |
| 01137-100 | 120 |
| 01138-50 | Мутация – 2 BRCA1 | *BRCA1* | 5382insC rs80357906 | 60 | RUO |
| 01138-100 | 120 |
| 01146-50 | Мутация – 3 BRCA1 | *BRCA1* | Cys61Gly rs28897672 | 60 | RUO |
| 01146-100 | 120 |
| 01168-50 | Мутация – 4 BRCA1 | *BRCA1* | 4153 delA rs80357711 | 60 | RUO |
| 01168-100 | 120 |
| 01139-50 | Мутация – 1 BRCA2 | *BRCA2* | 6174delT rs80359550 | 60 | RUO |
| 01139-100 | 120 |
| 01156-50 | Мутация – 1 киназы контрольной точки клеточного цикла | *CHEK2* | 1100 delC rs555607708 | 60 | RUO |
| 01156-100 | 120 |
| 01160-50 | Мутация – 2 киназы контрольной точки клеточного цикла | *CHEK2* | IVS2+1G>A rs121908698 | 60 | RUO |
| 01160-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| **Мужское здоровье – нарушение репродуктивной функции** | | | | | |
| 01256-50 | Мутация репрессора арилгидрокарбонового рецептора | *AHRR* | Pro185Ala rs2292596 | 60 | RUO |
| 01256-100 | 120 |
| 01103-50 | Мутация метилен-тетрагидрофолатредуктазы | *MTHFR* | Ala222Val rs1801133 | 60 | IVD |
| 01103-100 | 120 |
| 01199-50 | Мутация АТФазы II | *ATP8A1* | A-216G rs2290870 | 60 | RUO |
| 01199-100 | 120 |
| 01198-50 | Мутация COBL | *COBL* | A-1632G rs1545125 | 60 | RUO |
| 01198-100 | 120 |
| 01197-50 | Мутация кальций-связывающего домена 4В | *EFCAB4B* | G-8037A rs10848911 | 60 | RUO |
| 01197-100 | 120 |
| 01250-50 | Мутация MBL-ассоциированной сериновой протеазы 1 | *MASP1* | T-193C rs3105782 | 60 | RUO |
| 01250-100 | 120 |
| 01196-50 | Мутация фосфодиэстеразы 3А | *PDE3A* | A-543C rs10841496 | 60 | RUO |
| 01196-100 | 120 |
| 01251-50 | Мутация Прокинетицина 2 | *PROK2* | C-6680T rs4484160 | 60 | RUO |
| 01251-100 | 120 |
| 01200-50 | Набор для выявления микроделеций AZF-локуса Y-хромосомы | *Маркёры: AZFa: sY84 и sY86 AZFb: sY127 и sY134 AZFc: sY254 и sY255 SRY* | | 60 | RUO |
| 01200-100 | 120 |
| **Наследственные заболевания – болезнь Вильсона-Коновалова** | | | | | |
| 01109-50 | Болезнь Вильсона-Коновалова 1 | *ATP7B* | His1069Gln rs76151636 | 60 | RUO |
| 01109-100 | 120 |
| 01122-50 | Болезнь Вильсона-Коновалова 2 | *ATP7B* | del C3402 rs137853281 | 60 | RUO |
| 01122-100 | 120 |
| 01123-50 | Болезнь Вильсона-Коновалова 3 | *ATP7B* | Gly1267Arg | 60 | RUO |
| 01123-100 | 120 |
| **Наследственные заболевания - гемохроматоз** | | | | | |
| 01191-50 | Гемохроматоз - 1 | *HFE* | His1069Gln (C3207A) rs76151636 | 60 | RUO |
| 01191-100 | 120 |
| 01192-50 | Гемохроматоз - 2 | *HFE* | 3402delC rs137853281 | 60 | RUO |
| 01192-100 | 120 |
| 01193-50 | Гемохроматоз - 3 | *HFE* | Gly1266Arg (G3796A) rs121907992 | 60 | RUO |
| 01193-100 | 120 |
| **Наследственные заболевания – муковисцидоз** | | | | | |
| 01113-50 | Муковисцидоз - 1 | *CFTR* | Phe508Del rs113993960 | 60 | RUO |
| 01113-100 | 120 |
| 01114-50 | Муковисцидоз - 2 | *CFTR* | Gly542Ter rs113993959 | 60 | RUO |
| 01114-100 | 120 |
| 01115-50 | Муковисцидоз - 3 | *CFTR* | Gly551Asp rs75527207 | 60 | RUO |
| 01115-100 | 120 |
| 01116-50 | Муковисцидоз - 4 | *CFTR* | Trp1282Ter rs77010898 | 60 | RUO |
| 01116-100 | 120 |
| 01117-50 | Муковисцидоз - 5 | *CFTR* | Asn1303Lys rs80034486 | 60 | RUO |
| 01117-100 | 120 |
| 01158-50 | Муковисцидоз - 6 | *CFTR* | 394delTT rs121908769 | 60 | RUO |
| 01158-100 | 120 |
| 01163-50 | Муковисцидоз - 7 | *CFTR* | Arg334Trp rs121909011 | 60 | RUO |
| 01163-100 | 120 |
| 01164-50 | Муковисцидоз - 8 | *CFTR* | 3821delT rs121908783 | 60 | RUO |
| 01164-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| 01165-50 | Муковисцидоз - 9 | *CFTR* | 2143delT rs121908812 | 60 | RUO |
| 01165-100 | 120 |
| **Наследственные заболевания – нейросенсорная тугоухость** | | | | | |
| 01252-50 | Нейросенсорная несиндромальная тугоухость - 1 *(Мутация коннексина 26)* | *GJB2* | 35delG rs80338939 | 60 | RUO |
| 01252-100 | 120 |
| 01282-50 | Нейросенсорная несиндромальная тугоухость - 2 *(Мутация 2 коннексина 26)* | *GJB2* | 313-326del14 rs111033253 | 60 | RUO |
| 01282-100 | 120 |
| 01283-50 | Нейросенсорная несиндромальная тугоухость - 3 *(Мутация 3 коннексина 26)* | *GJB2* | 235delC rs80338943 | 60 | RUO |
| 01283-100 | 120 |
| 01284-50 | Нейросенсорная несиндромальная тугоухость - 4 *(Мутация 4 коннексина 26)* | *GJB2* | 167delT rs80338942 | 60 | RUO |
| 01284-100 | 120 |
| **Наследственные заболевания – фенилкетонурия** | | | | | |
| 01253-50 | Фенилкетонурия - 1 | *PAH* | Arg408Trp rs5030858 | 60 | RUO |
| 01253-100 | 120 |
| 01190-50 | Фенилкетонурия - 2 | *PAH* | Arg261Gln rs5030849 | 60 | RUO |
| 01190-100 | 120 |
| **Наследственные заболевания – синдром Жильбера** | | | | | |
| 01121-50 | Синдром Жильбера | *UGT1A1* | A(TA)6TAA/A (TA)7TAA rs8175347 | 60 | RUO |
| 01121-100 | 120 |
| **Риск заболевания - сахарный диабет и ожирение** | | | | | |
| 01167-50 | Мутация рецептора лептина | *LEPR* | Arg223Gln rs1137101 | 60 | RUO |
| 01167-100 | 120 |
| 01151-50 | Мутация коактиватора 1а PPARG | *PPARGC1A* | Gly482Ser rs8192678 | 60 | RUO |
| 01151-100 | 120 |
| 01152-50 | Мутация коактиватора 1b PPARG | *PPARGC1B* | Ala203Pro rs7732671 | 60 | RUO |
| 01152-100 | 120 |
| 01332-50 | Мутация PPARG | *PPARG* | Pro12Ala rs1805192 | 60 | RUO |
| 01332-100 | 120 |
| 01335-50 | Мутация PPARG2 | *PPARG2* | Pro12Ala rs1801282 | 60 | RUO |
| 01335-100 | 120 |
| 01336-50 | Мутация 2 PPARG | *PPARG* | C1431T rs3856806 | 60 | RUO |
| 01336-100 | 120 |
| 01329-50 | Мутация гена, ассоциированного с жировой массой | *FTO* | A23525T rs9939609 | 60 | RUO |
| 01329-100 | 120 |
| **Риск заболевания - остеопороз и непереносимость лактозы** | | | | | |
| 01264-50 | Мутация фарнесилдифосфатсинтазы | *FDPS* | c.IVS1 T-99G rs2297480 | 60 | RUO |
| 01264-100 | 120 |
| 01263-50 | Лактазная недостаточность | *LСT* | -13910 С>T rs4988235 | 60 | RUO |
| 01263-100 | 120 |
| 01274-50 | Мутация рецептора витамина D | *VDR* | BsmI c.IVS7 G>A rs1544410 | 60 | RUO |
| 01274-100 | 120 |
| **Риск заболевания – панкреатит** | | | | | |
| 01310-50 | Мутация катионного трипсиногена | *PRSS1* | Arg122His rs111033565 | 60 | RUO |
| 01310-100 | 120 |
| 01311-50 | Мутация панкреатического секреторного ингибитора трипсина | *SPINK1* | Asn34Ser rs17107315 | 60 | RUO |
| 01311-100 | 120 |
| **Риск воспалительных заболеваний кишечника - болезнь Крона, язвенный колит** | | | | | |
| 01195-50 | Мутация - 3 каспазоактивирующего белка | *CARD15 (NOD2)* | 3020 insC rs5743293 | 60 | RUO |
| 01195-100 | 120 |
| 01194-50 | Мутация - 4 каспазоактивирующего белка | *CARD15 (NOD2)* | Gly908Arg rs2066845 | 60 | RUO |
| 01194-100 | 120 |
| 01343-50 | Мутация трансформирующего ростового фактора бета-1 | *TGFb1* | Arg25Pro rs1800471 | 60 | RUO |
| 01343-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| **Риск заболевания – хронические болезни нижних дыхательных путей** | | | | | |
| 01153-50 | Мутация микросомальной эпоксидгидролазы | *EPHX1* | Tyr113His rs1051740 | 60 | RUO |
| 01153-100 | 120 |
| 01254-50 | Антитрипсин 1 Мутация альфа-1 антитрипсина | *SERPINA1* | PI Z Glu342Lys rs28929474 | 60 | RUO |
| 01254-100 | 120 |
| 01255-50 | Антитрипсин 2 Мутация альфа-1 антитрипсина | *SERPINA1* | PI S Glu264Val rs17580 | 60 | RUO |
| 01255-100 | 120 |
| 01275-50 | Мутация матриксной металлопротеиназы 12 | *MMP12* | A-82G rs2276109 | 60 | RUO |
| 01275-100 | 120 |
| 01296-50 | Мутация 1 синтазы окиси азота 1 | *NOS1* | G-84A rs41279104 | 60 | RUO |
| 01296-100 | 120 |
| 01337-50 | Мутация аквапорина 5 | *AQP5* | A2254G rs3736309 | 60 | RUO |
| 01337-100 | 120 |
| **Риск нейропсихологических заболеваний** | | | | | |
| 01352-50 | Мутация Катехол-О-метилтрансферазы | *COMT* | Val158Met rs4680 | 60 | RUO |
| 01352-100 | 120 |
| 01353-50 | Мутация глутаматдекарбоксилазы | *GAD1* | G/A rs3749034 | 60 | RUO |
| 01353-100 | 120 |
| 01381-50 | Мутация рецептора дофамина 2-го типа | *DRD2* | Pro319Pro (957C>T) rs6277 | 60 | RUO |
| 01381-100 | 120 |
| **Риск различных онкологических заболеваний** | | | | | |
| 01171-50 | Мутация интерлейкина 17А *Риск атрофии слизистой желудка и рака желудка кишечного типа* | *IL17A* | G-197A rs2275913 | 60 | RUO |
| 01171-100 | 120 |
| 01154-50 | Мутация Янус-киназы 2 *Риск хронических миелопролиферативных заболеваний* | *JAK2* | Val617Phe rs77375493 | 60 | RUO |
| 01154-100 | 120 |
| 01262-50 | Мутация – 3 киназы контрольной точки клеточного цикла *Риск колoректального рака и рака простаты* | *CHEK2* | Ile157Thr rs17879961 | 60 | RUO |
| 01262-100 | 120 |
| 01142-50 | Мутация - 1 апуриновой/апиримидиновой эндонуклеазы | *APEX1 (APE1)* | Asp148Glu rs1130409 | 60 | RUO |
| 01142-100 | 120 |
| 01175-50 | Мутация нибрина | *NBN (NBS1)* | Glu185Gln rs1805794 | 60 | RUO |
| 01175-100 | 120 |
| 01169-50 | Мутация 8-оксогуанин-ДНК-гликозилазы | *hOGG1* | Ser326Cys rs1052133 | 60 | RUO |
| 01169-100 | 120 |
| 01170-50 | Мутация поли (АДФ-рибозил) полимеразы | *PARP1 (ADPRT)* | Val762Ala rs1136410 | 60 | RUO |
| 01170-100 | 120 |
| 01261-50 | Мутация - 1 гена атаксии-телеангиэктазии | *ATM* | Asp1853Asn rs1801516 | 60 | RUO |
| 01261-100 | 120 |
| 01257-50 | Мутация - 1 лигазы 4 | *LIG4* | Thr9Ile rs1805388 | 60 | RUO |
| 01257-100 | 120 |
| 01258-50 | Мутация - 2 лигазы 4 | *LIG4* | Ala3Val rs1805389 | 60 | RUO |
| 01258-100 | 120 |
| 01259-50 | Мутация - 1 XRCC4 | *XRCC4* | G245A rs1805377 | 60 | RUO |
| 01259-100 | 120 |
| 01260-50 | Мутация - 2 XRCC4 | *XRCC4* | C1475T rs2075686 | 60 | RUO |
| 01260-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| 01265-50 | Мутация - 3 XRCC4 | *XRCC4* | G>T rs2075685 | 60 | RUO |
| 01265-100 | 120 |
| 01266-50 | Мутация MBL-ассоциированной сериновой протеазы 2 | *MASP2* | Asp105Gly rs72550870 | 60 | RUO |
| 01266-100 | 120 |
| 01276-50 | Мутация матриксной металлопротеиназы 1 | *MMP1* | -1607insG rs1799750 | 60 | RUO |
| 01276-100 | 120 |
| 01278-50 | Мутация каталитической субъединиц глутаматцистеинлигазы | *GCLC* | C-129T rs17883901 | 60 | RUO |
| 01278-100 | 120 |
| 01338-50 | Мутация белка p53 | *TP53* | Pro47Ser rs1800371 | 60 | RUO |
| 01338-100 | 120 |
| 01341-50 | Мутация 2 белка p53 | *TP53* | Pro72Arg rs1042522 | 60 | RUO |
| 01341-100 | 120 |
| 01344-50 | Мутация убиквитиновой лигазы MDM2 | *MDM2* | T-410G rs2279744 | 60 | RUO |
| 01344-100 | 120 |
| 01339-50 | Мутация 1 CDKN2A | *CDKN2A* | IVS1+9477G>T rs3731217 | 60 | RUO |
| 01339-100 | 120 |
| 01340-50 | Мутация 2 CDKN2A | *CDKN2A* | C580T rs3088440 | 60 | RUO |
| 01340-100 | 120 |
| **Риск заболевания – нарушение иммунитета (астма, ВИЧ, онкологические заболевания)** | | | | | |
| 01189-50 | Мутация антигена дифференциации моноцитов | *CD14* | C-159T rs2569190 | 60 | RUO |
| 01189-100 | 120 |
| 01277-50 | Мутация интерлейкина 1b | *IL1b* | T-31C rs1143627 | 60 | RUO |
| 01277-100 | 120 |
| 01314-50 | Мутация 2 интерлейкина 1b | *IL1b* | T-511C rs16944 | 60 | RUO |
| 01314-100 | 120 |
| 01319-50 | Мутация 3 интерлейкина 1В | *IL1B* | C3953Т rs1143634 | 60 | RUO |
| 01319-100 | 120 |
| 01325-50 | Мутация 4 интерлейкина 1B | *IL1B* | G-1473C rs1143623 | 60 | RUO |
| 01325-100 | 120 |
| 01271-50 | Мутация интерлейкина 2 | *IL2* | T-330G rs2069762 | 60 | RUO |
| 01271-100 | 120 |
| 01176-50 | Мутация интерлейкина 4 | *IL4* | C-589T rs2243250 | 60 | RUO |
| 01176-100 | 120 |
| 01270-50 | Мутация интерлейкина 6 | *IL6* | C-174G rs1800795 | 60 | RUO |
| 01270-100 | 120 |
| 01186-50 | Мутация - 1 интерлейкина 10 | *IL10* | G-1082A rs1800896 | 60 | RUO |
| 01186-100 | 120 |
| 01187-50 | Мутация - 2 интерлейкина 10 | *IL10* | C-592A rs1800872 | 60 | IVD |
| 01187-100 | 120 |
| 01188-50 | Мутация - 3 интерлейкина 10 | *IL10* | C-819T rs1800871 | 60 | RUO |
| 01188-100 | 120 |
| 01269-50 | Мутация интерлейкина 12В | *IL12B* | A1188C rs3212227 | 60 | RUO |
| 01269-100 | 120 |
| 01171-50 | Мутация интерлейкина 17А | *IL17A* | G-197A rs2275913 | 60 | RUO |
| 01171-100 | 120 |
| 01172-50 | Мутация интерлейкина 17F | *IL17F* | His161Arg rs763780 | 60 | IVD |
| 01172-100 | 120 |
| 01173-50 | Мутация толл-подобного рецептора 2 | *TLR2* | Arg753Gln rs5743708 | 60 | RUO |
| 01173-100 | 120 |
| 01268-50 | Мутация толл-подобного рецептора 3 | *TLR3* | Phe412Leu rs3775291 | 60 | RUO |
| 01268-100 | 120 |
| 01285-50 | Мутация толл-подобного рецептора 4 | *TLR4* | Asp299Gly rs4986790 | 60 | RUO |
| 01285-100 | 120 |
| 01326-50 | Мутация 2 толл-подобного рецептора 4 | *TLR4* | Thr399Ile rs4986791 | 60 | RUO |
| 01326-100 | 120 |
| 01178-50 | Мутация толл-подобного рецептора 6 | *TLR6* | Ser249Pro rs5743810 | 60 | RUO |
| 01178-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| 01267-50 | Мутация толл-подобного рецептора 9 | *TLR9* | T-1237C rs5743836 | 60 | RUO |
| 01267-100 | 120 |
| 01306-50 | Мутация 1 толл-подобного рецептора 9 | *TLR9* | G2848A rs352140 | 60 | RUO |
| 01306-100 | 120 |
| 01177-50 | Мутация фактора некроза опухоли альфа | *TNF* | G-308A rs1800629 | 60 | RUO |
| 01177-100 | 120 |
| 01321-50 | Мутация рецептора 11В фактора некроза опухоли | *OPG (TNFRSF11B)* | G1181C | 60 | RUO |
| 01321-100 | 120 |
| 01103-50 | Мутация 1 метилентетрагидро-фолатредуктазы | *MTHFR* | Ala222Val (C677T) rs1801133 | 60 | IVD |
| 01103-100 | 120 |
| 01147-50 | Мутация рецептора к иммуноглобулину G | *FCGR2A* | His166Arg rs1801274 | 60 | RUO |
| 01147-100 | 120 |
| 01157-50 | Мутация С-реактивного белка | *CRP* | C3872T rs1205 | 60 | RUO |
| 01157-100 | 120 |
| 01317-50 | Мутация 1 дефензина бета 1 | *DEFB1* | G-20A rs11362 | 60 | RUO |
| 01317-100 | 120 |
| 01318-50 | Мутация 2 дефензина бета 1 | *DEFB1* | G-52A rs1799946 | 60 | RUO |
| 01318-100 | 120 |
| 01302-50 | Мутация эндотелиального фактора роста сосудов | *VEGFA* | C634G rs2010963 | 60 | RUO |
| 01302-100 | 120 |
| 01320-50 | Мутация рецептора эпидермального фактора роста | *EGFR* | A2073T Rs2227984 | 60 | RUO |
| 01320-100 | 120 |
| 01343-50 | Мутация трансформирующего ростового фактора бета-1 | *TGFb1* | Arg25Pro rs1800471 | 60 | RUO |
| 01343-100 | 120 |
| 01316-50 | Мутация цитохрома P450 3A4 | *CYP3A4\*1A/1B* | A-392G rs2740574 | 60 | RUO |
| 01316-100 | 120 |
| **Риск заболевания – дегенерация сетчатки** | | | | | |
| 01279-50 | Мутация фактора Н комлемента | *СFH* | Tyr402His rs1061170 | 60 | RUO |
| 01279-100 | 120 |
| 01297-50 | Мутация сериновой пептидазы HTRA1 | *HTRA1* | IVSI-625 G>A rs11200638 | 60 | RUO |
| 01297-100 | 120 |
| 01328-50 | Мутация кавеолина-1 | *CAV1* | G2891A rs4236601 | 60 | RUO |
| 01328-100 | 120 |
| **Риск заболевания – кариес зубов** | | | | | |
| 01289-50 | Мутация 1 амелогенина | *AMELX* | T>C rs17878486 | 60 | RUO |
| 01289-100 | 120 |
| 01298-50 | Мутация 2 амелогенина | *AMELX* | T>C rs946252 | 60 | RUO |
| 01298-100 | 120 |
| 01293-50 | Мутация аннексина 5 | *ANXA5* | A>G rs7676539 | 60 | RUO |
| 01293-100 | 120 |
| 01292-50 | Мутация калбиндина 2 | *CALB2* | T>C rs8063760 | 60 | RUO |
| 01292-100 | 120 |
| 01299-50 | Мутация 1 энамелина | *ENAM* | A>G rs12640848 | 60 | RUO |
| 01299-100 | 120 |
| 01290-50 | Мутация 1 калликреина 4 | *KLK4* | rs2664152 T>G | 60 | RUO |
| 01290-100 | 120 |
| 01291-50 | Мутация 2 калликреина 4 | *KLK4* | G>A rs2664153 | 60 | RUO |
| 01291-100 | 120 |
| 01304-50 | Мутация 3 калликреина 4 | *KLK4* | G2142A rs104894704 | 60 | RUO |
| 01304-100 | 120 |
| **Различные заболевания** | | | | | |
| 01288-50 | Мутация тканевого ингибитора металлопротеиназ 1 | *TIMP1* | C536T rs11551797 | 60 | RUO |
| 01288-100 | 120 |
| 01300-50 | Мутация 1 матриксной металлопротеиназы 20 | *MMP20* | Val275Ala rs1784423 | 60 | RUO |
| 01300-100 | 120 |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **ГЕН** | **Полиморфизм** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| 01301-50 | Мутация 2 матриксной металлопротеиназы 20 | *MMP20* | Lys18Thr rs2245803 | 60 | RUO |
| 01301-100 | 120 |
| 01305-50 | Мутация 1 матриксной металлопротеиназы 9 | *MMP9* | A-8202G rs11697325 | 60 | RUO |
| 01305-100 | 120 |
| 01346-50 | Мутация 1 P-гликопротеина | *MDR1 (ABCB1)* | С3435Т rs1045642 | 60 | RUO |
| 01346-100 | 120 |
| 01347-50 | Мутация 2 P-гликопротеина | *MDR1 (ABCB1)* | C1236T rs1128503 | 60 | RUO |
| 01347-100 | 120 |
| 01348-50 | Мутация бета3-субъединицы G-протеина | *GNB3* | C825T rs5443 | 60 | RUO |
| 01348-100 | 120 |
| 01350-50 | Мутация 1 адренорецептора-бета1 | *ADRB1* | Ser49Gly rs1801252 | 60 | RUO |
| 01350-100 | 120 |
| 01351-50 | Мутация 2 адренорецептора-бета1 | *ADRB1* | Arg389Gly rs1801253 | 60 | RUO |
| 01351-100 | 120 |
| 01362-50 | Мутация 1 гена матричного GLA-белка | *MGP* | T-138C rs1800802 | 60 | RUO |
| 01362-100 | 120 |
| 01363-50 | Мутация 2 гена матричного GLA-белка | *MGP* | G-7A rs1800801 | 60 | RUO |
| 01363-100 | 120 |
| 01364-50 | Мутация секретируемого фосфопротеина 1 | *SPP1* | T–66G rs28357094 | 60 | RUO |
| 01364-100 | 120 |
| 01365-50 | Мутация гена VHL | *VHL* | Arg200Trp rs28940298 | 60 | RUO |
| 01365-100 | 120 |

**Наборы реагентов для количественной оценки экспрессии генов методом ПЦР с флуоресцентной схемой детекции продуктов в режиме реального времени**



- детекция продуктов ПЦР в режиме реального времени

Для амплификаторов **CFX-96** (BioRad); **Rotor-Gene Q** (Qiagen); **LightCycler 96** (Roche)

Предназначен для ранней диагностики рака предстательной железы в целях получения дополнительного критерия при назначении первой или повторной биопсии предстательной железы при обследовании мужчин в возрасте от 40 лет при уровне общего PSA в крови от 2 мкг/л. Анализ на уровень PCA3 следует использовать интерпретировать и совместно с анализом на уровень сывороточного PSA.

Материалом для анализа является РНК, выделенная из первой порции мочи после пальцевого массажа простаты. Работа набора реализована на основе обратной транскрипции с последующей количественной ПЦР с флуоресцентной детекцией в режиме реального времени. По результатам анализа для каждого образца вычисляется **Индекс** **PCA3**.

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| **Наборы регаентов для выделения РНК** | | | | |
| 0232-6 | НК Сорбент Urine. Выделение РНК из цельной мочи | | 100 | IVD |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **Комплектация** | **Кол-во тестов** | **Назначение** |
| Флаконы с компонентами амплификационной смеси, требуют предварительного смешивания | | | | |
| **Набор реагентов для проведения ОТ-ПЦР** | | | | |
| 01400-РВ-25 | Онкомаркер PCA3 | нераскапанный + комплект для выделения РНК из мочи | 25 | RUO |
| 01400-РВ-50 | 50 |

**РЕАКТИВЫ ДЛЯ ПЦР**

Реактивы для электрофоретической детекции

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Кат. №** | **НАИМЕНОВАНИЕ** | **Кол-во** | **Назначение** |
| 0339 | Комплект №1 для электрофоретической детекции (агароза - 2х2г, 50хТАЕ буфер - 25 мл, раствор бромистого этидия - 30мкл) | 100-150  образцов | IVD |
| 0352 | Комплект №2 (2%) для электрофоретической детекции (2% агарозный гель (40 лунок) – 3шт, 50хТАЕ буфер - 25 мл) | 120  образцов | IVD |
| 0395 | Комплект №2 (3%) для электрофоретической детекции (3% агарозный гель (40 лунок) – 3шт, 50хТАЕ буфер - 25 мл) | 120   образцов | IVD |
| 0302-200 | 50 х ТАЕ буфер | 200 мл | RUO |
| 0301-100 | Агароза («Amresco”) | 100 г | RUO |
| 0301-2 | Агароза («Amresco”) | 2 г | RUO |
| 0308-1 | 2% агарозный гель для электрофореза (40 лунок) | 1 шт | RUO |
| 0308-5 | 2% агарозный гель для электрофореза (40 лунок) | 5 шт | RUO |
| 0305 | Краситель для нанесения образца | 10 мл | RUO |
| 0304 | Раствор бромистого этидия | 1 мл | RUO |
| 0306 | Минеральное масло | 5 мл | RUO |