

## SureMASTR ADH

这种即用型研究检测试剂盒可提供稳定的性能且仅需极少的手动处理时间，可用于鉴定与常染色体显性高胆固醇血症相关的所有 SNV 和 CNV。此检测试剂盒与目前所有的新一代测序 (NGS) 系统兼容，您可灵活选择喜欢的方法。

### 研究应用

- 识别 *LDLR*、*PCSK9*、*APOE*、*APOB* 外显子 26 (c.10200 至 c.11100) 的一部分中的所有 SNV 和 CNV
- 识别 12 种常见的 LDL-C 升高相关的 SNP

表 1. 试剂盒特性

分析的基因	<i>LDLR</i> 、 <i>PCSK9</i> 、 <i>APOE</i> 、 <i>APOB</i> 外显子 26 (c.10200 至 c.11100) 的一部分 (SNV + CNV)、12 种 LDL-C 升高的 SNP
分析的基因组区域	16.6 kb
扩增子数量	76 包括 17 个对照扩增子
扩增子长度	300–430 bp
重数	5
兼容性设计	Illumina MiSeq

表 2. 1-4 重

基因	编码序列	启动子区域	5'UTR 区域
LDLR	所有外显子	chr19:11 199 687-11 200 037 (350 bp)	c.-187 至 c.-1 (NM_000527.4) = chr19:11 200 038-11 200 224
PCSK9	所有外显子	chr1:55 504 598-55 505 148 (550 bp)	c.-362 至 c.-1 (NM_174936.3) = chr1:55 505 149-55 505 510
APOE	所有外显子	chr19:45 408 688-45 409 038 (350 bp)	c.-83 至 c.-24 (NM_000041.2) = chr19:45 409 039-45 409 098 与 c.-23 至 c.-1(NM_000041.2) = chr19:45 409 859-45 409 881
APOB	外显子 26 (c.10200 至 c.11100)		

表 3. 第 5 重：常见的 LDL-C 升高相关的 SNP

基因	报告的 SNP	次要等位基因	常见等位基因
PCSK9	rs2479409	G'	A
CELSR2	rs629301	G	T'
APOB	rs1367117	A'	G
ABCG8	rs4299376	G'	T
SLC22A1	rs1564348	C	T'
HFE	rs1800562	A	G'
MYLIP	rs3757354	T	C'
ST3GAL4	rs11220462	A'	G
NYNRIN	rs8017377	A'	G
LDLR	rs6511720	T	G'
APOE	rs429358	C	T
APOE	rs7412	T	C

表 4. 性能

扩增均一性 ( $\geq 0.2$ 倍的平均覆盖率)	99%
在靶读出序列计数	> 96%
DNA 起始量	每重反应 20 ng

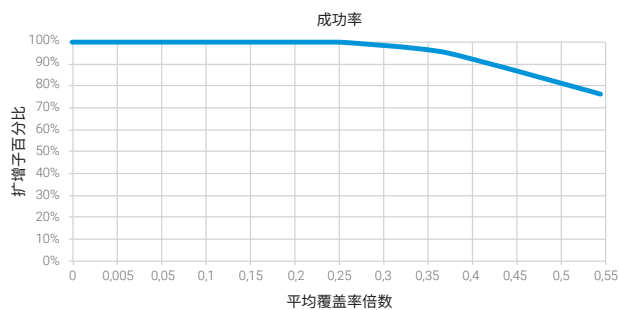
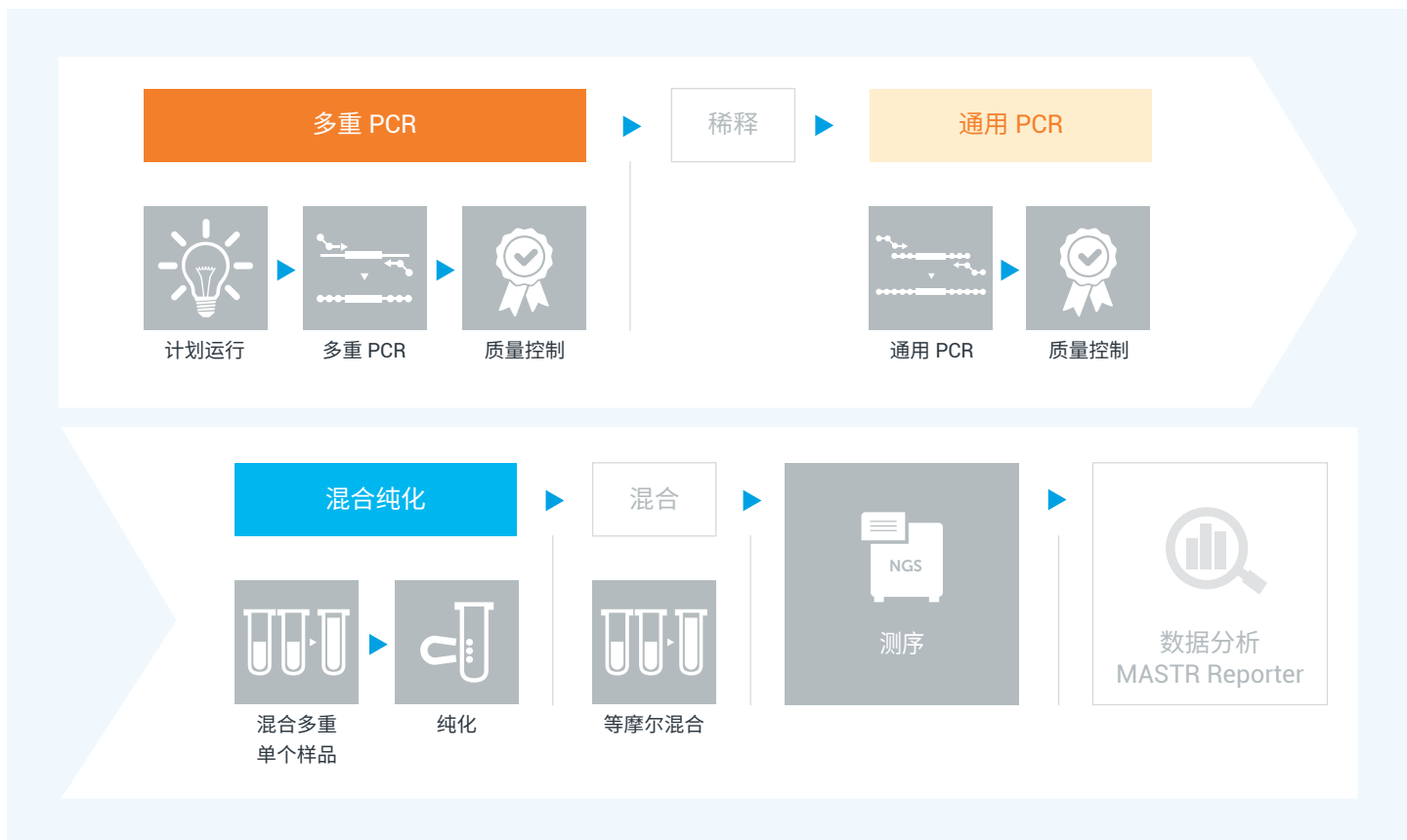


表 5. SNV 和 CNV 变异识别：每次运行建议的最大样品数量

测序系统	Illumina MiSeq 试剂盒			
	流通池	Nano v2	试剂盒 v2	试剂盒 v3
SNV 变异识别 (20 个读出序列/等位基因)		53	814	1492
SNV 和 CNV 变异识别 (200 个读出序列/等位基因)		11	166	305

图 1. 此图展示了所有 76 个 SureMASTR ADH 扩增子的读出序列计数，体现了其均一性。为了对样品进行对比，将读出序列计数归一化处理

## 工作流程



## 出版物

- Use of low-density lipoprotein cholesterol gene score to distinguish patients with polygenic and monogenic familial hypercholesterolaemia: a case-control study. Talmud PJ et al. The Lancet (2013) 381,1293-1301.  
[DOI: http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(12\)62127-8](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(12)62127-8)
- Universal Screening for Familial Hypercholesterolemia in Children. Gasper Klancar et al. (2015)  
<http://dx.doi.org/10.1016/j.jacc.2015.07.017>
- Identification and molecular characterisation of Lausanne Institutional Biobank participants with familial hypercholesterolaemia – a proof-of-concept study. Fabienne Maurer et al. (2016) Swiss Med Wkly. 2016;146:w14326 doi:10.4414/smw.2016.14326
- Familial hypercholesterolemia: experience from France. Jean-Pierre Babès, Sophie Béliard and Alain Carrié. Curr Opin Lipidol (2018). DOI: 10.1097/MOL.0000000000000496

## 订购信息

货号	产品名称	样品
MR-0141.024	SureMASTR ADH	24

完成工作流程必需使用 MID (分子标签) 试剂盒

**www.agilent.com**

查找当地的安捷伦客户服务中心：

[www.agilent.com/chem/contactus-cn](http://www.agilent.com/chem/contactus-cn)

免费专线：

800-820-3278

400-820-3278（手机用户）

联系我们：

[LSCA-China\\_800@agilent.com](mailto:LSCA-China_800@agilent.com)

在线询价：

[www.agilent.com/chem/erfq-cn](http://www.agilent.com/chem/erfq-cn)

安捷伦科技大学：

<http://www.lasca-china.com.cn/agilent>

浏览和订阅 Access Agilent 电子期刊：

[www.agilent.com/chem/accessagilent-cn](http://www.agilent.com/chem/accessagilent-cn)

**仅限研究使用。不可用于诊断目的。**

本文中的信息、说明和指标如有变更，恕不另行通知。

PR7000-1990

© 安捷伦科技（中国）有限公司，2018

2018年7月，中国出版

5991-8408ZHCN

