

01.10.2014 – 19:04 Uhr

Sophia Genetics führt vollständige CFTR-Analyse in einem einzigen NGS-Experiment mit klinischem Grad ein

Schweiz (ots/PRNewswire) -

Sophia Genetics, das in Europa führende Unternehmen für klinische Genomik und NGS-Datenanalyse (Next Generation Sequencing; Sequenzierung der nächsten Generation), gab heute die Veröffentlichung der einzigartigen CFTR IVD-Lösung bekannt, die es ermöglicht, eine vollständige Mukoviszidose-Analyse mit einem einzigen NGS-Experiment durchzuführen. Die Lösung mit dem CE-Kennzeichnung (CE-IVD) deckt die Erkennung und Charakterisierung aller Arten von Varianten in einem einzigen NGS-Experiment ab, das eine analytische Leistung mit klinischen Grad aufweist.

Bisher war es nicht möglich, gleichzeitig alle relevanten CFTR-Varianten in einem einzigen NGS-Experiment zu analysieren. Doch Sophia Genetics hat zwei grosse Durchbrüche geschafft, die es ermöglichen, dass die Sophia DDM-Plattform (DDM - Data Driven Medicine; datengestützte Medizin) nun alle Variantentypen in einem einzigen NGS-Experiment identifizieren und charakterisieren kann und das mit einer analytischen Leistung mit klinischem Grad.

Erstens gestaltete und validierte Sophia Genetics eine leistungsfähige statistische Methode, um zuverlässig und genau Kopienzahlvariationen für die Nutzung in der klinischen Diagnostik zu erkennen. Zweitens gestaltete und validierte das Unternehmen einen einzigartigen Algorithmus zur Neuordnung, um Varianten in den Poly(T) und Poly(TG)-Abschnitten im Intron 8 und um die verschiedenen Kombinationen von Wiederholungslängen zu erkennen.

Indem alle CFTR-Variantentypen in einem einzigen NGS-Experiment erkannt werden, sparen die Kunden von Sophia Genetics Zeit und Geld, da sie keine zusätzlichen Reflex- und MLPA-Experimente durchführen müssen. Entsprechend dem Fast Track Validation Program von Sophia Genetics kann der NGS basierte CFTR-Test in nur einer Woche zur Routineuntersuchung überführt werden.

Jurgi Camblong, CEO von Sophia Genetics, erklärte:

"Die datengestützte Medizin weist das Potenzial auf, die Art und Weise zu verändern, wie wir mit schwerwiegenden angeborene Krankheiten, wie der Mukoviszidose, umgehen. Doch damit dies passiert, brauchen klinische Labore Lösungen, die die durch NGS-Sequenzierung erzeugten Daten auf klinischem Niveau analysieren können. Wir bei Sophia Genetics haben es uns zur Aufgabe gemacht, einen Goldstandard bei der NGS-Datenanalyse zu schaffen und die klinische Diagnose für unsere Laborkunden viel einfacher, schneller und einfacher zu gestalten."

Die auf der Sophia DDM-Plattform laufende Lösung mit CE-Kennzeichnung (CE-IVD) unterstützt klinische Labore dabei, die benötigte Zeit und Kosten der CFTR-Analyse zu reduzieren und die Akkreditierung der ISO 15189 zu vereinfachen. Da Qualität das Ziel von Sophia Genetics ist, versucht das Unternehmen die CE-IVD-Kennzeichnung für alle Gentests zu erhalten, die es unterstützt.

Informationen zu CE-IVD

Die CE-Kennzeichnung (CE-IVD) zeigt, dass ein IVD-Gerät die Richtlinie für In-vitro-Diagnostika (98/79/EC) erfüllt und dass das Gerät rechtmässig kommerzialisiert und in der EU vertrieben werden darf.

Informationen zu Sophia Genetics

Sophia Genetics, ein führender europäischer Anbieter für datengestützte Medizin, vereint Erfahrungen in der klinischen Genetik, der Bioinformatik, dem maschinellen Lernen und dem genomischen Datenschutz. Als Schweizer Unternehmen sind wir für unsere hohen medizinischen Standards und Schweizer Präzision bei Genauigkeit und Qualitätsmanagement bekannt. Sophia Genetics bietet medizinischem Personal, das klinische Gentests durchführt, bioinformatische Analysen, Qualitätssicherung und sichere Aufbewahrung der DNA-Sequenzdaten von Patienten, die mit NGS erzeugt wurden. Sophia Genetics hilft klinischen Laboren bei der Kostenreduzierung, Bewältigung komplexer Probleme und Erfüllung von Qualitätsforderungen im Zusammenhang mit der Nutzung von NGS in der

Klinik. Für weitere Informationen besuchen Sie bitte <http://www.sophiagenetics.com>.

Kontakt:

Pressekontakt: Vanessa Colomar, Invoke Capital,
+44-(0)78-1444-5620, press@invokecapital.com; Andy Rivett-Carnac,
Brunswick
Group, +44-(0)20-7936-1365, arivett-carnac@brunswickgroup.com.

Diese Meldung kann unter <https://www.presseportal.ch/de/pm/100056601/100762384> abgerufen werden.