



Предлагани услуги от ЦК ЛЕОНАРДО ДА ВИНЧИ

Услуга 1 - AllPrep DNA/RNA FFPE Nucleic Acid Extraction – изолиране на ДНК и РНК от една тъканна проба

Кратко описание на услугата	AllPrep DNA/RNA FFPE е специално проектиран за едновременно пречистване на геномна ДНК и тотална РНК (включително малки РНК) от фиксирани във формалин, вградени в парафин тъканни срезове. Чистата ДНК и РНК се получават от една проба.
Подробно описание на услугата	20µ FFPE тъкан се депарафинизира. Отстранява се супернатантата. Добавя се PKD и протеиназаК. Супернатантата с РНК се заделя. Пелетите остават за ДНК пречистване. Към супернатантата-RLT и етанол. Целият обем се прехвърля в RNMinElute. Центрофугира се. Добавя се FRN, DNase I, RDD, FRN, RPE, вода без РНКаза, за да елуира РНК. Към пелетите-ATL, протеиназаК, РНКазаА, AL, етанол. Прехвърля се в центрофугираща колона QIAampMinElute. Центрофугира се. AW1, AW2, етанол, АТЕ. Центрофугира се, за да елуира ДНК.

Услуга 2 - MammaTyper® молекулярен *in vitro* диагностичен тест за количествено откриване на статуса на експресия на иРНК на гените ERBB, ESR1, PGR и MKI67 в туморна тъкан от гърда.

Кратко описание на услугата	MammaTyper® молекулярен <i>in vitro</i> диагностичен тест за количествено откриване на статуса на експресия на иРНК на гените ERBB2 (HER2), ESR1 (ER), PGR (PR) и MKI67 (маркер на пролиферация Ki-67) в туморна тъкан от гърда.
Подробно описание на услугата	MammaTyper определя нивото на експресия на избрани биомаркери на ниво иРНК с помощта на RTqPCR. Един цикъл се състои от мин една и макс 8 проби, заедно с положителна и отрицателна контрола, в трипликати, с три различни ензимни микса. Микс 1 съдържа биомаркерите ERBB2 и ESR1, микс 2-MKI67 и смес 3-PGR. Въз основа на експресията на четирите биомаркера, ракът на гърдата може да бъде разделен на четири различни подтипа: луминален А-подобен, луминален В-подобен, HER2 и тройно отрицателен тумор.

Услуга 3 - QIAamp® DNA FFPE Advanced – Изолиране на ДНК от FFPE

Кратко описание на услугата	Изолиране на ДНК от тъканни срези на включени в парафин тъканни проби.
Подробно описание на услугата	10 µ от FFPE в микроцентрифужна епруветка се депарафинизира. Добавя се FTB, вода без РНКаза и протеиназа К. 1 час/56°C и 1 час/90°C. Отстранява се синята фаза. Добавя се вода без РНКаза и се инкубира при 50°C. Добавя се РНКаза А и протеиназа К и инкубира при 65°C, AL и етанол (96–100%). Лизатът - QIAamp UCP MinElute. Центрофуга. AW1, AW2 и етанол (96–100%). АТЕ в центъра на мембраната на QIAamp UCP MinElute, инкубира се при стайна температура, центрофуга за елуиране на ДНК в нова епруветка.

Услуга 4 - RNXtract® Nucleic Acid Extraction –Изолиране на РНК от FFPE за Мамма Тyper тест

Кратко описание на услугата	Извличане и пречистване на нуклеинова киселина от фиксирани във формалин и вградени в парафин (FFPE) проби.
Подробно описание на услугата	30 µ от FFPE в центрофужна епруветка 1,5mL се лизират с буфер и протеиназа К. Инкубират се на 65°C, на вортекс. Добавя се свързващ буфер и обеът се прехвърля в нова центрофужна епруветка. Добавят се магнитни перли и се темперира на стайна Т. На магнит се отстранява супернатантата. Следва трикратна промивка с различни буфери. Елуира се с четвърти, темперира се на 70 °C. Постава се на магнит. Елуатът се прехвърля в нова центрофужна епруветка.

Услуга 5 - Валидиране на резултати от генетични лабораторни изследвания

Кратко описание на услугата	Валидиране на резултати от генетични лабораторни изследвания
Подробно описание на услугата	1. Взимане на биологичен материал – венозна кръв или туморна тъкан от парафиново блокче за 12 до 24 пациента 2. Изолиране на ДНК – геномна ДНК от венозната кръв и туморна ДНК от парафиново блокче. 3. Методи за масивно паралелно секвениране – геномно изследване на изолираната ДНК.

	4. Анализ на геномни данни – анализът включва всички намерени варианти, различни от референтния геном. 5. Оформяне на резултат от геномно изследване
--	--

Услуга 6 - Извършване на генетични изследвания за определяне на поведение при пациенти с фамилна обремененост за рак на гърдата

Кратко описание на услугата	Генетичното изследване на риска от рак на гърдата е инструмент за идентифициране на лица с висок генетичен риск, което позволява персонализирана стратегия за превенция, ранно откриване и лечение.
Подробно описание на услугата	1. Изследване за мутации на BRCA1 и BRCA2: - Това са най-често срещаните гени, свързани с наследствения рак на гърдата. Наследствените мутации в BRCA1 и BRCA2 значително увеличават риска от развитие на рак на гърдата (до 80%) и рак на яйчниците през целия живот. - Мутациите в BRCA1 са свързани и с по-висок риск от други видове рак, включително рак на яйчниците, фалопиевите тръби и перитонеума. - Мутациите BRCA2 повишават също така риска от рак на гърдата при мъжете и рак на панкреаса

Услуга 7 - Изработване на модели на органи за обучение на студенти по медицина.

Кратко описание на услугата	3D моделите правят революция в медицинското образование, като подобряват визуалното обучение, подобряват разбирането на сложната анатомия и предоставят интерактивни възможности за практическо обучение.
Подробно описание на услугата	3D моделите се превръщат във все по-ценен инструмент в медицинското образование, предлагайки множество предимства пред традиционните методи на преподаване като учебници, 2D изображения и дисекции на трупове. Те помагат на студентите по медицина да визуализират сложни анатомични структури, да симулират медицински процедури и да подобрят разбирането си за болести и състояния по по-интерактивен и ангажиращ начин.

Услуга 8 - Изработка на библиотеки за секвениране по протокол Archer® VariantPlex® Somatic Protocol for Illumina®

Кратко описание на услугата	Archer VariantPlex® е панел за създаване на библиотеки за секвениране. Реагентите са в лиофилизирана форма. Адаптерите за всяка проба съдържат баркод и индекси и позволяват мултиплексен анализ на данни за мутации в 60 гена.
Подробно описание на услугата	Фрагментиране и End repair на ДНК проби. Пречистване с AMPure XP и 70% етанол. Елуиране в 10mM TrisHCl pH8. Лигиране 1 и пречистване с AMPure XP и 70% етанол. Елуиране в TrisHCl.MBC адаптер. Лигиране. Пречистване. Елуиране в 5 mM NaOH. PCR I с GSP1. Пречистване с AMPure XP и 70% етанол. Елуиране в 10mM TrisHCl pH8. PCR II с GSP2. Пречистване с AMPure XP и 70% етанол. Елуиране в 10mM TrisHCl pH8. Определяне концентрациите на готовите библиотеки, еквимоларизиране до 4 nM. Общ пул с PhiX към пула. Секвениране.

Услуга 9 - Изработка на библиотеки за секвениране по протокол TruSight® Hereditary Cancer Illumina®

Кратко описание на услугата	Секвениране за оценка на герминативни мутации в 113 гена. Анализът позволява откриването на 125 еднонуклеотидни варианти (SNV), вмъквания/изтривания (indels) и варианти на брой копия (CNV).
Подробно описание на услугата	Амплифициране и индексване на таргетируеми гени с адаптери i7 и i5. Пречистване на библиотеките със SPB и 80% етанол. Елуиране в RSB. Количествено определяне на ДНК на библиотеките, нормализиране до 5ng/библиотека и събирне в общ пул. Готовият пул се разрежда до 4 nM, денатурира се, разрежда се и се зарежда секвенатора.

Услуга 10 - Изработка на библиотеки за секвениране по протокол TruSight® One Expanded Illumina®

Кратко описание на услугата	Секвениране за оценка на герминативни мутации в 6699 клинично значими гена.
Подробно описание на услугата	Амплифициране и индексване на таргетируеми гени с адаптери i7 и i5. Пречистване на библиотеките със SPB и 80% етанол. Елуиране в RSB. Количествено определяне на ДНК на библиотеките, нормализиране до 5ng/библиотека и събирне в общ пул. Готовият пул се разрежда до 4 nM, денатурира се, разрежда се и се зарежда

	секвенатора.
--	--------------

Услуга 11 - Изработка на библиотеки за секвениране по протокол TruSight® Tumor 15 Illumina®

Кратко описание на услугата	Комплектът реагенти TruSight Tumor 15 позволява подготовката на до 48 индексирани библиотеки от 24 ДНК проби. Ампликон-базирано покритие на 15 гена за анализ на соматични варианти (SNVs, инсерции, делеции, амплификации) от FFPE солидни туморни проби.
Подробно описание на услугата	Амплифициране и маркиране на таргетируемите гени, за да се създадат по 2 отделни библиотеки от всяка проба с 2 различни микса. Индексирание на таргетируемите гени- белязване на амплифицираната ДНК с адаптери (i7 и i5).Пречистване на библиотеките с SPB и 80% етанол.Елуиране в RSB.Количествено определяне на ДНК на библиотеките, нормализиране до 5ng/ библиотека и събиране в общ пул. Готовият пул се разрежда до 4 pM, денатурира се, разрежда се и се зарежда секвенатора.

Услуга 12 - Обучение на лекари, специалисти и специализанти по хирургични специалности на основи на лапароскопска хирургия и внедряване на иновативни хирургични техники.

Кратко описание на услугата	Обучение в лапароскопска и минимално-инвазивната хирургия с цел подобряването на качеството на хирургията в България, чрез въвеждане на иновативни хирургични методи.
Подробно описание на услугата	1. Теоритично обучение на специалисти и специализанти в основите на лапароскопската хирургия. 2. Прилагане на теоритичните знания на практика в експерименталния център. 3. Обучение на симулатори от най-ново поколение за обща хирургия, гинекология, ортопедия, урология и инвазивна гастроентерология 4. Практически занятия в експерименталната операционна на молажи 5. Практически занятия в експерименталната операционна на животни 6. Специфични иновативни техники за дадени оперативни интервенции

Услуга 13 - Обучение на специалисти, лекари, студенти и хора, работещи в рискова среда в лечебни заведения за внедряване на иновативни техники и подходи при оказване на първа помощ при спешни състояния

Кратко описание на услугата	Обучение на специалисти, лекари, студенти и хора, работещи в рискова среда в лечебни заведения за внедряване на иновативни техники и подходи при оказване на първа помощ при спешни състояния в контекста на персонализираната медицина, миниалноинвазивната и роботизираната хирургия
Подробно описание на услугата	1. Теоритично обучение 2. Поставяне на основни точки, диагнози и ситуации с които практикуващите могат да се срещнат в контекста на персонализираната медицина, миниалноинвазивната и роботизираната хирургия. 3. Запознаването с точни и подробни алгоритми, помагачи и насочващи практикуващите за справяне с проблема. 4. Практически занятия 5. Упражняване на молажи за интубация, поставяне на абокати, поставяне на централен венозен източник под ехографски контрол, FAST ехография

Услуга 14 - Обучение на специлизанти и специалисти в областта на диагностика и лечение на рак на млечната жлеза

Кратко описание на услугата	Тематично, задълбочено, съобразено с нивото на участниците обучение в правилната диагностика, на хирургично лечение на РМЖ, спрямо големината и биологията на тумора. Правилно справяне с хирургия в областта на аксилата. Въвеждане на методи на маркиран
Подробно описание на услугата	Обучението включва подробно и задълбочено разясняване в различните подходи в лечението на рак на млечната жлеза: 1. Използване на водачи при взимането на ехографски или мамографски насочена биопсия. 2. Маркиране на туморна формация преди неoadювантна терапия под ехографски контрол. 3. Използване на tracer за маркиране на лимфни възли при извършване на сентинелна лимфна биопсия.

	4. Демонстрация на пациенти след онкопластични и реконструктивни операции.
--	--

Услуга 15 - Разработване на пайплайн от софтуерни алгоритми за анализ на генни фузии

Кратко описание на услугата	Разработване на пайплайн от софтуерни алгоритми за анализ на генни фузии
Подробно описание на услугата	1. Въведение в генните фузии 2. Методи за идентификация на генни фузии - преглед на технологиите и инструментите, включително секвениране на ново поколение (NGS), микрочипове и bioinformatics инструменти. 3. Обработка на данни и анализ - разработване на алгоритми за автоматизирано откриване на генни фузии от големи набори от данни. 4. Визуализация на резултатите - проектиране на интерфейс за представяне на идентифицираните фузии по интуитивен и информативен начин. 5. Приложения и казуси

Услуга 16 - Разработване на протокол за извършване на диагностичната и оперативната дейност на лечебните заведения, включващ имплементиране на телемедицината.

Кратко описание на услугата	Разработване и внедряване на протоколи за интеграция на телемедицината в лечебните заведения.
Подробно описание на услугата	Телемедицината позволява дистанционна консултация и наблюдение на пациенти, което намалява времето за поставяне на диагноза и улеснява достъпа до експертно мнение. В хирургичната практика тя осигурява възможност за дистанционно проследяване на пациенти след оперативни интервенции, както и за провеждане на консултации в реално време между хирурзи в различни локации. Разработеният от нашия екип протокол включва: 1. Анализ на съществуващата инфраструктура и препоръки за оптимизация;

	2. Внедряване
--	---------------