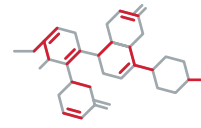


# CentoMetabolic®



## CentoMetabolic® – O soluție alcătuită dintr-un singur test pentru toate tulburările metabolice relevante din punct de vedere medical

CENTOGENE se angajează să dezvolte soluții inovatoare pentru a pune capăt dificultăților de diagnosticare a pacienților care suferă de boli genetice rare. Panelul nostru CentoMetabolic® a fost conceput să testeze un spectru larg de tulburări metabolice. Acesta integrează testarea genetică și biochimică, inclusiv analizele de enzime, precum și o selecție de markeri biologici brevetati. Când sunt detectate variante genetice relevante pentru pacientul dumneavoastră prin intermediul CentoMetabolic®, vom adăuga automat testarea markerilor biologici și/sau a enzimelor (dacă este cazul) și vom include rezultatele în raportul medical. În plus, CentoMetabolic® include o evaluare a variației numărului de copii (VNC), fără să fie perceput niciun cost suplimentar.

CentoMetabolic® oferă încrederea unei evaluări amănunțite cu privire la un diagnostic metabolic potențial și oferă totodată ocazia de a dovedi consecințele variantei genetice identificate.

## Cui i se adresează CentoMetabolic®?

Medicilor care administrează tratamente pacienților care corespund oricăror dintre următoarele criterii:

- Tulburare metabolică suspectată
- Bebeluși cu letargie sau durere abdominală sau vărsături sau icter sau acidoză metabolică
- Întârziere în dezvoltare
- Internarea într-o secție neonatală de anestezie și terapie intensivă (ATI), în special din cauza epilepsiei cu origini incerte și a tulburărilor de conștiență

## Care gene și tulburări sunt vizate de CentoMetabolic®?

CentoMetabolic® vizează aproape 200 de tulburări metabolice. Conținutul și structura panelului sunt bazate pe expertiza și cunoștințele noastre medicale, aflate în continuă îmbunătățire, despre bolile metabolice rare.

Următorul tabel prezintă distribuția genelor și tulburărilor metabolice vizate, în funcție de 11 categorii diferite de boli.

TIPURILE DE TULBURĂRI METABOLICE ACO-PERITE	TULBURĂRI VIZATE	NUMĂR DE GENE*
Tulburări ale metabolismului aminoacizilor și acizilor organici	32	39
Tulburări ale metabolismului carbohidraților	35	37
Tulburări ale metabolismului colesterolului și lipoproteinelor	34	37
Tulburări ale metabolismului glicolipidelor și glicoproteinelor	19	18
Tulburări ale funcției sau biogenezei hormonilor	8	8
Tulburări ale transportului și metabolismului metalelor	3	6
Tulburări ale metabolismului nucleotidelor	7	7
Tulburări ale metabolismului fosfatului	3	3
Tulburări ale depozitării lizozomale	20	20
Tulburări peroxizomale	17	16
Porfirie și bilirubinemie	12	13
Defecte ale proteinei transmembrane	2	4

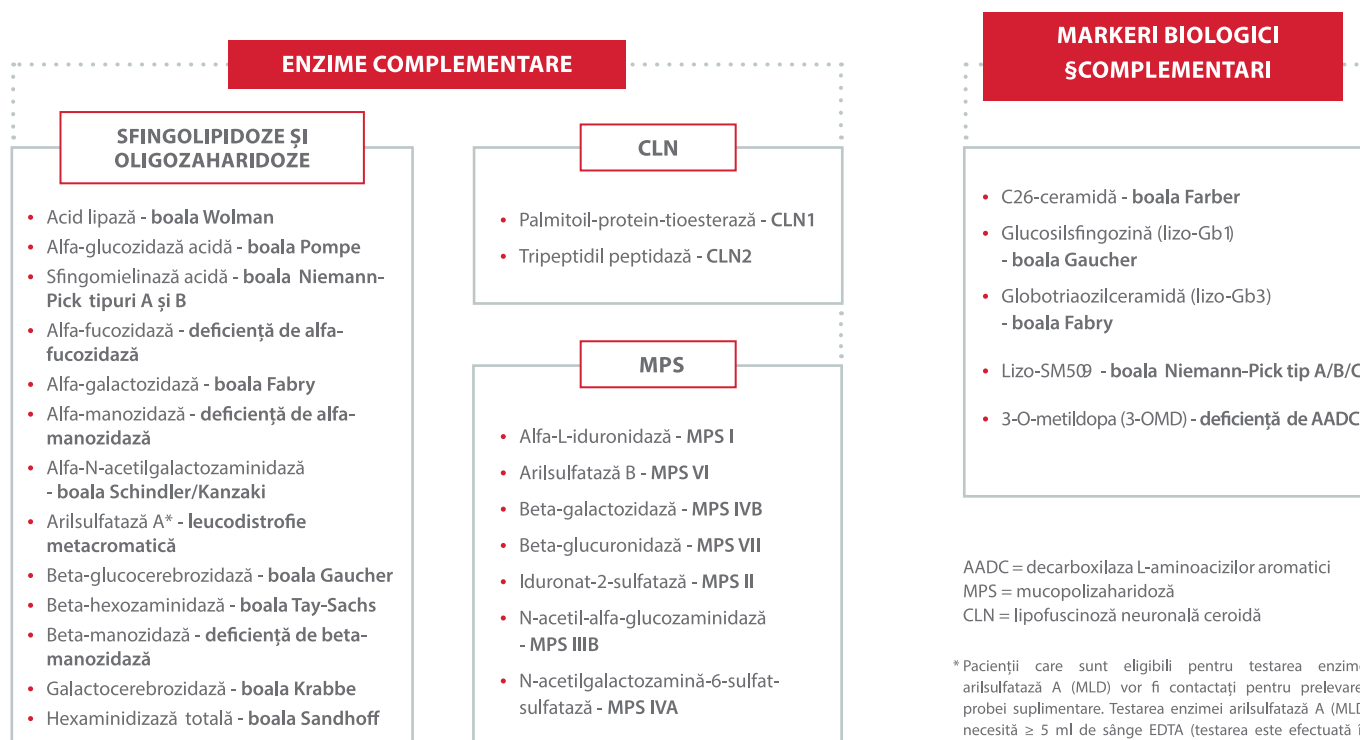
\*Ca urmare a fenotipurilor care se suprapun, genele individuale sunt listate în mai mult de o categorie, deoarece sunt asociate cu mai mult de o tulburare

## GENELE INCLUSE

ABCA1, ABCB4, ABCC2, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ACAT1, ADA, AGA, AGL, AGPS, AGXT, ALAD, ALAS2, ALDH4A1, ALDOA, ALDOB, ALG3, ALPL, ANTXR2, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOE, ARG1, ARSA, ARSB, ASAH1, ASL, ASS1, ATP7A, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, BTBD, CBS, CD320, CETP, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CPOX, CPS1, CPT1A, CTNS, CTSA, CTSD, CTSK, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DBT, DDC, DHCYR7, DIABLO, DLX4, DNAJC5, DPYD, ENO3, ENPP1, EPHX2, ETHE1, FAH, FBP1, FECH, FGF23, FUCA1, G6PC, G6PD, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALNS, GALT, GAMT, GATM, GBA, GBE1, GHR, GK, GLA, GLB1, GM2A, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HCF1, HEXA, HEXB, HFE, HJV, HGD, HGSNAT, HLCS, HMBS, HPD, HPRT1, HSD3B2, HYAL1, IDS, IDUA, ITIH4, IVD, KHK, LAMP2, LCAT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPI, LMBRD1, LPA, LPL, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSB8, MAAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, NAGA, NAGLU, NAGS, NEU1, NPC1, NPC2, OTC, PAH, PCSK9, PDHB, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PKLR, PNPO, POR, PPOX, PPP1R17, PPT1, PRKAG2, PSAP, PYGL, PYGM, RBCK1, SGSH, SI, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A20, SLC25A36, SLC2A1, SLC2A2, SLC2A3, SLC37A4, SLC3A1, SLC3A2, SLC40A1, SLC6A19, SLC6A8, SLC7A7, SLC7A9, SLC01B1, SLC01B3, SMPD1, SUMF1, TAT, TFR2, TPP1, UGT1A1, UMPS, UROD, UROS

## Testarea markerilor biologici și/sau a enzimelor de CENTOGENE

Markerii biologici servesc drept indicatori măsurabili ai proceselor patologice. De regulă, aceștia sunt legați direct de variantele genetice din gene specifice și pot prezice, diagnostica, monitoriza și evalua severitatea unei boli. Măsurarea activității celulare a unei enzime poate fi folosită și ca un instrument pentru diagnosticarea și monitorizarea unei boli. Abordările noastre multiomice și cele bazate pe macrodate ne permit să descoperim continuu markeri biologici noi cu specificitate crescută. Oricare marker biologic nou va fi inclus în acest panel și reprezintă o oportunitate de a face progrese privind înțelegerea bolilor metabolice, precum și dezvoltarea de terapii mai bine adaptate pacienților.



## CentoMetabolic® – caracteristici cheie

- Secvențierea bidirecțională de ultimă generație a regiunilor țintă a tuturor genelor din panel, inclusiv regiunile de codificare și granițele +/- 10bp exon/intron
- Sunt incluse toate variantele intronice profunde relevante, descrise în CentoMD® și HGMD®
- Acoperire: ≥ 99,5% din regiunile țintite acoperite la ≥ 20x
- Variantele uninucleotidice (SNV) de calitate inferioară și toate variantele de ștergere/insertie relevante sunt confirmate de secvențierea Sanger înaintea raportării
- **VNC incluse**
- Diagnostic rapid și precis cu timp de prelucrare de 15 zile lucrătoare
- **Specificitate de > 99,9% pentru toate variantele raportate**
- Testul nostru combină testarea genetică și biochimică pentru cel mai larg spectru de tulburări metabolice rare
- Testare biochimică complementară prin markeri biologici brevetati și analize ale activității enzimelor, atunci când este cazul
- Este suficient **doar 1 CentoCard®** pentru **toate** testele

### > Detalii de contact

Tel.: +49 (0)38180113 - 416 customer.support@centogene.com  
Fax: +49 (0)38180113 - 401 www.centogene.com

### Distribuitor România

www.centogene.ro | info@centogene.ro | +40 21 222 1652 | +40 722 226 280

CLIA #99D2049715

