

FIȘA PRODUSULUI

CentoGenome®

Secvențierea Intregului Genom (WGS)

Cu peste 7.000 de boli rare identificate din care aproximativ 80 % sunt legate de cauze genetice, diagnosticarea pacienților cu boli rare poate fi adesea dificilă – ducând la odiseea emoțională a diagnosticare lungă.

Cu Whole Genome Sequencing (WGS), aveți cel mai cuprinzător instrument genetic pentru a vă diagnostica pacienții cu cel mai înalt nivel de certitudine. Serviciul WGS al CENTOGENE – CentoGenome®, oferă o acoperire de neegalat a genomului uman, inclusiv regiunile codate, necodate și genomul mitocondrial și detectează aproape toate tipurile de variații genetice într-un singur test. Acest serviciu cuprinzător oferă nu numai o imagine mai completă, dar oferă, de asemenea, opțiuni de testare flexibile, adaptate nevoilor pacientului dvs., asociate cu sprijin pe tot parcursul vieții din partea liderului și a partenerului de încredere în diagnosticare. Cu CentoGenome, vă ajutăm să oferim pacienților răspunsurile de care au nevoie astăzi pentru un mâine mai bun.

Ați auzit despre cel mai nou program de completare multiomic? CentoGenome MOx — Prin combinarea testelor genetice și biochimice, oferim acum un diagnostic și mai rapid și mai precis al bolilor rare, metabolice și neurodegenerative. Mergem dincolo de genetică pentru un randament mai mare de diagnostic.

Avantajul CENTOGENE



Răspuns la întrebările dvs

Acoperire de neegalat a genomului și putere de diagnosticare într-un singur test, oferind o cale rapidă pentru diagnosticare și terapii optimizate



Expertiza noastră

Cele mai bune informații din clasă oferite de CENTOGENE Biodatabank, cel mai mare depozit de date din lume pentru boli rare și neurodegenerative



Angajamentul nostru

Sprijin pe tot parcursul vieții de către o echipă dedicată îmbunătățirii vieții pacienților cu boli rare

Acoperire de neegalat a genomului și putere de diagnosticare

CentoGenome oferă o acoperire de neegalat a genomului și include una dintre cele mai extinse game de variații genetice într-un singur test. CentoGenome este un instrument de diagnostic extrem de eficient - oferind randamente ridicate de diagnosticare pentru o varietate de afecțiuni genetice rare. 1.2 CentoGenome este deosebit de valoros la pacienții pentru care WES anterioare a produs rezultate negative, ultimele noastre studii arătând capacitatea sa de a rezolva până la 30 % din cazurile WES negative. Pentru mai multe informații, consultați tabelul de mai jos și consultați [pagina web CentoGenome](#).

Caracteristici cheie și performanță

ACOPERIRE UNIFORMA GENOMULUI NUCLEAR SI MITOCONDRIAL

- Intensitate medie > 30 x
- Acoperire foarte uniformă a întregului genom nuclear (> 20.000 de gene), Incluzând atât regiunile care codifică proteinele, cât și regiunile necodante, și genomul mitocondrial complet (37 de gene), cu > 97 % din genom acoperit la 10 x

DEPISTARE AVANSATĂ APROAPE TUTUROR TIPURILOR DE VARIATII ÎNTR-UN SINGUR TEST

- Detectare foarte sensibilă și specifică a SNV, InDels, CNV la nivel de exon la modificări la nivel citogenomic, SV complexe și ADNmt cu heteroplasmie 15 %
 - Sensibilitate
- | | |
|-------------------------------|----------|
| SNV și InDels (≤ 55 bp) | > 99,7 % |
| SV-uri/CNV-uri | > 98,0 % |
- Specificitatea > 99,9 % este garantată pentru toate variațiile raportate*

DETALII TEHNICE

- Tehnologia paired end de secvențiere de generație următoare (NGS) Illumina (2 x 150 bp)
- Genomul este fragmentat enzimatic, iar bibliotecile sunt generate folosind Kit Illumina Nextera DNA Flex, cu 100 – 110 Gb de date de secvențiere generate pentru fiecare pacient
- Genomul nuclear aliniat la GRCh37 / hg19 Ansamblul genomului uman
- Genomul mitocondrial aliniat la Secvența de referință Cambridge (rCRS) revizuită a ADN ului Mitocondrial uman (NC_012920)

Variațiile cu o singură nucleotidă; InDels: mici inserții/ștergeri; CNV-uri: variații ale numărului de copii; SV: variante structurale (include CNV); ADNmt: ADN mitocondrial * Variantele cu zigozitate de calitate scăzută și/sau neclară sunt confirmate prin metode ortogonale (de exemplu SNV-uri și InDels prin secvențiere Sanger; CNV-uri prin amplificarea sondei dependente de ligatura Multiplex, MLPA; reacție cantitativă în lanț a polimerazei, qPCR; sau microarray cromozomial), CMA)

Testare personalizată și suport pentru diagnosticare pe tot parcursul vieții

Oferim opțiuni flexibile de testare și servicii suplimentare pentru a oferi o analiză CentoGenome adaptată nevoilor pacientului dvs., cum ar fi WGS pentru sarcinile în curs cu anomalii fetale pentru diagnosticare prenatală, CentoGenome Prenatal și o soluție WGS multiomică, CentoGenome MOx, care integrează genomic și biochimic profund. perspective într-un singur test, permițând diagnosticarea precoce, un prognostic mai bun și tratamente optimizate pentru bolile rare și metabolice. Angajate să îmbunătățească viața pacienților, soluțiile noastre de testare CentoGenome sunt asociate cu suport de diagnosticare pe tot parcursul vieții printr-un program de reclasificare gratuit și proactiv, precum și cu o reanaliza la nivel de caz la prețuri accesibile.

Opțiuni și servicii suplimentare

TIMP DE RĂSPUNS	<ul style="list-style-type: none"> Regular: 20 de zile lucrătoare RAPID: 15 zile lucrătoare
TESTARE DESIGN*	Solo, Duo, Trio și Trio PLUS
ANALIZA LĂRGĂ A GENOMULUI VARIANTE STRUCTURALE	CentoArray® (analiza micromatricei cromozomiale, CMA)
DATE NEPRELUCRATE	Date brute disponibile gratuit pentru descărcare (fișiere FASTQ, BAM, VCF) împreună cu tabelul cu variante filtrate și adnotate (XLS) pentru cercetări ulterioare
RECLASIFICARE SI RE-ANALIZA PE PARCURSUL INTREGII VIETI	<ul style="list-style-type: none"> Reevaluare proactivă la nivel de variantă și reclasificare fără costuri suplimentare ** Reanaliza la nivel de caz și reinterpretare medicală la un cost accesibil în cazul rezultatelor incerte sau negative (adică, noi informații clinice, intervale de un an)
CENTOGENOME PRENATAL***	<ul style="list-style-type: none"> Testare accelerată și prioritizată (15 zile lucrătoare) special concepută pentru sarcinile în curs Include cultura celulară și teste de contaminare maternă eșantion prenatală
CENTOGENOME MOX	<ul style="list-style-type: none"> Integrează WGS cu testarea biochimică pentru tulburări metabolice moștenite (IMD) și angioedem ereditar (HAE); inclusiv biomarkeri propriitari, într-o singură soluție Testarea biochimică permite confirmarea ortogonală a accelerării bolii Indicat pacienților cu simptome complexe și suprapuse, de vârstă variată de debut și severitate sau simptome care sugerează IMD sau AEE (de exemplu, bebeluși și copii grav bolnavi care au nevoie de un diagnostic rapid, bebeluși cu rezultatele screening-ului anormale, pacienții cu simptome legate de afecțiuni neurologice etiologie necunoscută)

Suntem gata să mergem dincolo de genetică, să mergem dincolo de diagnosticare. Aflați acum mai multe despre soluțiile noastre multiomice: centogene.com/mox

* Solo: este testat doar pacientul index afectat; Duo: pacientul index și membrul familiei afectat sau neafectat sunt testați; Trio: pacientul index și doi membri ai familiei, afectați sau neafecțați sunt testați; PLUS: un membru suplimentar al familiei dincolo de Trio este testat. Analiza genomului mitocondrial se efectuează numai pentru pacientul index și probele maternale

** Mai multe detalii despre [Programul de reclasificare a variantelor](#)

*** Nu oferim analize CNV și genomului mitocondrial bazate pe WGS cu CentoGenome Prenatal datorită la limitarea tehnică. Mai multe detalii despre [testarea prenatală](#)

Cele mai bune rapoarte medicale și informații suplimentare

Atunci când aleg WGS-ul nostru, medicii, pacienții și partenerii se pot simți încrezători că vor primi o secvențiere de înaltă calitate combinată cu cele mai bune analize și interpretare a datelor, documentate în rapoarte medicale cuprinzătoare. Combinând datele fenotipului profunde cu datele genotipului folosind conducta noastră bioinformatică avansată și inteligența artificială, CENTOGENE identifică cu precizie și prioritizează variantele care cauzează boli pentru a oferi cele mai bune interpretări și raportări clinice din clasă. O echipă de geneticieni clinici cu înaltă pregătire și oameni de știință interpretează datele și verifică fiecare raport medical. Efectuăm teste suplimentare utilizând CENTOGENE Biodatabank pentru a confirma rezultatele și a valida patogenitatea variantei.

Rapoarte medicale și informații suplimentare de expertiză

PRINCIPALELE DESCOPERIRI	<ul style="list-style-type: none"> Constatări diagnostice legate de fenotipul pacientului <p>Constatări ale cercetării legate de fenotipul pacientului care oferă informații despre posibilele diagnostice în cazurile în care nu poate fi găsit un diagnostic definitiv</p>
CONSTATĂRI POTENTIALE SI RELEVANTE	<ul style="list-style-type: none"> Constatări fără legătură cu fenotipul pacienților care ar putea fi relevante din punct de vedere clinic pentru a ajuta închide lacunele diagnostice Lista variantelor pentru pacientul index legate de tulburări fără aparent se suprapun cu fenotipul descris și/sau variantele cu o zigozitate inconsecventă cu modul așteptat de moștenire
CONSTATĂRI SECUNDARE	<ul style="list-style-type: none"> Descoperiri opționale care nu au legătură cu fenotipul pacienților Variante acționabile din punct de vedere medical bazate pe Colegiul American de Genetică Medicală și Genomics (ACMG) ghiduri disponibile pentru toți indivizii testați
CONSTATĂRI DE TRANSPORT	<ul style="list-style-type: none"> Constatări opționale privind statutul de purtător care nu sunt legate de fenotipul pacienților potențial relevant din punct de vedere clinic pentru planificarea familială Lista variantelor de secvență pentru pacientul index clasificat ca patogen / probabil patogen în Banca de date CENTOGENE pentru gene selectate asociate cu boli mendeliane recesive severe și cu debut precoce
PERSPECTIVE SUPLIMENTARE	<p>Informații suplimentare susținute de Banca de date a CENTOGENE, care conține variante unice și date omice de la o gamă largă de etnii din peste 120 de țări, sunt folosite pentru a confirma rezultatele și a valida patogenitatea variantelor găsite.</p>

Mai multe detalii despre **Raportarea medicală** la CENTOGENE și **Carriership Findings** raportate în WGS și WES. Vă rugăm să rețineți că pentru cercetările de diagnosticare prenatală, constatările secundare și suplimentare nu sunt raportate.

Referințe: 1
Bertoli-Avella și colab. 2020, PMID: 32860008 2 Cheema și colab. 2020, PMID: 33083013

CONTACT: Lifeline Services srl

Distribuitor Centogene GmbH in Romania

+ 40 21 222 1652, +40 722 226 280
E-mail: info@centogene.ro