

## CentoMetabolic MOx

Mai multe raspunsuri Azi.

Mai multe optiuni Main.

PRODUS FOAIE

# CentoMetabolic MOx

Inherited metabolic disorders (IMD-uri) (tulburările metabolice mostenite) reprezintă un grup de afecțiuni rare cauzate de defecte genetice care perturbă metabolismul celular. Un număr tot mai mare de IMD sunt tratabile dacă sunt diagnosticate cât mai repede, dar pot deveni fatale fără o identificare promptă și precoce. Cu o abordare multiomică, putem oferi pacienților un diagnostic din timp evitând astfel testarea treptată — economisind atât timp cât și, resurse, și evitând creșterea rapidă a IMD.

Panel-ul multiomic CENTOGENE – **Centometabolic MOx** – a fost conceput pentru a testa o gamă largă de IMD-uri – integrare genetică și testare biochimică, inclusiv teste enzimatică, precum și o selecție de biomarkeri. Când variantele genetice relevante pentru pacientul dumneavoastră sunt detectate prin CentoMetabolic MOx, vom completa automat analiza cu biomarker și/sau testare enzimatică (dacă este cazul) și vom include rezultatele în raportul medical al pacientului. CentoMetabolic MOx vă oferă cele mai valoroase informații pentru decizii de diagnostic, prognostic și abordări terapeutice, stabilind opțiunile de tratament personalizate.

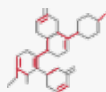
### The CENTOGENE Advantage

MOx

Panel-ul multiomic care integrează teste genetice și biochimice într-o singură soluție, pentru diagnosticarea rapidă și precisă a unei game largi de tulburări metabolice rare



Cele mai bune rapoarte medicale furnizate de CENTOGENE'S Biodatabank, cel mai mare depozit de date din lume pentru boli rare și neurodegenerative



Testarea biochimică pentru a sprijini clasificarea variantelor care duc la randamente mai mari de diagnosticare



O echipă de experți în interpretare clinică a bolilor rare

## Cine ar trebui să ia în considerare CentoMetabolic MOx?

Medicii care ofera diagnostice și tratamente pentru pacienții care se identifica după următoarele criterii:

- Tulburare metabolică suspectată
- Sugari cu simptome suprapuse, letargie, dureri abdominale, vărsături, icter sau acidoză metabolică
- Întârziere în dezvoltare
- Rezultate anormale ale screening-ului
- nou-născutului
- Sugarii internați într-o unitate de terapie intensivă neonatală (NICU), datorată unei epilepsii de origine neclara și tulburare de cunoaștere
- Simptome legate de condițiile neurologice de etiologie

## Ce gene și ce tulburări sunt vizate?

CentoMetabolic MOx vizează aproape 200 de IMD (tulburările metabolice moștenite). Conținutul și schita panel-ului se bazează pe expertiza și pe cunoștințele noastre medicale îmbunătățite în mod continuu despre tulburările metabolice rare, inclusiv pe cele mai recente descoperiri medicale.

Tabelul de mai jos arată distribuția genelor și a tulburărilor metabolice vizate, pe baza a 18 categorii de boli diferite:

TYPE OF METABOLIC DISORDERS COVERED	# GENES*	TYPE OF METABOLIC DISORDERS COVERED	# GENES
Congenital disorders of glycosylation and other disorders of protein modification	2	Disorders of carbohydrate metabolism	35
Defects in cholesterol and lipoprotein metabolism	2	Disorders of energy metabolism	6
Defects in hormone biogenesis or function	7	Disorders of fatty acid and ketone body metabolism	3
Disorder of phosphate, calcium, and vitamin D metabolism	3	Disorders of lipid and lipoprotein metabolism	8
Disorders in the metabolism of purines, pyrimidines, and nucleotides	6	Disorders of neurotransmitter metabolism	1
Disorders in the metabolism of trace elements and metals	6	Disorders of porphyrin and heme metabolism	8
Disorders in the metabolism of vitamins and (non-protein) cofactors	10	Disorders of the metabolism of sterols	16
Disorders of amino acid and peptide metabolism	33	Lysosomal disorders	48
		Peroxisomal disorders	16
		Porfirie și bilirubinemie	1

## Genes Included (206)

ABCA1, ABCB4, ABCC2, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ACAT1, ADA, AGA, AGL, AGPS, AGXT, ALAD, ALAS, ALDH4A1, ALDOA, ALDOB, ALG3, ALPL, ANTXR2, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOE, ARG1, ARSA, ARSB, ASAH1, ASL, ASS1, ATP7A, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, BTB, CBS, CD320, CETP, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CPOX, CPS1, CPT1A, CTNS, CTSB, CTSX, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DBT, DDC, DHCR7, DIABLO, DLX4, DNAJC5, DPYD, ENO3, ENPP1, EPHX2, ETHE1, FAH, FBPI, 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, GYGI, GYS1, GYS2, HCFC1, 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, MFSD8, MMAA, 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, SLCO1B1, SLCO1B3, SMPD1, SUMF1, TAT, TFR2, TPPI, UGT1A1, UMPS, UROD, UROS

## Testarea biomarkerilor și a enzimelor CENTOGENE - Trecând dincolo de genetică

Panel-ul CentoMetabolic MOx include biomarkeri și teste enzimatiche pentru peste 20 de tulburări metabolice. Biomarkerii servesc ca indicatori măsurabili ai proceselor patologice. Ei sunt de obicei legați direct de variantele genetice din anumite gene și pot prezice, diagnostica, monitoriza, și evalua severitatea afecțiunii. Măsurarea activității celulare a unei enzime poate, de asemenea, fi folosită ca instrument pentru diagnosticarea și monitorizarea unei boli, precum și pentru eficacitatea tratamentului.

Abordările noastre multiomic și bazate pe date ne permit să descoperim în mod continuu noi biomarkeri foarte specifici. Toți biomarkerii noi și testele biochimice relevante clinic pentru tulburările metabolice vor fi incluși în acest panel, crescând înțelegerea tulburărilor metabolice, accelerând calea de la diagnostic la tratamentul personalizat.

### Diseases and Complementary Enzymes

### Diseases and Complementary Biomarkers

#### Sfingolipidoze și Oligozaharidoze

- **Wolman boala**  
Acid lipaza
- **Pompe boala**  
Alfa- glucozidaza
- **Fucozidoza**  
Alfa- fucozidaza
- **Fabry boala**  
Alfa- galactozidaza
- **Alfa- manozoză**  
Alfa- manozidaza
- **Schindler/Kanzaki boala**  
Alfa-N- acetilgalactosaminidaza
- **Gaucher boala**  
Beta- glucocerebrozidaza
- **Tay-Sachs boala**  
Beta- hexosaminidaza
- **Betamanozoza**  
Beta- manozidaza
- **Sandhoff boala**  
Total- hexosaminidaza

#### neuronale Ceroid Lipofusinoza

- **Santavuori-Haltia boala**  
Palmitoil-proteină- tioesteraza
- **Jansky-Bielschowsky boala**  
Tripeptidil-peptidază

#### Mucopolizaharidoza

- **Hurler sindrom (MPS eu)**  
Alfa-L- iduronidază
- **Vânător sindrom (MPS II)**  
Iduronat-2- sulfaza
- **Sanfilippo sindrom B (MPS III B)**  
Alfa-N- acetilglucozaminidaza
- **Sindromul Morquio A (MPS IV A)**  
N-acetilgalactozamin-6-sulfat-sulfaza
- **Morquio sindrom B (MPS IV B)**  
Beta- galactozidaza
- **Maroteaux-Lamy sindrom (MPS VI)**  
Arilsulfataza B
- **Viclean sindrom (MPS VII)**  
Beta- glucuronidază

- **Gaucher boala**  
Glucosil-sfingozină (lyso-Gb1) \*\*
- **Fabry boala**  
Lizo-ceramidă trihexozidă  
(lyso-Gb3)
- **Niemann-Pick boala tip A/B/C**  
Lyso-SM- 509
- **Aromatic L-amino  
decarboxilază acidă  
(AADC) 3-O-metildopa  
(3-OMD)**

## Caracteristici Cheie și Performanță

MULTIOMIC APPROACH	206 gene, și peste 20 enzime și biomarkeri asociați cu mai mult decât 180 IMD-uri
COVERAGE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Intensitate medie ~200X</li> <li>• ≥ 99,5% regiuni vizate și acoperite la ≥ 20X</li> <li>• Pentru fiecare gena, toate variantele clinic relevante descrise în HGMD® – sunt acoperite de Biodata Bank – banca de biodate- CENTOGENE, incluzând variantele intronice și variantele reglementate</li> </ul>
IMPROVED INTERPRETATION	Informații suplimentare susținute de Biodata Bank CENTOGENE, care conțin variante de date unice și omice dintr-o gamă largă de etnii din peste 120 de țări, sunt utilizate pentru a confirma rezultatele și a valida patogenitatea variantelor găsite.
DELETII/ DUPLICARE	Este inclusă analiza NGS-bazată pe analiza CNV de înaltă rezoluție pentru a detecta deleții și dublările fără cost suplimentar. Deleții / dublările constituie între 5 – 10 % de variante cauzatoare de boli. Prin includerea analizei CNV, crește potențialul de a oferi cel mai precis diagnostic
SPECIFICITY	≥ 99,9 % garantat pentru toate variantele raportate. Variante cu o calitate scăzută și / sau cu o zigozitate neclară sunt confirmate de ortogonală metode (Sanger, MLPA, qPCR) ***
MATERIAL	≥ 1 CentoCard® – sau 4 ml sânge EDTA
TAT	15 zile lucratoare

\* Due to overlapping phenotypes, particular genes are listed in more than one category as they are associated with more than one disorder.

\*\* A method using Lyso-Gb1 is covered by US Patent No. 10,859,580, other pending US applications, and pending applications and patents in other jurisdictions.

\*\*\* MLPA: Multiplex ligation-dependent probe amplification; qPCR: quantitative polymerase chain reaction.