

CentoXome®
Transforma ani în zile

FIȘA PRODUSULUI

CentoXome®

Secvențierea Intregului Exom (WES)

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 diagnosticării lungi, și costisitoare.

Cu Whole Exome Sequencing (WES), aveți instrumentul de testare genetică la îndemână pentru a vă diagnostica pacienții în mai puțin timp, cu un nivel ridicat de certitudine. WES îmbunătățit de la CENTOGENE – CentoXome®, oferă o acoperire la îndemână, de înaltă calitate, uniformă, a întregului exom și a genomului mitocondrial și o acoperire aproape completă a tuturor regiunilor cunoscute cauzatoare de boli din întregul genom într-un singur test. Designul îmbunătățit al testului include cele mai actualizate cunoștințe științifice și perspective unice bazate pe cel mai mare depozit de date, din lume, pentru boli rare și neurodegenerative. Cu CentoXome, 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? CentoXome 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



Transformă-ți întrebările deschise în răspunsuri
Tehnologie superioară de la experții în testarea
omică pentru boli rare, combinată cu o acoperire clinică
remarcabilă și o putere de diagnostic de neegalat într-
un singur test



Transformă experiența noastră în avantajul tău.
Cele mai bune informații din clasă oferite de
CENTOGENE Biodatabank (Banca de Bio Date), cel mai
mare depozit de date din lume pentru boli rare și
neurodegenerative



Transformă-ne angajamentul în promisiunea ta
Sprijin pe tot parcursul vieții de către o echipă
dedicată pentru îmbunătățirea vieții pacienților cu boli
rare

Acoperire clinică remarcabilă și putere de diagnosticare

Proiectul și serviciul CentoXome oferă calitatea și performanța ideală de la liderul mondial și partenerul de încredere în diagnosticarea bolilor rare, cu o acoperire clinică remarcabilă și o putere de diagnosticare clinică de neegalat într-un singur test. Cuplând informațiile de la Banca de date CENTOGENE pentru boli rare și neurodegenerative cu tehnologia omică superioară, beneficiați de o abordare unică care crește randamentul diagnosticului cu până la 20% în comparație cu WES standard. 1–10

Caracteristici cheie și performanță

ACOPERIRE LARGĂ ȘI UNIFORMĂ A EXOMULUI ȘI GENOMULUI MITOCHONDRIAL

- Profunzime medie 100 x
- Acoperire foarte uniformă a întregului exom (~ 20.000 de gene), +/-10 bp limite exon-intron și genom mitochondrial complet (37 gene); cu ≥ 98,0 % regiuni țintă acoperite la 20 x

ACOPERIRE ÎMBUNĂTĂȚITĂ A REGIUNILOR CLINICE RELEVANTE

- ~ 8000 de gene asociate bolii (OMIM®, HGMD®, CENTOGENE Biobank), cu ≥ 99,0 % regiuni țintă acoperite la ≥ 20 x
- > 99,0 % din toate variantele cunoscute relevante din punct de vedere clinic în regiunile codificatoare și necodate (HGMD®, ClinVar, Banca de date bio CENTOGENE pentru boli rare și neurodegenerative)

TIPURI DE VARIANTE

- Detectarea foarte sensibilă și specifică a SNV-urilor, InDels, CNV-urilor de la nivel de exon la modificări de nivel citogenomic UPD*, și mtADN cu heteroplasmie ≥ 15,0%
 - Sensibilitatea
 - SNV și InDels (<55bp) >99.6%
 - CNV (≥3 exoni) >95.0%
- Specificitatea > 99,9 % este garantată pentru toate variantele raportate***

DETALII TEHNICE

- Tehnologia paired end de la Illumina de secvențiere de ultimă generație (NGS) (2x150 bp)
- Captură exom cu reactivi special proiectați pe baza Twist® HumanCore Exome, cu 18 – 20 Gb de date de secvențiere generate per pacient
- Genomul nuclear aliniat la GRCh37/hg19 Ansamblul genomului uman
- Genomul mitochondrial aliniat la secvența de referință Cambridge revizuită (rCRS) al ADN-ului mitochondrial uman (NC_012920)

SNV: variante cu un singur nucleotid; **InDels:** mici inserții/deleții; **CNV-uri:** variații ale numărului de copii; **UPD:** disomie uniparentală; **mtADN:** screening-ul ADN mitochondrial

UPD se realizează folosind un algoritm specific intern pentru următoarele regiuni cromozomiale bine-cunoscute relevante clinic: 6q24, 7, 11p15.5, 14q32, 15q11q13, 20q13 și 20

CNV > software-ul de detectare a sensibilității 950 %. pentru toate delețiile homozigote/hemizigote și mitochondriale, precum și delețiile/duplicările heterozigote și dublările homozigote/hemizigote care acoperă cel puțin trei exoni consecutivi

*** Variantele cu o calitate scăzută și/sau zigoză neclară sunt confirmate prin metode ortogonale (adică, SNV-uri și InDels de către Sanger); CNV-uri prin amplificarea sondei dependente de ligatură multiple, MLPA; reacție cantitativă a polimerazei în lanț, qPCR; sau microarray cromozomal, CMA)

Testare personalizată și suport pentru diagnosticare pe tot parcursul vieții

Oferim opțiuni flexibile de testare și servicii suplimentare pentru a asigura analiză CentoXome adaptată nevoilor pacientului dvs., cum ar fi WES pentru sarcinile în curs cu anomalii fetale pentru diagnosticare prenatală, CentoXome Prenatal și o soluție WES multiomică, CentoXome MOX, care integrează profund perspective exomice și biochimice într-un singur test, permițând diagnosticarea precoce, o prognoza mai bună și tratamente optimizate pentru bolile rare și metabolice. Oferite ca să îmbunătățească viața pacienților, soluțiile noastre de testare CentoXome sunt asociate cu suport de diagnosticare pe tot parcursul vieții printr-un program de reclasificare gratuit și proactiv, precum și o reanaliza la nivel de caz la prețuri accesibile.

Opțiuni și servicii suplimentare

TIMP PENTRU REZULTATE	• Obişnuit: 30 de zile lucrătoare - RAPID: 15 de zile lucrătoare
TIP DE TESTARE*	Solo, Duo, Trio și Trio PLUS
DATE NEPRELUCRATE (RAW)	Date brute disponibile gratuit pentru descărcare (fișiere FASTQ, BAM, VCF) împreună cu tabelul cu variante filtrate și adnotate (fișier XLS) pentru cercetări ulterioare
ANALIZA VARIANTELOR STRUCTURALE A GENOMULUI	CentoArray® (analiza micromatricei cromozomiale, CMA)
RECLASIFICARE SI RE-ANALIZA DE A LUNGUL VIETII	• Reevaluare și reclasificare proactivă la nivel de variantă fără costuri suplimentare ** • Reanaliza la nivel de caz și reinterpretare medicală la un cost accesibil în cazul rezultatelor incerte sau negative (adica, noi informatii clinice la intervale de 1 an)
CENTOXOM PRENATAL***	• Testare accelerată și prioritizată (<15 zile lucrătoare) special concepută pentru sarcini în curs • Include cultura celulară și testarea contaminării materne
CENTOXOME MOX	• Integrează WES cu testarea biochimică pentru tulburări metabolice ereditare (IMD) și angioedem ereditar (HAE), inclusiv biomarkeri proprietari, într-o singură soluție • Testarea biochimică permite confirmarea ortogonală a bolii accelerând calea de diagnostic prin evitarea testării treptate • Indicat pentru pacienții cu simptome complexe și suprapuse, vârstă variată de debut și severitate sau simptome care sugerează IMD sau AEE (de exemplu, bebeluși și copii grav bolnavi care necesită un diagnostic rapid, bebeluși cu rezultate anormale ale screening-ului nou-născuților, pacienți cu simptome legate de afecțiuni neurologice cu 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 neafectați sunt testați; PLUS: un membru suplimentar al familiei dincolo de Trio este testat. Analiza genomului mitocondrial se efectuează numai pentru pacientul index și probele materne

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

*** Nu oferim analize CNV și genomului mitocondrial bazate pe WES cu CentoXome Prenatal din cauza limitărilor tehnice. Mai multe detalii despre [testarea prenatală](#)

Cele mai bune rapoarte medicale și informații suplimentare

Atunci când aleg serviciile noastre WES, pacienții, medicii 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 calea 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 și folosim Biodatabank a CENTOGENE pentru a confirma rezultatele și a valida patogenitatea variantelor.

Rapoarte medicale și informații suplimentare de expertiză

PRINCIPALELE REZULTATE

- Constatări diagnostice legate de fenotipul pacienților
- Constatările cercetării legate de fenotipul pacienților care oferă informații despre posibilele diagnostice în cazurile în care nu poate fi găsit un diagnostic definitiv

CONSTATARI

- Constatări fără legătură cu fenotipul pacienților care ar putea fi relevante din punct de vedere clinic pentru a ajuta la determinarea unui diagnostic

POTENTIAL

RELEVANTE

- Lista variantelor pentru pacientul indicat, legate de tulburări fara suprapunere cu fenotipul descris și/sau variantele cu o zigozitate inconsecventă cu modul așteptat de moștenire

CONSTATĂRI SECUNDARE

- 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 PURTĂTOR

- 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 secvențe pentru pacientul indicat clasificate ca patogene/probabil patogene în Banca de date CENTOGENE pentru gene selectate și asociate cu boli mendeliane recesive severe și cu debut precoce

PERSPECTIVE SUPLIMENTARE

Informații suplimentare susținute de CENTOGENE Biodatabank, care conține variante unice curate și date omice dintr-o gamă largă de etnii din peste 120 de țări, sunt folosite pentru a confirma rezultatele și a valida patogenitatea variațiilor găsite.

Mai multe detalii despre **Raportarea Medicală** la CENTOGENE și **constatările privind transportul** raportate în WGS și WES. Vă rugăm să rețineți că, pentru cercetarea de diagnosticare prenatală, transportul secundar și suplimentar nu este raportat.

Referințe 1

Cheema și colab. 2020, PMID: 33083013 2 Clark și colab. 2018, PMID: 30002876 3 Date la dosar la CENTOGENE 4 Gross et al. 2018, PMID: 30293986 5 Posey et al. 2019, PMID: 31234920 6 Schon et al. 2020, PMID: 32674947 7 Scuffins et al. 2021, PMID: 33495530 8 Stark i colab. 2016, PMID: 26938784 9 Trujillano et al. 2017, PMID: 27848944

¹⁰ Wagner i colab. 2019, PMID: 31059585