



Panel NGS
O abordare țintită pentru
Testarea Tulburărilor
Genetice

Panel NGS

BENEFICIAȚI DE EXPERTIZA NOASTRĂ MEDICALĂ ȘI DE TESTAREA GENETICĂ SIMPLIFICATĂ

CENTOGENE este pe deplin angajat să ofere cele mai bune soluții de diagnostic posibile pacienților noștri și familiilor acestora. Ne străduim să încorporăm cele mai recente descoperiri interne și cercetări medicale în produsele noastre pentru a îmbunătăți și ușura odiseea diagnosticului pacienților cu boli rare. Pentru a reflecta cunoștințele în creștere rapidă a asociațiilor complexe ale asociațiilor genă-boală și pentru a maximiza sensibilitatea clinică, am actualizat și am reproiectat semnificativ studiile noastre de gene Next Generation Sequencing (NGS).

Compoziția genică a fiecărui grup a fost revizuită pentru a include cele mai recente descoperiri genetice și pentru a oferi cea mai înaltă certitudine clinică. În plus, am redus la minimum complexitatea și am eliminat redundanța din portofoliul Studiului prin crearea analizelor de diagnosticare cuprinzătoare, direcționate pe fenotip. Acestea includ toate genele relevante necesare pentru diagnosticul diferențial al sindroamelor cu fenotip suprapus - permițând diagnosticarea bolilor care altfel ar fi omisă. Această îmbunătățire crește utilitatea clinică, reduce riscurile alegerii studiului, crește eficiența costurilor și, în cele din urmă, simplifică procesul de diagnosticare.

Atunci când alegeți unul dintre studiile noastre NGS, pacienții dumneavoastră vor primi o secvențiere de înaltă calitate, cea mai bună analiză și interpretare a datelor din clasă, precum și rapoarte medicale cuprinzătoare – simplificând semnificativ procesul de diagnosticare pentru dumneavoastră și pacienții dumneavoastră. Ca întotdeauna, Echipa de asistență pentru clienți a CENTOGENE este disponibilă pentru a răspunde la întrebări și pentru a ajuta în procesul de diagnosticare în orice mod posibil.

CONTINUT

		CARDIOVASCULAR	9
		DERMATOLOGIE	10
		DISMORFOLOGIE	11
		URECHE, NAS SI GAT	13
		ENDOCRINOLOGIE	14
		HEMATOLOGIE	16
		IMUNOLOGIE.....	18
		TULBURĂRI METABOLICE	19
		NEFROLOGIE	24
		NEUROLOGIE	26
		ONCOLOGIE	35
		OFTALMOLOGIE	41
		OSTEOLOGIE.....	42
		PNEUMOLOGIE	43
		SĂNĂTATE REPRODUCTIVĂ	44

Specificatiile Panelului

PANEL CENTOGENE	99,0 % regiuni vizate acoperite la 20 x. Pentru fiecare genă, sunt acoperite toate variantele de nucleotidă unică descrise în HGMD® și CENTOGENE Biodatabank, inclusiv variantele intronice profunde și relevante.
SPECIFICITATE	99,9 % garantat pentru toate variantele raportate. Variantele cu zigozitate de calitate scăzută și/sau neclară sunt confirmate prin metode ortogonale (Sanger, MLPA, qPCR).
TESTELE COMPLEMENTARE	Unele studii pot fi consolidate cu teste auxiliare, cum ar fi expansiuni repetate, MLPA sau Sanger Sequencing pentru a acoperi gene/regiuni care nu pot fi examinate de tehnologia actuală de secvențiere.
GENE	Pentru o prezentare completă a genelor incluse, vă rugăm să vizitați: centogene.com/ngs-Panels
DELETII/DUPPLICARE	Variațiile numărului de copii bazate pe NGS (CNV) sunt detectate cu o sensibilitate de peste 95,0 % pentru toate suprimările homozigote și stergerile/duplicările heterozigote care se întind pe cel puțin trei exoni consecutivi. CNV heterozigote care se întind pe mai puțin de trei exoni nu pot fi detectați în mod fiabil sunt, prin urmare, excluse din analiza de rutină și vor fi inspectate și raportate numai după indicații medicale sau tehnice.
MITOCHONDRIAL GENOMUL	Testarea mitocondrială de înaltă calitate este acum inclusă pentru Panelul în care simptomele pot fi cauzate de mutația ADN mitocondrial.

RAPORTAREA

Variantele patogene și probabile patogene sunt raportate urmând ghidurile de clasificare ACMG. Variante cu semnificație incertă (VUS) nu sunt raportate în niciunul dintre următoarele cazuri: fenotipul(uri) descris(e) este explicat(e) prin varianta(ele) patogen(e) detectat(e) sau probabil patogen(e); VUS detectat nu are legătură cu fenotipul(uri) descris(e) pacientului sau membrilor familiei; lipsa informațiilor clinice suficiente; și în Panelurile noastre oncogenetice.

MATERIAL CERAT

1 CentoCard® *

TAT

25 de zile

* Cu excepția: Studiul de tumori somatice și solide BRCA1, BRCA2, unde materialul solicitat este țesut FFPE (bloc sau secțiuni) sau țesut tumoral proaspăt. Pentru mai multe detalii despre materialele acceptate, vă rugăm să verificați: [centogene.com / how-to-order](https://centogene.com/how-to-order)

Declinare a răspunderii: Datorită dezvoltării continue în portofoliul nostru de produse, numerele genelor din panourile noastre pot fi modificate fără notificare prealabilă. Lista sindroamelor și tulburărilor comune acoperite nu este exhaustivă. Pentru cea mai actualizată listă a genelor incluse și a fenotipurilor corespunzătoare, vă rugăm să vizitați: centogene.com/diagnostics/ngs-Panels



PANEL CENTOGENE

CentoCardio

Gene: 327

CentoCardio include cele mai relevante gene pentru aritmii, boli cardiace congenitale și cardiomiopatii. Sindromurile au inclus: QT lung și scurt, sindromul Brugada, tahicardie ventriculară polimorfă catecolaminergică, cardiomiopatii dilatate și hipertrofice și malformații cardiace congenitale. În plus, acest Panel include anomalii vasculare, cum ar fi dolicoectazie și telangiectazie hemoragică ereditară.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire Analiza CNV inclusă
analiza mtDNA inclusă

SINDROMURILE ȘI TULBURĂRI LE COMUNE ACOPERITE

- Cardiomiopatie ventriculară dreaptă aritmogenă
- Sindromul Brugada
- Tahicardie ventriculară polimorfă catecolaminergică
- Malformații cardiace congenitale
- Cardiomiopatie dilatativă
- Dolicoectazie
- Sindromurile de aritmie ereditară
- Telangiectazii hemoragice ereditare
- Sindromul de heterotaxie
- Cardiomiopatie hipertrofică
- Hipomagnezemie
- Sindromul QT lung
- Sindromul QT scurt



CentoSkin

Gene: 152

CentoSkin este testul nostru de diagnostic pentru pacienții care prezintă afecțiuni ale pielii. Studiul nostru include gene pentru hipotricoză, epidermoly sis bullosa și ihtioză congenitală, printre altele. În plus, Testele CentoSkin pentru albinism și alte afecțiuni similare, anomalii de pigmentare, cum ar fi sindromul Hermasky-Pudlak, sindromul Griscelli și sindromul Waardenburg. Pentru melanom, vă rugăm să verificați secțiunea noastră de oncologie.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire analiza CNV inclusă

- Albinism oculocutanat
- Sindromul Chediak-Higashi
- Ihtioză congenitală
- Cutis laxa
- Epidermoliza buloasă
- Sindromul Griscelli
- Sindromul Hermasky-Pudlak
- Ihtioza extinsă
- Hipotricoză non-sindromică
- Sindromul Waardenburg



CENTOGENE PANEL

SINDROMURILE ȘI TULBURĂRILE COMUNE ACOPERITE

CentoDismorf

Gene: 776

CentoDysmorph este conceput pentru a ajuta medicii să diagnosticheze pacienții care suferă de un sindrom dismorfic. Panelul include craniosinostoza, tulburările cranio-faciale, despicătura/palatina buzei, encefalia holopros, sindromul Waardenburg, boala Hirschsprung, lisencefalia și tulburările de malformație cerebrală, printre altele.

În plus, CentoDysmorph include gene legate de RASopatii. RASopatiile sunt un grup de sindroame genetice cauzate de mutații ale liniei germinale ale genelor care codifică componente sau regulatori ai căii RAS / protein kinazei activate de mitogen (MAPK). Acest Panel include gene legate de neurofibromatoza de tip 1, sindromul Noonan, sindromul Noonan cu lentigine multiple, sindromul malformații capilare-malformații arteriovenoase, sindromul Costello, sindromul cardio-facio cutanat și sindromul Legius, printre altele.

Scleroza tuberoasă și sindromul McCune Albright sunt incluse pentru diagnosticul diferențial.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire Analiza CNV inclusă
analiza mtDNA inclusă

- Sindromul Bardet-Biedl
- Sindrom cardiofaciocutanat
- Malformații cavernoase cerebrale
- Ciliopatii
- Despicătură de buză și palatina
- Sindromul Coffin-Siris
- Sindromul Cornelia de Lange
- Displaziile scheletice ciliopatice
- Craniosinostoză și tulburări cranio-faciale
- Sindromul de heterotaxie
- Boala Hirschsprung
- Holoprosencefalie
- Sindromul Klippel-Feil
- Lisencefalie și malformație cerebrală
- Sindromul Meckel
- Displazia metafizară
- Microsindrom
- Spectru microftalmie / anoftalmie / colobom
- Displazie epifizară multiplă
- Neurofibromatoza
- Sindroame Noonan-RASopatii
- Sindromul Seckel
- Displazia scheletică extinsă
- Sindromul Stickler
- Scleroza tuberculoasă
- Sindromul Waardenburg



DISMORFOLOGIE

CENTOGENE PANEL

Țesut conjunctiv și înrudit

Panelul de tulburări

Gene:76

Panelul nostru de țesut conjunctiv și tulburări asociate oferă o evaluare într-un singur pas a mai multor gene pentru a detecta diferite tulburări cu fenotipuri similare, cum ar fi sindromul Marfan, Loeys-Dietz, cutis laxa, Ehlers-Danlos, sindromul Stickler și anevrismul și disecția de aortă toracică familială. .

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire analiza CNV inclusă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Cutis laxa
- Sindromul Ehlers-Danlos
- Anevristm și disecție de aortă toracică familială
- Sindromul Loeys-Dietz
- Sindromul Marfan
- Osteogeneza imperfectă
- Sindromul Stickler



CENTOGENE PANEL

CentoHear

Gene: 196

Pierderea auzului este o afecțiune frecventă la copii, care afectează 1 din 100 de născuți vii. În mai mult de 50,0% din cazuri, există o cauză genetică pentru această tulburare, dintre care 70,0% suferă de hipoacuzie non-sindromică. CentoHear include gene asociate cu hipoacuzie sindromică și non-sindromică. Atât genele autozomale recesive, cât și genele dominante sunt incluse în Panel. În plus, CentoHear include câteva alte sindromuri, cum ar fi Alport, Pendred, Waardenburg, Usher și branchio-oto-renal, printre altele.

25 zile TAT; 99,0 %
20 x acoperire analiza
CNV inclusă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Sindromul Alport
- Sindromul Coffin-Lowry
- Surditate autosomal recesivă și dominantă
- Pierderea auzului non-sindromică
- Sindromul Pendred
- Sindromul Perrault
- Sindromul Pfeiffer
- Pierderea auzului senzorieural
- Sindromul Stickler
- Pierderea auzului sindromică
- Sindromul Usher
- Sindromul Waardenburg
- Sindromul Wolfram



ENDOCRINOLOGIE

CENTOGENE PANEL

Panelul pentru diabet și obezitate

Gene: 265

Panelul nostru de diabet și obezitate este recomandat pacienților cu anomalii în metabolismul glucozei, cum ar fi hipoglicemia hiperinsulinemică, diabet neonatal, MODY, diabet la adulți și hipercolesterolemie familială, precum și pacienților care prezintă rezistență la insulină, de la usoara până la severa (Donohue sindrom) și pentru pacienții cu hiperinsulinism familial. Tulburările cauzate de erori de imprimare sau disomie uniparentală, cum ar fi diabetul zaharat neonatal tranzitoriu legat de 6q24 și sindromul Beckwith Wiedemann, nu sunt detectate în acest Panel.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire Analiza CNV inclusă MLPA:
15q11

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Sindromul Bardet-Biedl
- Boala congenitală de glicozilare
- Hiperinsulinism congenital
- Hipotiroidism congenital
- Diabet insipid
- Deficiență de hormon de creștere
- Hipercolesterolemie familială
- Hipoglicemie
- Diabetul cu debut la maturitate al tinerilor
- Diabetul neonatal
- Obezitatea
- Cancer pancreatic
- Pancreatită

Pancreatită

Gene: 29

Pancreatita noastră include gene asociate cu pancreatita cronică și gene suplimentare pentru diagnosticul diferențial; sunt incluse și genele asociate cu cancerul pancreatic.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire analiza CNV inclusă



CENTOGENE PANEL

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

Panelul hiperplaziei suprarenale congenitale

Gene: 12

Panelul nostru pentru hiperplazia suprarenală congenitală (CAH) este conceput pentru pacienții suspecți de CAH. CAH este un grup de afecțiuni moștenite caracterizate prin funcționarea necorespunzătoare a glandelor suprarenale, ducând la producția anormală de hormoni steroizi, cum ar fi cortizolul sau aldosteronul. Studiul nostru include analiza genei CYP21A2, care codifică enzima 21-hidroxilază. Peste 90,0% din cazurile de CAH sunt cauzate de o deficiență a acestei enzime.

- Hiperplazia suprarenală congenitală
- Boala nodulară pigmentată a corticosuprarenalei

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire
Analiza CNV inclusă MLPA: CYP21A2

Secvențierea Sanger: CYP21A2



HEMATOLOGIE

CENTOGENE PANEL

Panelul de coagulare a sângelui

Gene: 112

Panelul nostru de coagulare a sângelui conține gene pentru a diagnostica trombofilia, trombocitopenia, telangiectazia hemoragică ereditară, sindromul ARC, sindromul Hermasky-Pudlak, tulburările factorilor de coagulare, hemofilia și tulburările legate de trombocite.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire

Analiza CNV inclusă

Analiza mutației vizate pentru F8 pentru a detecta inversarea intronului 1 și intronul 22A inclus

SINDROME ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Afibrinogenemie
- Sindromul de artrogripoză-disfuncție renală-colestază
- Tulburări ale factorului de coagulare
- Hemofilie
- Angioedem ereditar
- Telangiectazii hemoragice ereditare
- Sindromul Hermasky-Pudlak
- Tulburări legate de trombocite
- Sindromul Shwachman-Diamond
- Trombocitopenie
- Trombofilie



CENTOGENE PANEL

Panelul de insuficiență medulară / anemie

Gene: 212

Panelul nostru de insuficiență medulară/anemie este destinat pacienților cu anomalii la mai mult de două tipuri de celule sanguine (globule roșii, globule albe și trombocite) care prezintă simptome de letargie, infecții recurente, sângerări excesive, pigmentare anormală, spline mărite, și malignități. Unele tulburări specifice detectate cu acest panel sunt limfohistiocitoza hemofagocitară, sindromul Seckel, trombocitopenia, anemia Fanconi, diskatoza congenită, sindromul Shwachman Diamond precum și alte tipuri de anemii, cum ar fi talasemia alfa și beta, siclemia, anemia sferocitosică, anemia congenitală congenitală, anemie sideroblastică și diseritropoietică.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire analiza CNV inclusă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Tulburări de sângerare
- Sindromul insuficienței măduvei osoase
- Anemia diseritropoietică congenitală
- Anemia sideroblastică congenitală
- Anemia Diamond-Blackfan
- Anemia Fanconi
- Anemii hemolitice
- Limfohistiocitoză hemofagocitară
- Sferocitoză ereditară
- Anemia megaloblastică
- Sindromul Seckel
- Sitosterolemie
- Trombocitopenie



CENTOGENE PANEL

CentoImmuno

Gene: 330

CentoImmuno este soluția noastră pentru imunodeficiență și tulburări severe de imunodeficiență combinată (SCID). Panelul nostru include gene care vizează imunodeficiența combinată severă, neutropenia congenitală, deficitul primar de anticorpi, deficiența imună variabilă comună, boala granulomatoasă cronică, limfoproliferative autoimune, afibrinogenemia, sindromul hemolitic uremic.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire analiza CNV inclusă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Agamaglobulinemie
- Sindrom limfoproliferativ autoimun
- Imunodeficiență combinată severă cu celule B negative
- Imunodeficiență combinată severă pozitivă pentru celule B
- Sindromul limfocitelor goale
- Boala cronică granulomatoasă
- Deficiență imunitară variabilă comună
- Deficiență de complement
- Afibrinogenemie congenitală
- Sindroame de neutropenie congenitală
- Sindromul Hermasky-Pudlak
- Sindrom hemolitic-uremic
- Susceptibilitatea mendeliană la bolile micobacteriene
- Sindromul febrei periodice
- Deficit primar de anticorpi
- Dischinezie ciliară primară
- Imunodeficiențe primare (PID)
- Psoriazis
- Imunodeficiență combinată severă



CENTOGENE PANEL

CentoICU®

Gene: 856

CentoICU® este un NGS Panel cuprinzător care include gene selectate în mod explicit pentru testarea genetică a nou-născuților în stare critică și a copiilor sub 24 de luni din unitățile de terapie intensivă (ICU). Este conceput pentru a aborda mai multe afecțiuni genetice care pot fi prezente în perioada nou-născutului sau a copilăriei timpurii, multe având fenotipuri suprapuse și implicații imediate pentru inițierea tratamentului. Acesta permite clinicienilor să utilizeze un singur test pentru a oferi un diagnostic precis al bolilor asociate nou-născutului folosind pete de sânge uscat.

15 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire
Opțiune FAST: 10 zile TAT

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Sindromul Alagille
- Alfa-talasemie
- Deficit de arginază
- Beta-talasemie
- Deficit de biotinidază
- Boala ganglionilor bazali care răspunde la biotină-tiamină
- Deficit de carnitină
- Hipotiroidism congenital
- Fibroza chistica
- Distonie DOPA sensibilă
- Deficit de factor VII
- Deficit de transportor de glucoză 1
- Acidemie glutarica tip 1
- Intoleranță ereditară la fructoză
- Deficit de holocarboxilază sintetază
- Boala urinei cu sirop de arțar (MSUD)
- Hiperglicemie non cetotică
- Fenilcetonurie
- Boala Pompe
- Deficit primar de coenzimă Q10
- Deficit de piridoxamină 5 fosfat oxidază
- Epilepsie dependentă de piridoxină
- Deficit de piruvat carboxilază
- Complex de scleroză tuberculoasă
- Tirozinemia tip I
- Deficiență VLCAD



TULBURĂRI METABOLICE

CENTOGENE PANEL

CentoIEM

Gene: 744

Erorile înnașcute de metabolism (IEM) afectează în mare măsură bolile umane. CentoIEM este un studiu de gene metabolice și hepatice care analizează o serie de tulburări diferite și conține gene responsabile pentru diverse fenotipuri, inclusiv metabolismul intermediar, cum ar fi aminoacidopatiile, aciduriile organice, tulburările ciclului ureei, intoleranța la zahăr, tulburările mentale și porfirii, printre alții. Gene legate de procesele energetice citoplasmatică și mitocondrială și metabolismul care afectează organele celulare, cum ar fi sinteza lizozomală, peroxizomală, glicozilare și colesterolului sunt de asemenea incluse.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire Analiza CNV inclusă
analiza mtDNA inclusă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Sindromul Aicardi-Goutieres
- Lipofuscinoza ceroidă
- Boala congenitală de glicozilare
- Hipercolesterolemie familială
- Tulburare de oxidare a acizilor grași
- Boala ficatului gras
- Boala de depozitare a glicogenului
- Limfohistiocitoză hemofagocitară
- Hemocromatoză ereditară
- Sferocitoză ereditară
- Sindromul Leigh și encefalopatia mitocondrială
- Leucodistrofie și tulburări de biogeneză a peroxizomilor
- Sindromuri de lipodistrofie
- Ciroză hepatică
- Boala de depozitare lizozomală
- Mucopolizaharidoza
- Neurodegenerare cu acumulare de fier în creier
- Hiperlipidemie non-cetotică



CENTOGENE PANEL

CentoMetabolicMOx

Gene: 206

CentoMetabolic® a fost dezvoltat special pentru pacienții suspecți de a avea o tulburare metabolică sau care prezintă simptome complexe, suprapuse, o criză metabolică sau afecțiuni neurologice de etiologie necunoscută. Oferă timp de răspuns scurt – vizează pacienții în stare critică din NICU / PICU. Acesta folosește o abordare multiomică prin includerea testării activității enzimatic, acolo unde este cazul, precum și o selecție proprie de biomarkeri care este actualizată continuu.

15 zile TAT; 99,5 % 20 x acoperire
Analiza CNV inclusă Testare biochimică
complementară prin biomarkeri proprietari și teste de activitate
enzimatică, dacă este cazul

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Tulburări congenitale de glicozilare și alte tulburări de modificare a proteinelor
- Defecte ale metabolismului colesterolului și lipoproteinelor
- Defecte de biogeneză sau funcție hormonală
- Tulburare a metabolismului fosfatului, calciului și vitaminei D
- Tulburări în metabolismul purinelor, pirimidinelor și nucleotide
- Tulburări în metabolismul oligoelementelor și metalelor
- Tulburări în metabolismul vitaminelor și cofactori (neproteici).
- Tulburări ale metabolismului aminoacizilor și peptidelor
- Tulburări ale metabolismului glucidic
- Tulburări ale metabolismului energetic
- Tulburări ale metabolismului acizilor grași și ai corpurilor cetonice
- Tulburări ale metabolismului lipidelor și lipoproteinelor
- Tulburări ale metabolismului neurotransmițătorilor
- Tulburări ale metabolismului porfirinei și hemului
- Tulburări ale metabolismului sterolilor
- Tulburări lizozomiale
- Tulburări peroxizomale
- Porfirie și bilirubinemie



TULBURĂRI METABOLICE

CENTOGENE PANEL

CentoMito Comprehensive

Gene: 451

CentoMito Comprehensive acoperă întregul genom mitocondrial cu detectarea heteroplasmiei până la 15,0 % și teste pentru gene nucleare legate de bolile mitocondriale.

Bolile mitocondriale sunt afecțiuni genetice care apar atunci când mitocondriile nu reușesc să producă suficientă energie pentru celulă. Mutațiile genetice legate de mitocondrii provoacă simptome în principal în organe, care consumă cantități mari de energie. Aceste organe includ ochiul, rinichii, pancreasul, sângele, urechea internă, colonul, scheletul mușchi, inimă și creier.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire 15,0 % heteroplasmia mitocondrială poate fi detectată cu încredere Analiza CNV inclusă

Genomul CentoMito

Gene: 37

Genomul CentoMito include gene mitocondriale. Genele nucleare legate de bolile mitocondriale nu sunt incluse.

25 zile TAT; 97,0 % 200 x acoperire 15,0 % heteroplasmia mitocondrială poate fi detectată cu încredere Analiza CNV inclusă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Oftalmoplegie externă cronică progresivă
- Sindromul Kearns-Sayre
- Sindromul Leigh și sindromul Leigh moștenit matern
- Tulburări mitocondriale
- Encefalomiopatie mitocondrială, acidoză lactică și episoade asemănătoare accidentului vascular cerebral
- Epilepsie mioclonică cu fibre roșii zdrențuite
- Encefalomiopatie miogastrointestinală
- NARP
- Hepatopatii mitocondriale neonatale
- Sindromul Pearson

- Oftalmoplegie externă cronică progresivă
- Sindromul Kearns-Sayre
- Neuropatie optică ereditară Leber
- Sindromul asemănător Leigh
- Sindromul Leigh
- Tulburări mitocondriale
- NARP



CENTOGENE PANEL

Panelul pentru diabet și obezitate

Gene: 265

Panelul nostru de diabet și obezitate este recomandat pacienților cu anomalii în metabolismul glucozei, cum ar fi hipoglicemia hiperinsulinemică, diabet neonatal, MODY, diabet la adulți și hipercolesterolemie familială, precum și pacienților care prezintă rezistență la insulină, de la spectrul ușor până la cel sever (Donohue). sindrom) și pentru pacienții cu hiperinsulinism familial. Tulburările cauzate de erori de imprimare sau disomie uniparentală, cum ar fi diabetul zaharat neonatal tranzitoriu legat de 6q24 și sindromul Beckwith Wiedemann, nu sunt detectate în acest Panel.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire Analiza CNV inclusă MLPA:
15q11

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Sindromul Bardet-Biedl
- Boala congenitală de glicozilare
- Hiperinsulinism congenital
- Hipotiroidismul congenital
- Diabet insipid
- Hipercolesterolemie familială
- Deficiență de hormon de creștere
- Hipoglicemie
- Diabetul cu debut la maturitate al tinerilor
- Diabetul neonatal
- Obezitatea



Panelul Sindromului Hemolitic Uremic Atipic

Gene: 25

Panelul nostru de sindrom hemolitic uremic atipic conține gene pentru diagnosticul molecular al acestui sindrom.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire Analiza CNV a inclus MLPA: CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5

- Sindrom hemolitic uremic atipic
- Acidurie metilmalonica si homocistinurie



CENTOGENE PANEL

CentoNephro

Gene: 502

Aproximativ 10,0% din populația lumii este afectată de boli renale cronice. Progresele în tehnicile genetice oferă perspective asupra diagnosticului bolilor renale, patogenzei și terapiei. CentoNephro oferă un instrument cuprinzător de screening pentru cele mai răspândite afecțiuni ereditare ale rinichilor, inclusiv: sindromul alport, Panelul de acidoză tubulară renală, Panelul de glomerulonefroză focală și hiperoxaluria primară, printre altele. CentoNephro acoperă, de asemenea, grupul de tulburări care cauzează disfuncția cililor, inclusiv sindromul Joubert, Bardet-Biedl, sindromul COACH, diskinezia ciliară primară, sindromul Meckel, displazia scheletică, situs inversus și heterotaxie, printre altele. **Analiza PKD1** nu este inclusă în acest Panel.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire
analiza CNV inclusă

CentoNephro Plus

Gene: 503

Dacă se suspectează boala polichistică a rinichilor, se recomandă CentoNephro Plus, care include toate genele din analiza CentoNephro și PKD1.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire
Analiza CNV inclusă MLPA: PKD1

Secvențierea Sanger: PKD1

* Tulburare acoperită numai de CentoNephro Plus

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Sindromul Alport
- Sindromul Bardet-Biedl
- Sindromul Bartter
- Deficit combinat de hormoni hipofizari
- Glomeruloscleroza segmentară focală
- Sindromul de heterotaxie
- Hipogonadism hipogonadotrop
- Colestază intrahepatică
- Sindromul Joubert
- Sindromul Kallmann
- Amauroza congenitală Leber
- Sindromul Meckel
- Nefronoftiză
- Sindrom nefrotic
- Hepatopatii mitocondriale neonatale
- Boală polichistică de rinichi
- Pseudohipoaldosteronism
- Dischinezie ciliară primară
- Acidoză tubulară renală
- Disgeneza tubulară renală
- Displazie scheletică
- Ciliopatie scheletică



Panelul de ataxie / Paraplegie spastică

Panelul nostru de ataxie/paraplegie spastică include gene relevante pentru tulburările neurologice ereditare caracterizate prin ataxie și paraplegie spastică, inclusiv ataxie spinocerebeloasă (dominantă și recesivă), ataxie cerebeloasă, ataxie episodică și ataxie pontocerebeloasă. Aceste tulburări au în mod normal simptome suprapuse și pot fi diferențiate clar doar prin testarea genetică moleculară. În mod tradițional, ataxiile și paraplegia spastică au fost clasificate în categorii separate. Cu toate acestea, informațiile recente arată că aceste boli au în comun gene, căi și mecanisme și, prin urmare, Panelul nostru acoperă ambele sindroame și implică spectrul bolilor ataxie-spasticitate. Panelul de ataxie/paraplegie spastică nu este doar cea mai bună opțiune pentru pacienții care prezintă dezechilibru de mers și mers necoordonat, ci și pentru pacienții care prezintă tulburări spastice de mers, slăbiciune spastică și hiperreflexie sau oricare dintre combinații.

Cele mai frecvente forme de ataxie moștenită sunt cauzate de mutații repetate de expansiune, prin urmare versiunea cuprinzătoare a Panelului nostru include analiza repetată a expansiunii.

Panelul Ataxie / Paraplegie Spastică

Gene: 482

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire

Analiza CNV inclusă analiza mtDNA inclusă

Comprehensive Panel paraplegie spastică /Ataxie

Gene: 493

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire

Analiza CNV inclusă analiza mtDNA inclusă Repetați analiza expansiunii: ATN1, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8OS, BEAN1, CACNA1A, FXN, NOP56, PP2R2B

- Ataxie cerebeloasă
- Ataxie episodică
- Hipoplazia pontocerebeloasă
- Ataxie spinocerebeloasă
- Paraplegie spastică, autosomal dominantă
- Paraplegie spastică, autosomal recesiv

Ataxia Repeat Expansion Panel

Gene: 13

Include analiza repetată a expansiunii; 25 zile TAT; Acoperire

100,0 % Repetați analiza extinderii: ATN1, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8OS, BEAN1, CACNA1A, FXN, NOP56, PP2R2B, TBP



CentoICU®

Gene: 856

CentoICU® este un NGS Panel cuprinzător care include gene selectate în mod explicit pentru testarea genetică a nou-născuților în stare critică și a copiilor sub 24 de luni din unitățile de terapie intensivă (ICU). Este conceput pentru a aborda mai multe afecțiuni genetice care pot fi prezente în perioada nou-născutului sau a copilăriei timpurii, multe având fenotipuri suprapuse și implicații imediate pentru inițierea tratamentului. Acesta permite clinicienilor să utilizeze un singur test pentru a oferi un diagnostic precis al bolilor asociate nou-născutului folosind pete de sânge uscat.

15 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire

Opțiune FAST: 10 zile TAT

- Sindromul Alagille
- Alfa-talasemie
- Deficit de arginază
- Beta-talasemie
- Deficit de biotinidază
- Boala ganglionilor bazali care răspunde la biotină-tiamină
- Deficit de carnitină
- Hipotiroidismul congenital
- Fibroza chistica
- Distonie DOPA sensibilă
- Deficit de factor VII
- Deficit de transportor de glucoză 1
- Acidemie glutarica tip 1
- Intoleranță ereditară la fructoză
- Deficit de holocarboxilază sintetază
- Boala urinei cu sirop de arțar (MSUD)
- Hiperglicemie non cetotică
- Fenilcetonurie
- boala Pompe
- Deficit primar de coenzimă Q10
- Deficit de piridoxamină 5 fosfat oxidază
- Epilepsie dependentă de piridoxină
- Deficit de piruvat carboxilază
- Complex de scleroză tuberculoasă
- Tirozinemia tip I
- Deficiență VLCAD



CENTOGENE PANEL

CentoMito Comprehensive

Gene: 451

CentoMito cuprinzător acoperă întregul genom mitocondrial cu detectarea heteroplasmiei până la 15,0 % și teste pentru gene nucleare legate de bolile mitocondriale.

Bolile mitocondriale sunt afecțiuni genetice care apar atunci când mitocondriile nu reușesc să producă suficientă energie pentru celulă.

Mutațiile genetice legate de mitocondrii provoacă simptome în principal în organe, care consumă cantități mari de energie. Aceste organe includ ochiul, rinichii, pancreasul, sângele, urechea internă, colonul, scheletul mușchi, inimă și creier.

15,0 % heteroplasmia mitocondrială poate fi detectată cu încredere
Analiza CNV inclusă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Oftalmoplegie externă cronică progresivă
- Sindromul Kearns-Sayre
- Sindromul Leigh și sindromul Leigh moștenit matern
- Tulburări mitocondriale
- Encefalomiopatie mitocondrială, acidoză lactică și episoade asemănătoare accidentului vascular cerebral
- Epilepsie mioclonică cu fibre roșii zdrențuite
 - Encefalomiopatie miogastrointestinală
 - NARP
 - • Hepatopatii mitocondriale neonatale
- Sindromul Pearson

Genomul CentoMito

Gene: 37

Genomul CentoMito include gene mitocondriale. Genele mitocondriale nucleare nu sunt incluse.

25 zile TAT; 97,0 % 200 x acoperire 5,0 %
heteroplasmia mitocondrială poate fi detectată cu încredere
Analiza CNV inclusă

- Oftalmoplegie externă cronică progresivă
- Sindromul Kearns-Sayre
- Neuropatie optică ereditară Leber
- Sindromul asemănător Leigh
- Sindromul Leigh
- Tulburări mitocondriale
- NARP



CENTOGENE PANEL

CentoNeuro

Gene: 1902

CentoNeuro este cel mai mare Panel, conceput pentru a detecta o serie de tulburări neurologice, de la cazurile de terapie intensivă neonatală până la demență sau tulburări de mișcare la adulți. Acest Panel include gene legate de boli neurologice, cum ar fi scleroza laterală amiotrofică, demență, Parkinson, boli neuromusculare, Charcot-Marie Dinte, distonie, epilepsie, autism, dizabilitate intelectuală, migrenă, paraplegie spastică, ataxie, sindrom Leigh, boli peroxizomale, encefalopatii epileptice și tulburări de mișcare, printre altele. Vă rugăm să luați în considerare faptul că, CentoNeuro nu include analiza repetată extensă. În cazul suspiciunii de tulburări neurologice cauzate de expansiuni repetate, recomandăm ca medicii să comande unul dintre panourile noastre specifice bolii. Dacă există o suspiciune mare de distrofie musculară Duchenne, recomandăm clinicienilor să comande o analiză de deleții/dublare prin MLPA țintită spre gena DMD.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire analiza CNV inclusă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Scleroza laterală amiotrofică
- Artrogripoză multiplex congenită
- Ataxie
- Demență
- Dolicoectazie
- Distonie
- Epilepsie
- Migrenă hemiplegică familială •
- Hipogonadism hipogonadotrop
- Dizabilitate intelectuală
- Sindromul Joubert
- Sindromul Kallman
- Sindromul Leigh
- Leucodistrofie și tulburări de biogeneză a peroxizomilor
- Sindromul Meckel
- Encefalomiopatie mitocondrială
- Hepatopatii mitocondriale neonatale
- Tulburări neuromusculare
- Boala Parkinson
- Boala Refsum
- Paraplegie spastică
- Scleroza tuberculoasă
- Sindromul Zellweger



Scleroza laterală amiotrofica (ALS) / Cercetarea demenței

Gene: 105

Panelul nostru de scleroză laterală amiotrofică (ALS) / Demență este conceput pentru a detecta SLA, care este o tulburare neurodegenerativă progresivă caracterizată prin degenerarea neuronilor motori superiori și inferiori. În plus, Panelul nostru include gene care cauzează Alzheimer, demență și demență frontotemporală, precum și pentru a diagnostica diferențial între bolile cu simptome suprapuse. Genele incluse în acest Panel au fost atent selectate pentru a crește randamentul diagnosticului. Sunt incluse boli acționabile care se suprapun cu fenotip, cum ar fi boala Wilson, Niemann-Pick și deficitul de hexozaminidază A. Acesta cercetare nu detectează boala Huntington.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire

Analiza CNV inclusă

analiza mtDNA inclusă

Repețați măsurarea analizei ATXN2, C9ORF72, PRNP

- Boala Alzheimer
- Scleroza laterală amiotrofică
- Dementa frontotemporală
- Deficit de hexosaminidază A
- Boala Niemann-Pick
- Boala Wilson



CENTOGENE PANEL

Panelul epilepsiei

Gene: 783

În timp ce unele tipuri de convulsii sunt ușor de clasificat (adică, parțiale sau generalizate), altele nu sunt sau s-ar putea dezvolta mai târziu în moduri diferite – de exemplu, convulsii parțiale cu generalizare secundară – făcând ca testarea grupului direcționată să fie mai puțin probabil să reușească să ajungă la un diagnostic. Panelul nostru de epilepsie este direcționat pe fenotip și acoperă diferite tipuri de sindroame convulsive, care acoperă sindromul Dravet, encefalopatia epileptică infantilă precoce, epilepsia parțială, epilepsia generalizată, absența epilepsiei, Panelul de epilepsie mioclonică și hipomagnezemia. În plus, cercetarea noastră include gene mitocondriale și mitocondriale nucleare (adică gene care provoacă epilepsie mioclonică cu fibre roșii zdrențuite –MERRF–).

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire

Analiza CNV inclusă

analiza mtDNA inclusă

Repețiți măsura analizei: CSTB

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Sindromul Aicardi-Goutieres
- Sindroame de acumulare a fierului cerebral
- Boala congenitală de glicozilare
- Sindromul Dravet
- Encefalopatie epileptică infantilă precoce
- Epilepsie
- Epilepsie (absență) în copilărie
- Epilepsie (generalizată) cu convulsii febrile
- Epilepsie (parțială)
- Encefalopatie epileptică
- Hipomagnezemie
- Sindromul Leigh
- Leucodistrofie și tulburări de biogeneză a peroxizomilor
- Boala de depozitare lizozomală
- Depleția ADN mitocondrial
- Encefalomiopatie mitocondrială
- Distrofie musculară-distroglicanopatie
- Epilepsie mioclonică
- Tulburarea ciclului ureei



CENTOGENE PANEL

Panelul pentru dizabilități intelectuale

Gene: 819

Panelul nostru include gene asociate cu dizabilități intelectuale care acoperă toate mecanismele de moștenire, precum și autismul sindromic și non-sindromic, microcefalie, tulburări de migrație neuronală, regresie de dezvoltare și Aicardi Goutierres. Detectarea sindromului X fragil este posibilă: Panelului nostru include detectarea expansiunii repetate a FMR1.

TAT 25 zile ; 99,0 % 20 x acoperire

Analiza CNV inclusă

analiza mtDNA inclusă

Repetăți analiza expansiunii: FMR1

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Sindromul Aicardi-Goutieres
- Sindromul Bardet-Biedl
- Encefalopatie epileptică
- Dizabilitate intelectuală AD, AR, XL
- Microsindrom
- Microcefalie
- Tulburări de neurodezvoltare
- Tulburări ale migrației neuronale
- Autism sindromic



CENTOGENE PANEL

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

Panelul neuromuscular

Gene: 354

Panelul nostru neuromuscular este ideal pentru pacienții cu boli musculare. Include gene care cauzează boli neurologice și acoperă tulburări, cum ar fi miopatiile metabolice, distrofiile musculare, Charcot-Marie-Tooth, sindromul miastenic congenital, miopatiile congenitale, miopatiile miofibrilare, miopatiile nemaline și alte sindroame cu hipotonie, miotonie sau weakness. Artrogripoza este inclusă pentru diagnosticul diferențial al tulburărilor neuromusculare cu debut precoce. Dacă există o suspiciune mare de diagnosticare a distrofiei musculare Duchenne, recomandăm clinicienilor să comande o analiză de ștergere/dublare prin MLPA țintită spre gena DMD ca un serviciu suplimentar.

TAT 25 zile ; 99,0 % 20 x acoperire

Analiza CNV a inclus screening-ul cu delitie homozigotă E7:

analiza ADNmt SMN1 inclusă

Extindere repetata: DMPK

- Artrogripoză
- Miopatie Bethlem
- Boala Charcot-Marie-Tooth
- Sindrom miastenic congenital
- Miopatie congenitală
- Sindromul Dejerine-Sottas
- Screening cu deleție homozigotă E7: SMN1
- Hiperekplexie
- Hipotonie
- Hipertermie malignă
- Miopatii metabolice
- Distrofie musculară
- Distrofie musculară-distroglicanopatie tip A
- Miopatie miofibrilar
- Sindrom miopatie-rabdomioliză
- Miopatie nemalinică
- Miotonie congenită non-distrofică
- Atrofie musculară spinală tip 1
- Distrofia musculară Ullrich



CENOTOGENE PANEL

Panelul pentru boala Parkinson

Gene: 115

Analiza privind boala Parkinson (PD) identifică toate variantele genetice fiziopatologice relevante legate de dezvoltare și tratamentul PD. Trăsăturile caracteristice ale PD includ pierderea neuronală în zone specifice ale substanței negre și acumularea pe scară largă a proteinei intracelulare α -sinucleină. Boala se caracterizează prin trei simptome motorii de bază: tremur, rigiditate musculară și bradikinezie.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire Analiza CNV inclusă
analiza mtDNA inclusă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Boala Alzheimer
- Calcificarea ganglionilor bazali
- Boala Niemann-Pick
- Boala Parkinson
- Degenerescenta striatală



CENTOGENE PANEL

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

BRCA1, BRCA2

Genele: 2

Mutațiile în BRCA1 și BRCA2 pot crește riscul de a dezvolta cancer. Mutațiile acestor două gene sunt responsabile pentru 5,0-10,0% dintre toate cancerurile de sân la femei.

BRCA1, BRCA2

Panelul include NGS

15 zile TAT; 99,5 % 20 x acoperire; Tip: linie germinativă

BRCA1, BRCA2 Plus

Panelul include analiza NGS și CNV 15 zile TAT; 99,5 %

20 x acoperire; Tip: linie germinativă

BRCA1, BRCA2 Combi

Panelul include NGS și MLPA

15 zile TAT; 99,5 % 20 x acoperire; Tip: linie germinativă

BRCA1, BRCA2 Somatic

Panelul include NGS

10 zile TAT; acoperire variabilă; Tip: somatic

• Cancer mamar

CentoBreast

Gene: 30

• Cancerul ovarian

• Cancer mamar

CentoBreast® detectează mutații ale **genelor** BRCA1 și BRCA2, care sunt cele mai frecvente cauze ereditare ale cancerului de sân. În plus, panoul nostru include și alte gene, cum ar fi ATM, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51 etc. care au fost, de asemenea, asociate cu risc crescut de cancer. Cancerul de sân este unul dintre cele mai frecvente canceruri din lume care afectează ~12,5 % dintre femei pe parcursul vieții, 5,0-10,0 % dintre acești pacienți având o formă ereditară.

15 zile TAT; 99,5 % 20 x acoperire
analiza CNV inclusă Tip: Linie germinativă



CENTOGENE PANEL

CentoCancer®

Gene: 70

Fiecare genă din CentoCancer® a fost selectată cu atenție pe baza potențialului său de a contribui la riscul de a dezvolta unul sau mai multe dintre următoarele tipuri de cancer: de sân, ovarian, colorectal, gastric, tiroidian, endometrial, pancreatic, melanom, renal și de prostată. Acest Panel este adecvat pentru pacienții cu antecedente familiale de cancer cu debut precoce, cancer rar, cancer bilateral sau cancere primare multiple.

15 zile TAT; 99,5 % 20 x acoperire

Analiza CNV inclusă

Tip: Linie germinativă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Cancer mamar
- Cancer colorectal
- Cancer endometrial
- Polipoză adenomatoasă familială
- Cancer gastric
- Tumora stromală gastrointestinală
- Melanom
- Cancerul ovarian
- Cancer pancreatic
- Cancer de prostată
- Cancer renal
- Cancer de piele
- Cancer tiroidian
- Cancerul uterin



CENTOGENE PANEL

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

CentoCancer® Comprehensive

Gene: 110

CentoCancer® complet este cel mai extins Panel de cancer, care acoperă un număr mare de gene asociate cancerului. Fiecare genă din acesta cercetare a fost selectată cu atenție pe baza potențialului său de a contribui la riscul de a dezvolta unul sau mai multe dintre următoarele tipuri de cancer: mamar, ovarian, colorectal, gastric, tiroidian, endometrial, pancreatic, melanom, renal, prostată, printre altele.

15 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire

Analiza CNV inclusă

Tip: Linie germinativă

- Sindromul Beckwith-Wiedemann
- Cancer mamar
- Cancer colorectal
- Cancer endometrial
- Polipoză adenomatoasă familială
- Cancer gastric
- Tumora stromală gastrointestinală
- Paragangliom ereditar / feocromocitoam
- Melanom
- Cancerul ovarian
- Cancer pancreatic
- Paraganglioame / feocromocitom / stromal gastrointestinal
- Cancer de prostată
- Cancer renal
- Retinoblastom
- Sindromul Rothmund-Thomson (Tipul 2)
- Cancer de piele
- Cancertiroidian
- Cancerul uterin



ONCOLOGIE

CENTOGENE PANEL

CentoCancer Pediatric

Gene: 97

Cancerul apare la oameni de toate vârstele, unele fiind aproape exclusiv legate de copilărie. CentoCancer Pediatric este soluția noastră cuprinzătoare pentru a detecta genele asociate cu cancerul pediatric. Lista de gene a fost îngrijită cu atenție de experți interni și externi pentru a acoperi cele mai comune forme de cancer pediatric. Mutațiile germinale identificate de acest grup vor ajuta la definirea prognosticului, la diferențierea riscului pacientului/familiei și la ghidarea deciziilor de tratament. Depistarea precoce a cancerului crește șansele de supraviețuire.

15 zile TAT; 99,00% NGS acoperire
de 20x inclusiv analiza CNV

CentoColon

Gene: 33

CentoColon detectează genele care sunt asociate cu cancerul de colon, pancreas și gastric.

15 zile TAT; 99,5 % 20 x acoperire
Analiza CNV inclusă
Tip: Linie germinativă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Cancer osos
- Leucemie
- Limfoame
- Tumori cerebrale maligne
- Neuroblastom
- Rhabdomyosarcom
- Tumora Wilms
- Cancer colorectal
- Polipoză adenomatoasă familială
- Cancer gastric
- Cancer colorectal ereditar nonpolipoz
- Cancer pancreatic



CENTOGENE PANEL

Panelul de tumori mieloide

Gene: 35

Panelul nostru de tumori mieloide vizează regiuni importante din 35 de gene care sunt frecvent mutate în afecțiunile maligne mieloide. Afecțiunile maligne mieloide sunt boli clonale ale celulelor progenitoare hematopoietice. Tumorile mieloide reprezintă al patrulea cancer cel mai frecvent diagnosticat în țările dezvoltate economic. Majoritatea tumorilor mieloide conțin un număr mare de mutații somatice, care sunt modificări genetice nemoștenite, ci create în interiorul tumorii în sine. Spre deosebire de mutațiile moștenite din „linia germinativă”, aceste mutații somatice nu sunt transmise descendenților. Mutațiile somatice contribuie în mod semnificativ la patogenia, progresia și prognosticul malignităților mieloide. Bolile acoperite în acest panou includ: leucemia mieloidă acută (AML), leucemia mieloidă cronică (LMC), sindromul mielodisplazic (MDS), neoplasmele mieloproliferative (MPN), leucemia mielomonocitară cronică (LMMC) și leucemia mielomonocitară juvenilă (JMML).

10 zile TAT; >97,0 % >200 x acoperire

Tip: Somatic

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Leucemie mieloidă acută
- Leucemie mieloidă cronică
- Leucemie mielomonocitară cronică
- Leucemie mielomonocitară juvenilă
- Sindrom mielodisplazic
- Tumora mieloidă
- Neoplasme mieloproliferative



CENTOGENE PANEL

Panelul de tumori solide

Gene: 149

Panelul de tumori solide oferă secvențierea completă a 106 gene asociate cancerului selectate și, analiza punctelor fierbinți ale regiunilor canceroase relevante în 43 de gene. Detectează peste 5.000 de variante oncogene validate și include cele mai recente date bazate pe dovezi variante asociate cu deciziile de tratament în tumorile solide.

Panelul include mai mult de 25 de gene asociate cu terapii sau tratamente vizate aprobate, care sunt în prezent testate în studii clinice. Mai mult, sunt surprinse variante somatice cu impact asupra prognosticului tumorii individuale sau asupra eficacității terapiei antitumorale standard. Acesta acoperă peste 100 de tipuri diferite de cancer somatic, inclusiv suprarenal, colon, hepatic, de prostată, renal, de piele, testicular, tiroidian, gliom, esofagian, endometrial și cancer de sân, printre altele. Panelul oferă o mai bună înțelegere a comportamentului tumorii, precum și a probabilității acestuia de a răspunde la un tratament, ceea ce duce frecvent la rezultate mai bune sau efecte adverse reduse.

10 zile TAT; >97,0 % >200 x acoperire

Tip: Somatic

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Cancer suprarenal
- Cancerul căilor biliare
- Cancer de măduvă osoasă
- Cancer mamar
- Cancer de colon
- Cancer endometrial
- Cancer esofagian
- Tumora stromală gastrointestinală
- Gliom
- Cancer hepatic
- Cancerul pulmonar
- Cancer limfom
- Meningiom
- Cancerul ovarian
- Cancer pancreatic
- Cancer de prostată
- Cancer renal
- Cancer de piele
- Cancer testicular
- Cancer tiroidian



CENTOGENE PANEL

CentoVision

Gene: 450

CentoVision este proiectat cu atenție pentru a găsi baza genetică a bolilor oculare, inclusiv a celor care sunt principalele cauze de orbire în rândul sugarilor (amauroza congenitală Leber), a copiilor (retinită pigmentară cu debut precoce) și a adulților (distrofie de tipar). Panelul nostru include cele mai frecvente boli de oftalmologie, cum ar fi glaucomul congenital, retinita pigmentară, boala Stargardt, sindromul Stickler, acromatopsia și sindromul Usher, printre altele. De asemenea, testează diferite tipuri de albinism (oculocutanat și ocular), precum și sindromul Hermansky-Pudlak.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire Analiza CNV inclusă
analiza mtDNA inclusă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Acromatopsie
- Albinism
- Sindromul Bardet-Biedl
- Cataractă
- Distrofie con-tijă și con
- Retina cu pete
- Glaucom
- Sindromul Hermansky-Pudlak
- Amauroza congenitala Leber
- Sindromul Meckel
- Spectru microftalmie / anoftalmie / colobom
- Apraxia oculomotorie
- Atrofie optică
- Oftalmoplegie externă progresivă
- Retinită pigmentară, autosomal dominantă
- Retinită pigmentară, autosomal recesivă
- Boala Stargardt
- Sindromul Stickler
- Sindromul Usher
- Vitreoretinopatie
- Sindromul Wagner



OSTEOLOGIE

CENTOGENE PANEL

Panelul mineralizare anormală

Gene: 94

Cercetarea noastră de mineralizare anormală include detectarea genelor care cauzează osteogeneză imperfectă, osteopetroză, tulburări de densitate osoasă ridicată și scăzută și gene necesare pentru a discrimina o adevărată cauză genetică. Bolile cu opțiuni de management medical, cum ar fi hipofosfatazia, sunt, de asemenea, incluse în Panelul nostru.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x
acoperire analiza CNV inclusă

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Mineralizare anormală
- Tulburări de densitate osoasă ridicată
- Osteogeneza imperfectă
- Osteopetroza • Tulburări de densitate osoasă scăzută



CENTOGENE PANEL

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

Panelul pulmonar

Gene: 101

Panelul nostru pulmonara include gene pentru a diagnostica hipoventilația centrală, disfuncția metabolismului surfactantului și hipertensiunea pulmonară, printre alte boli pulmonare.

TAT 25 zile; 99,0 % 20 x acoperire
analiza CNV inclusă
Repețați analiza expansiunii: PHOX2B

- Sindromul de hipoventilație centrală
- Boală pulmonară cuprinzătoare
- Hipertensiune pulmonară
- Disfuncția metabolismului surfactantului



CENTOGENE PANEL

CentoScreen®

Gene: 330

CentoScreen® este Panelul nostru cuprinzător de screening care acoperă peste 300 de tulburări comune autosomale recesive și X-linked.

Oferă oportunitatea de a lua decizii informate și de a revizui gama de opțiuni disponibile pentru a ghida sarcina și planificarea familială.

CentoScreen® Solo

Include evaluare completă a Panelului cu analiza CNV* a 34 de gene.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire

MLPA: SMN1

Repetăți analiza expansiunii: FMR1

Secvențierea Sanger: CYP21A2

CentoScreen® Duo

Include o evaluare completă a Panelului cu analiza CNV* a 34 de gene pentru fiecare partener.

25 zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire

CentoScreen® Paired

Include Panelul complet al examinării cu analiza CNV* a 34 de gene + analiza genelor de risc a partenerilor.

30 de zile TAT; 99,0 % 20 x acoperire

Repetăți analiza expansiunii pentru FMR1; și MLPA pentru SMN1 sunt oferite numai pentru primul pacient. Pentru al doilea pacient oferim doar secvențiere și analiză CNV
Secvențiere Sanger pentru CYP21A2

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Boala Alport
- Sindroame Bardet-Biedl
- Hiperplazia suprarenală congenitală
- Fibroza chistică
- Sindromul X fragil
- Encefalopatie glicinică
- Boala urinei cu sirop de arțar
- Mucopolidoză, mai multe tipuri
- Mucopolizaharidoza, mai multe tipuri
- Boala Niemann-Pick
- Atrofie musculară spinală
- Acidemii organice
- Boala Wilson

* Analiza CNV inclusă pentru: ABCC6, ALDH3A2, COL4A5, CTNS, DBT, DMD, EDA, F8, FANCA, FKTN, GAA, GALC, GBE1, GJB6, GLDC, HBA1, HBA2, HBB, HEXB, HPRT1, HPS3, HSD17B4, IDS, MCOLN1, NEB, OTC, PAH, PCCA, PCDH15, PDHA1, RAPSN, SGCB, STS și XPC



CENTOGENE PANEL

Panelul de Infertilitate

Gene: 276

Panelul nostru de infertilitate este recomandat pacienților cu următoarele probleme de fertilitate: încercarea nereușită de a concepe mai mult de un an, infertilitate cunoscută, mai multe avorturi spontane, menstruație neregulată sau absentă; parteneri de sex masculin cu număr scăzut de spermatozoizi, neregularități în forma sau mișcarea spermatozoizilor. De asemenea, este recomandat pentru pacienții care nu reușesc să dezvolte trăsături sexuale secundare. Înțelegerea cauzei infertilității permite consilierea cu privire la opțiunile de tratament.

TAT 25 zile; 99,0 % 20 x acoperire

Analiza CNV inclusă

MLPA: aneuploidie, analiza mtDNA din regiunea AZF inclusă

Repetări analiza expansiunii:

AR, FMR1

SINDROMURI ȘI TULBURĂRI COMUNE ACOPERITE

- Sindromul de insensibilitate la androgeni
- Infertilitate feminină
- Aneuploidia liniei germinale a cromozomilor 13, 18, 21 și X și Y
- Hipogonadism hipogonadotrop
- Sindromul Klinefelter
- Infertilitate masculină
- Sindromul de hiperstimulare ovariană
- Insuficiență ovariană prematură
- Dischinezie ciliară primară
- Insuficiență spermatogenă
- Sindromul Turner
- Microdeleții cromozomului Y

Avantajul CENTOGENE

MAI MULT DECÂT TESTARE GENETICĂ RAȚIONATĂ. SPRIJINUL DE CARE AI NEVOIE AZI.

CentoCard®

Soluția noastră rapidă, rentabilă și fără probleme pentru expedierea probelor clinice de sânge pentru testare genetică. CentoCard® oferă o singură mostră pentru diagnosticarea completă a pacientului: test enzimatic, analiză de biomarkeri și testare genetică.

Fenotiparea extinsă

Structurarea simptomelor pacientului dumneavoastră în termeni de Ontologie fenotipică umană (HPO) asigură cea mai bună calitate a informațiilor clinice pentru interpretarea datelor.

Siguranța datelor și utilizarea cercetării

Cu formulare de consimțământ transparente și ușor de înțeles, pacienții dvs. pot lua decizii informate fără a-și face griji cu privire la protecția datelor. Consimțând la opțiunea de cercetare și stocare, dvs. și pacienții dvs. veți avansa în cercetare, înțelegerea bolilor rare și calitatea diagnosticelor și terapiilor viitoare.

Testarea multiomică

Cercetarea continuă identifică și validează biomarkerii, crescând înțelegerea bolii și permițând monitorizarea terapiei. Acest lucru a adăugat deja certitudinea diagnosticului tulburărilor de stocare lizozomală și altor boli.

CentoPortal®

Serviciul nostru online ușor de utilizat și complet securizat www.centoportal.com este conceput pentru a ajuta la comandarea de teste, transferul datelor pacientului, administrarea probelor pacientului și accesarea rapoartelor dvs. de diagnostic 24/7.

Banca de date CENTOGENE

Cel mai mare depozit de date din lume reală pentru boli rare și neurodegenerative.

Studii clinice și parteneriate farmaceutice

Prin participarea la studii clinice, pacienții beneficiază de contribuția la dezvoltarea de noi terapii și la îmbunătățirea monitorizării bolii. Prin parteneriate farmaceutice, ne valorificăm, de asemenea, expertiza pentru a accelera dezvoltarea medicamentelor în bolile rare.

Expertiză de clasă mondială

CENTOGENE este construit pe echipa noastră internațională de experți în genetică și bioinformatică, cea mai recentă tehnologie de laborator, procese și protocoale îmbunătățite continuu și software unic de analiză a datelor.



... pentru un maine al pacientilor mai bun

PENTRU COMANDA

www.centoportal.com

PENTRU MAI MULTE INFORMATII

www.centogene.com

CENTOGENE GmbH

Am Strande 7

18055 Rostock,

Germania

CENTOGENE GmbH este o filială a
CENTOGENE NV

SUPPORT PARTENERI



customer.support@centogene.com



+49 (0) 381 80 113 - 416

SUPPORT PARTENERIATE NOI



customer.support-us@centogene.com



+1 (617) 580 - 2102

CONTACT: Lifeline Services srl
Distribuitor Centogene GmbH in Romania

+ 40 21 222 1652, +40 722 226 280

E-mail: info@centogene.ro

Rostock - CLIA #99D2049715



Cambridge - CLIA #22D2154474

