



NEW
CentoXome®
Turning Years Into Days

產品說明書

NEW CentoXome® Whole Exome Sequencing (「全外顯子組測序」)

在已超過7,000多種已知的罕見疾病中，約80%與遺傳因素有關。診斷罕見疾病患者往往很困難 – 所需時間冗長、費用昂貴、情緒不穩，讓診斷過程無比艱辛與沉重。

通過使用全外顯子組測序 (WES)，您等同於擁有基因檢測的有效工具，可以在更短的時間內高準確度地獲取診斷結果。最新升級的 WES 測序 – NEW CentoXome® 作為單項檢測，提供了對於整個外顯子組和線粒體基因組高度均勻的覆蓋率，且幾乎完整覆蓋基因組中所有已知的致病區域。優化後的檢測包括了基於我們罕見疾病生物 / 數據庫裡的最新科學知識和對其有的獨特見解，結合來自診斷界引領者和值得信賴的合作夥伴的終身支援。配合 NEW CentoXome，我們協助您為患者提供他們現今所需的答案，以創造更美好的明天。

CENTOGENE的優勢



將我們的專業知識轉化為您的優勢

由世界最大以罕見疾病為中心的生物 / 數據庫提供一流的見解。該生物 / 數據庫資料源自罕見疾病診斷領域的引領者和值得您信賴的合作夥伴



將未解問題變成答案

以來自 omics 實驗室的罕見疾病專家的卓越技術，結合出色的臨床覆蓋率和單項檢測中無與倫比的診斷能力



將我們的承諾轉化為您的承諾

團隊致力於改善罕見疾病患者生活，並提供終身支援

卓越的臨床覆蓋和診斷能力

NEW CentoXome 的設計和服務傳遞來自罕見疾病診斷領域世界引領者的理念和表現，在單項測試中具有出色的臨床覆蓋率和無與倫比的臨床診斷能力。將我們以罕見疾病為中心的生物/數據庫的見解與卓越的omics技術結合後，與標準的WES相比，診斷率提高了20%。¹⁻⁹

主要特點和性能

廣泛而均勻的外顯子&線粒體 基因組覆蓋率

- 平均深度 ≥ 100x
- 高度均勻覆蓋整個外顯子組 (~20,000個基因)，外顯子-內含子邊界 +/- 10鹼基 (bp) 區段及完整的線粒體基因組 (37個基因)；
- ≥ 98.0% 的靶向區域覆蓋測序深度大於20x

加強的臨床相關區域覆蓋率

- ~8000個與疾病相關的基因 (OMIM®, HGMD®, CENTOGENE的罕見疾病生物/數據庫)，
- ≥ 99.5%的靶向區域覆蓋測序深度大於20x
- >99%的所有已知編碼區和非編碼區的臨床相關變異 (HGMD®, ClinVar, CENTOGENE以罕見疾病為中心的生物/數據庫)

變異類型

- SNV、InDel、外顯子水平到細胞基因組水平變化的CNV、UPD*和異質性 ≥ 15%的mtDNA的高靈敏度和特異度檢測
- 靈敏度
 - SNV和InDel (≤ 55bp) >99.6%
 - CNV (≥ 3個外顯子)** >95.0%
- 保證所有報告的變異其特異度 >99.9%***

技術詳情

- Illumina配對端二代測序 (NGS) 技術 (NovaSeq™ 6000序列系統, 2x150bp)
- 使用基於 Twist® Human Core Exome定制設計的試劑捕獲外顯子組，每位患者生成18-20Gb的序列數據
- 核基因體與GRCH37/hg19人類基因體組合對齊
- 線粒體基因體與人類線粒體DNA (NC_012920) 的Cambridge Reference Sequence序列對齊

SNV: 單核苷酸變異; InDel: 小插入缺失變異; CNV: 拷貝數變異; UPD: 單親二倍體; mtDNA: 線粒體DNA

*UPD篩查使用內部特定演算法對以下已知臨床相關染色體區域進行篩選: 6q24、7、11p15.5、14q32、15q11q13、20q13和20

**CNV檢測軟體對所有純合子/半合子和線粒體缺失，以及跨越至少連續三個外顯子的雜合子缺失/重複和純合子/半合子重複的靈敏度為>95.0%

***低質量和/或合子型不明確的變異將通過另外的測試方法驗證 (即: SNV和InDel使用Sanger測序; CNV使用多重連接探針擴增技術 (MPLA); 定量聚合酶鏈反應 (qPCR); 或染色體微陣列 (CMA))

度身定製測試和終身診斷支援

我們根據您的患者需求提供 NEW CentoXome 檢測服務，同時提供靈活的檢測選項和額外服務，例如針對正在妊娠中的胎兒異常而進行WES的產前診斷，以及針對危重患者所需，提供快速及準確的加速WES遺傳學診斷。通過積極和免費的評級更新程序以及合理價格的病例再分析，再結合終身診斷支援，NEW CentoXome 致力於改善罕見疾病患者的生活。

選項和其他服務

周轉時間	<ul style="list-style-type: none"> • 常規：≤30個工作日 • 快速：≤15個工作日
測試設計	單人、二人家系、三人家系和三人家系PLUS
產前檢測*	<ul style="list-style-type: none"> • 快速和優先順序測試 (≤15個工作日)：專為懷孕婦女而設 • 包括細胞培養和母體細胞污染測試 • 無法為產前樣本提供基於WES的拷貝數變異分析和線粒體基因組分析
原始數據	可免費下載原始數據 (FASTQ、BAM、VCF檔案) 以及已過濾和註釋的變異表 (XLS檔案) 作進一步研究
分析大的缺失/重複	通過CentoLCV (sWGS) 和CentoArrayCyto 750K或HD(CMA)對 SV / 大型 CNV 進行全基因組高解析度分析
長達終身評級更新和重新分析	<ul style="list-style-type: none"> • 前瞻性變異級別重新評估和評級更新，無需額外費用** • 在結果不確定或出現陰性的情況下 (即新的臨床資訊，相隔一年)，以負擔得起的費用提供病例級別的重新分析和醫學重新解讀

單人：只對受影響的先證者患者進行檢測；兩人家系：對先證者患者和受影響或未受影響的家庭成員進行檢測；三人家系：對先證者患者和受影響或未受影響的兩名家庭成員進行檢測；PLUS：檢測三人家系以外的其他家庭成員

SV：結構變異；CNV：拷貝數變異；sWGS，淺層全基因組測序；CMA：染色體微陣列分析

*更多有關產前測試

**更多有關變異重新分類計劃

一流的醫療報告和額外見解

當選擇WES服務時，患者、醫生和合作夥伴皆可安心，他們將會獲得結合最佳數據分析和解讀的高質量測序服務，並記錄在全方位的醫學報告中。CENTOGENE通過利用先進的生物資訊管道和人工智能技術，結合深度表型數據與基因型數據，能夠準確識別及優先考慮致病變異，從而提供一流的臨床詮釋和報告。數據詮釋將會由訓練有素的臨床遺傳學家和科學家所組成的團隊進行，並交叉檢查每份醫療報告。我們執行額外測試，並利用我們的生物/數據庫，以確認結果並驗證變異的致病性。

提供醫學報告和額外專業知識見解

主要發現

- 與患者表型相關的診斷結果
- 可選研究發現選項；在找不到明確診斷的情況下，進行與患者表型有關的研究結果分析或可提供潛在診斷信息

可選的次要發現

為所有受檢者提供基於美國醫學遺傳學和基因組學學院 (ACMG) 指南的醫學上可操作變異的檢測分析選項

其他的發現

為先證者提供CENTOGENE's Tabular List變異位點表格列表，其中包括我們生物/數據庫中評級為致病/疑似致病的已知基因變異。我們的列表使醫生/遺傳諮詢師可以取得這些額外且可能有用的臨床相關信息，為患者和/或其家人提供有用的診斷和醫療管理

附加測試 & 額外見解

- 當omics測試平台可提供相關的生化檢測 (例如酶活指數、生物標誌物指數)，我們將進行其附加測試以確認結果，並在必要時驗證變異的致病性
- 源自我們的生物/數據庫的額外見解包含來自120多個國家的資料，當中包括廣泛種族的精選獨特變異數據和omics數據，用於確認結果並驗證發現的變異致病性

更多有關在CENTOGENE的醫學報告和CENTOGENE的「表格列表」變異部分。請注意，產前診斷報告不會報導研究、次要和額外發現。

文獻：

- ¹ Cheema et al. 2020, PMID: 3308301;
- ² Clark et al. 2018, PMID: 30002876;
- ³ Gross et al. 2018, PMID: 30293986;
- ⁴ Posey et al. 2019, PMID: 31234920;
- ⁵ Schon et al. 2020, PMID: 3267494;
- ⁶ Scuffins et al. 2021, PMID: 33495530;
- ⁷ Stark et al. 2016, PMID: 26938784;
- ⁸ Trujillano et al. 2017, PMID: 27848944;
- ⁹ Wagner et al. 2019, PMID: 31059585