



# Nuestros Paneles NGS

A TARGETED APPROACH FOR  
TESTING GENETIC DISORDERS

# Paneles basados en Secuenciación de Siguiete Generación (NGS)



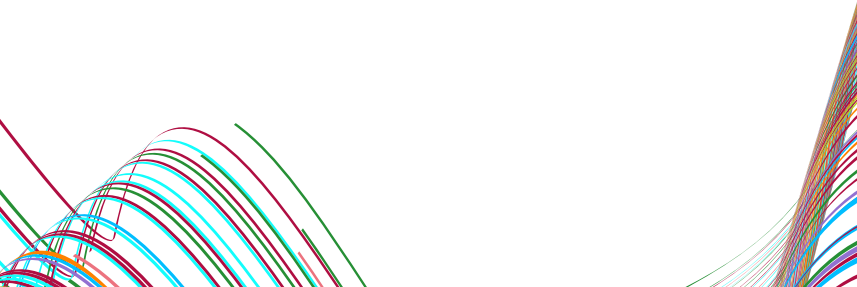
El diagnóstico de pacientes con enfermedades raras puede resultar difícil, incluso para los médicos más experimentados. Para ello hemos creado Paneles NGS dirigidos por el fenotipo, los cuales facilitan el diagnóstico mediante la detección de varios trastornos utilizando una sola prueba. Nuestros paneles contienen una selección de genes clínicamente relevantes, elegidos cuidadosamente para maximizar el rendimiento diagnóstico y permitir un buen diagnóstico diferencial. Además nuestros Paneles NGS incluyen análisis de las variantes de número de copias (CNV) lo cual permite que sus pacientes reciban las pruebas más completas.

Nuestro portafolio de Paneles NGS ofrece pruebas para una amplia selección de trastornos genéticos abarcando 16 categorías diferentes las cuales incluyen: neurología, endocrinología, medicina cardiovascular, y trastornos metabólicos. Nuestro enfoque único, que detecta síndromes con fenotipos superpuestos, nos permite maximizar su utilidad clínica, eliminar los riesgos por elección de panel y aumentar su rentabilidad, simplificando y acortando así, la odisea diagnóstica de los pacientes con enfermedades raras.

Al elegir uno de nuestros Paneles NGS, usted y sus pacientes pueden estar seguros de que están recibiendo la más alta calidad en secuenciación, la cual es respaldada por el análisis de datos, el mejor en su clase, e informes médicos integrales avalados por nuestra sólida experiencia de más de medio millón de pacientes.

## ¿Cuándo optar por un panel?

Los paneles son recomendados cuando los pacientes cumplen con cualquiera de los siguientes criterios:

- Trastornos genéticamente heterogéneos donde una manifestación similar podría ocurrir a través de diferentes mecanismos genéticos
  - Fenotipos correspondientes a alteraciones de la misma vía
  - Trastornos que comparten una manifestación con diferentes presentaciones
  - Trastornos con manifestaciones superpuestas correspondientes a diagnósticos diferenciales
  - Trastornos en los que varios genes están relacionados con la afección
  - Antecedentes familiares que sugieran una enfermedad genética, pero sin un diagnóstico preciso
- 



# Características del panel

**Cobertura:**  $\geq 99,5\%$  de las regiones objetivo cubiertas a  $\geq 20x$

**Análisis de CNV:** Incluido en nuestros paneles sin costo adicional

**Variantes:** Todas las variantes de un solo nucleótido descritas en HGMD y CentoMD®, incluidas las variantes intrónicas profundas y de regiones reguladoras relevantes

**Información clínica:** Se requiere información clínica detallada y específica (e. j., HPO) para la interpretación de variantes y el diagnóstico médico

**Reporte:** Las variantes patogénicas y probablemente patogénicas se reportan siguiendo las pautas de clasificación del ACMG y de acuerdo con la información clínica proporcionada. Las variantes de significado incierto (VUS) relacionadas con el fenotipo(s) descrito(s) del paciente o miembros de la familia se reportan solo si el fenotipo(s) descrito(s) no se explica por la(s) variante(s) patogénica(s) / probablemente patogénica(s) detectada(s). Las VUS no se reportan cuando no hay suficiente información clínica o en nuestros paneles de oncogenética

**Lista tabular:** Además de reportar los hallazgos primarios directamente asociados con el fenotipo del paciente, CENTOGENE proporciona información adicional de variantes patogénicas y probablemente patogénicas encontradas en la muestra de su paciente que sean potencialmente relevantes para el diagnóstico completo. De esta manera nuestra lista tabular le proporciona información relevante, y a menudo inalcanzable por otro medio. Lo anterior permite un mejor diagnóstico y el acatamiento de medidas prácticas con el fin de ayudar a disminuir la morbi-mortalidad del paciente y/o su familia.

**Pruebas complementarias:** Cuando es necesario, nuestros paneles son reforzados con pruebas adicionales para superar las posibles limitaciones de la secuenciación

**Tiempos de entrega:** 25 días

Pueden aplicarse algunas excepciones. Para obtener información completa sobre nuestros paneles, visite: <https://www.centogene.com/diagnostics/ngs-panels.html>

\* Esta lista difiere de la lista ACMG de hallazgos incidentales (Genética en Medicina, volumen 21, páginas 1467–1468 (2019)). Para obtener más detalles, visite <https://www.centogene.com/diagnostics/medical-reporting/p-lp-gene-reporting.html>

# La ventaja de CENTOGENE

Una solución de diagnóstico integral más allá de las pruebas de ADN

---

NUESTROS SERVICIOS DE DIAGNÓSTICO SON MÁS QUE PRUEBAS DE LABORATORIO Y ANÁLISIS BIOINFORMÁTICOS.

## **CentoCard®**

Es nuestra solución rápida, rentable y sin complicaciones para el envío de muestras de sangre para análisis genéticos. Al recolectar las muestras con nuestra CentoCard®, estas no se ven afectadas por el tiempo de envío ni por la temperatura, y una sola tarjeta le permite la realización de varias pruebas genéticas o metabólicas.

## **Fenotipificación extendida**

Para garantizar la calidad de la información clínica para la interpretación de datos, los síntomas que presenta su paciente son reestructurados aplicando los términos definidos por la Ontología del Fenotipo Humano (HPO).

## **Seguridad de datos y su uso para investigación**

Con formularios de consentimiento informado transparentes y fáciles de entender, sus pacientes pueden tomar decisiones sin preocuparse por la protección de sus datos. Al dar su consentimiento a la opción de investigación y almacenamiento, usted y sus pacientes nos ayudan a impulsar la investigación, incrementar el conocimiento acerca de las enfermedades raras y la calidad de futuras herramientas diagnósticas y terapéuticas.

## **Pruebas multiómicas**

Nuestras investigaciones continuamente identifican y validan biomarcadores, los cuales mejoran nuestro entendimiento de muchas enfermedades raras y facilitan la monitorización de sus tratamientos. Actualmente, este abordaje ha añadido certeza diagnóstica a trastornos de depósito lisosomal entre otras muchas enfermedades.

## **CentoPortal®**

Es nuestra plataforma en línea fácil de usar y totalmente segura, que ha sido diseñada para asistir en la solicitud de pruebas, el ingreso de sus datos de los pacientes, la administración de las muestras y para el conveniente acceso 24/7 a sus reportes de diagnóstico. Por favor visite: [www.centportal.com](http://www.centportal.com)

## **CentoMD®**

Nuestra interpretación médica de clase mundial se basa en nuestra capacidad de detección de más de 12 millones de variantes únicas respaldadas por nuestro extenso repositorio de datos de enfermedades raras que cuenta con más de 400,000 casos.

## **Programa de reclasificación de variantes**

CENTOGENE cuenta con un programa robusto y continuo de reclasificación de variantes basado en la actualización de evidencia genética. Si la nueva reclasificación afecta la naturaleza del diagnóstico genético previo, CENTOGENE informará a los médicos el nuevo diagnóstico de forma gratuita.

## **Experiencia de clase mundial**

La reputación de CENTOGENE se cimienta sobre un equipo internacional de expertos en genética y bioinformática; tecnología de laboratorio de punta, procesos y protocolos que son continuamente mejorados, así como en un software de análisis de datos único.



## **NUESTRO COMPROMISO:**

Tenemos un compromiso de por vida con nuestros pacientes para hacer que las enfermedades raras sean “poco raras”, utilizando nuestro impacto global, experiencia y pasión para proporcionar conocimiento genético de clase mundial y acelerar el desarrollo de medicamentos huérfanos.

## Tu socio de elección

Para obtener más información y soporte, comuníquese con nuestro representante más cercano o nuestro equipo de atención al cliente, fácilmente accesible vía telefónica o por correo electrónico.

**[www.centogene.com](http://www.centogene.com)**

---

### **CENTOGENE GmbH**

Am Strande 7  
18055 Rostock  
Alemania

CENTOGENE GmbH es una subsidiaria de CENTOGENE N.V.

---

#### ASISTENCIA AL CLIENTE

✉ **[customer.support@centogene.com](mailto:customer.support@centogene.com)**

☎ +49 (0)381 80 113 - 416

📄 +49 (0)381 80 113 - 401

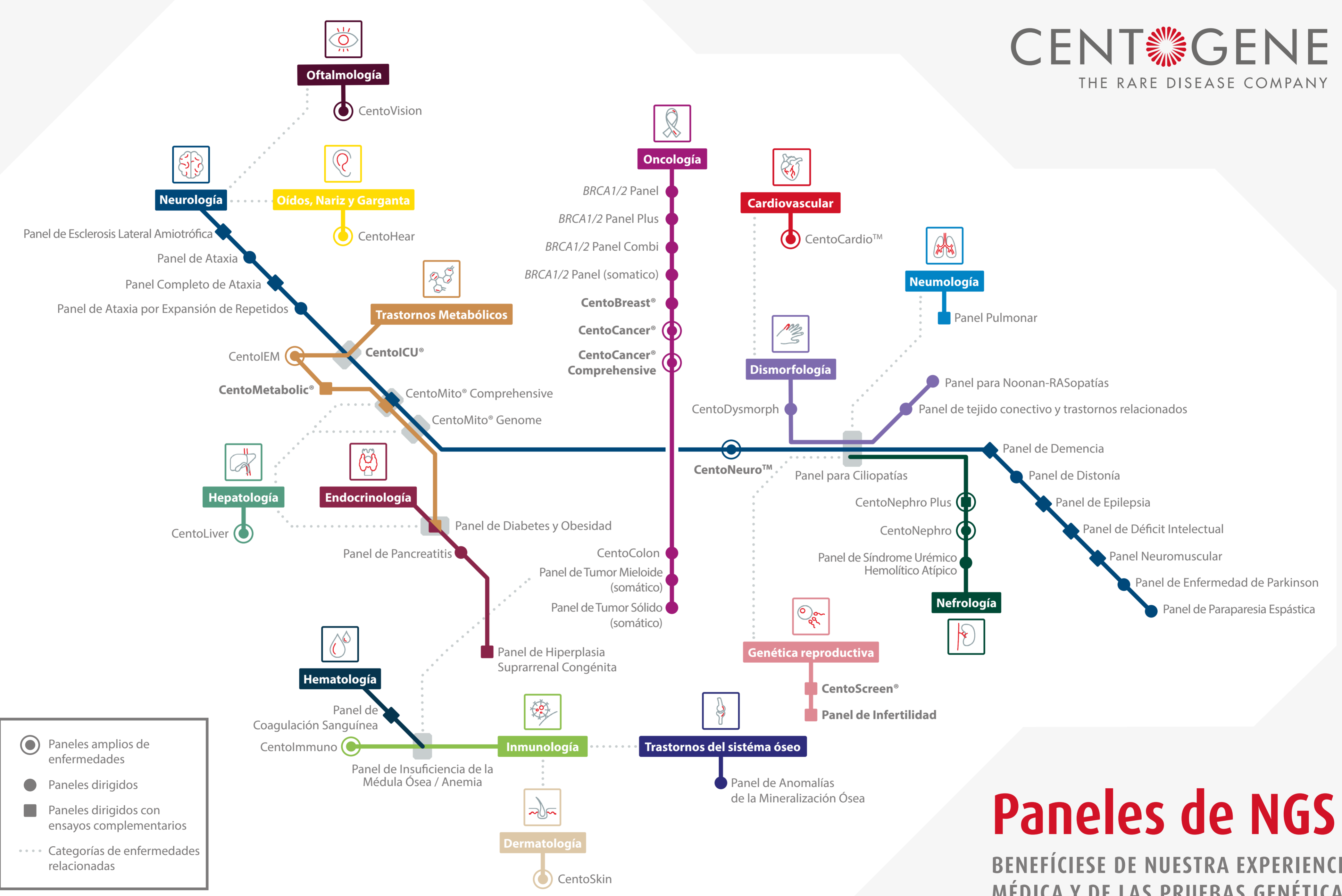
#### PARA ASOCIADOS EN EE. UU.

✉ **[customer.support-us@centogene.com](mailto:customer.support-us@centogene.com)**

☎ +1 (617) 580 - 2102

CLIA #99D2049715





- Paneles amplios de enfermedades
- Paneles dirigidos
- Paneles dirigidos con ensayos complementarios
- ..... Categorías de enfermedades relacionadas

# Paneles de NGS

BENEFÍCIENSE DE NUESTRA EXPERIENCIA MÉDICA Y DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS SIMPLIFICADAS