



NGS панели 2020 г.

**BENEFIT FROM OUR MEDICAL EXPERTISE
AND STREAMLINED GENETIC TESTING**

NGS панели 2020 г.

Възползвайте се от нашите медицински експертни знания и опит и усъвършенстваното генетично тестване

CENTOGENE се ангажира изцяло да осигурява най-добрите възможни диагностични решения на пациентите и на техните семейства. Винаги се стремим да включваме в продуктите си най-новите резултати, получени в нашите лаборатории, и медицински научни изследвания, за да подобрим и улесним диагностицирането на пациенти с редки заболявания. За да отразим динамично нарастващите познания за комплексните връзки между гени и заболявания, както и за да увеличим максимално клиничната чувствителност, ние актуализирахме и значително преработихме нашите генни панели за секвениране от следващо поколение (NGS).

Генният състав на всеки панел е преработен, за да отговори на най-новите открития, свързани с гените, както и да осигури най-висока клинична валидност. Освен това минимизирахме сложността и премахнахме излишните ресурси в портфолиото от панели, като създадохме насочени към фенотипи диагностични панели, които са най-изчерпателни и включват всички подходящи гени, необходими за извършване на диференциална диагноза на синдроми с припокриващ се фенотип, което позволява диагностицирането на заболявания, които в друг случай биха могли да бъдат пропуснати. Този принцип увеличава клиничната полза, снижава рисковете при избор на панел, увеличава икономическата ефективност и в крайна сметка опростява диагностичния процес.

Избирайки един от нашите NGS панели, можете да сте сигурни, че ще получите висококачествено секвениране, съчетано с най-добрия анализ и интерпретация на данни, които са документирани в изчерпателни медицински доклади. Както винаги, CENTOGENE и нашият екип за поддръжка на клиенти са на ваше разположение за помощ във всяка стъпка от диагностицирането.

Съдържание

	■ СЪРДЕЧНО-СЪДОВИ	5
	■ ДЕРМАТОЛОГИЯ	6
	■ ДИСМОРФОЛОГИЯ	7
	■ УШИ, НОС, ГЪРЛО	10
	■ ЕНДОКРИНОЛОГИЯ	11
	■ ХЕМАТОЛОГИЯ	13
	■ ХЕПАТОЛОГИЯ	14
	■ ИМУНОЛОГИЯ	15
	■ МЕТАБОЛИТНИ РАЗСТРОЙСТВА	17
	■ НЕФРОЛОГИЯ	21
	■ НЕВРОЛОГИЯ	23
	■ ОНКОЛОГИЯ	33
	■ ОФТАЛМОЛОГИЯ	37
	■ ОСТЕОЛОГИЯ	38
	■ ПНЕВМОЛОГИЯ	39
	■ РЕПРОДУКТИВНА ГЕНЕТИКА	40

Спецификации на панела

ОБХВАТ	≥ 99,5% таргетирани региони, обхванати ≥ 20x. За всеки ген са обхванати всички варианти на единичен нуклеотид, описани в HGMD и CentoMD®, включително дълбоко интронни и регулаторни варианти.
СПЕЦИФИЧНОСТ	≥ 99,9%
ГЕНИ	За пълно описание на включените гени, посетете: www.centogene.com/ngspanels-medical-reporting
ДЕЛЕЦИЯ/ДУПЛИКАЦИЯ	Вариациите на номерата на копираните на базата на NGS (CNV) се откриват с чувствителност над 95% за всички хомозиготни заличавания и хетерозиготни заличавания/дублирания, обхващащи най-малко три последователни екзона. Поради това хетерозиготни CNV-та, обхващащи по-малко от три екзона, не могат да бъдат открити надеждно, следователно се изключват от рутинния анализ и ще бъдат инспектирани и докладвани само след медицински или технически показания.
ОТЧИТАНЕ	Патогенни и вероятно патогенни варианти се отчитат по указанията за класификация на ACMG. Варианти с неизвестна значимост (VUS) не се отчитат в следващите случаи: описаният(те) фенотип(и) се обяснява с открити патогенни или вероятно патогенни варианти; откритите VUS не са свързани с описания фенотип(и) на пациента или членовете на семейството му; при липса на достатъчно клинична информация; и в нашите онкогенетични панели.
НЕОБХОДИМИ МАТЕРИАЛИ	1 CentoCard® *
ТАТ	25 дни

* С изключение за: Панелът *BRCA1/BRCA2* и панелът за солидни тумори, при които необходимите материали са FFPE тъкан (блок или срезове) или свежа туморна тъкан.
За повече подробности относно допустимите материали вижте <https://www.centogene.com/diagnostics/how-to-order.html>

Отказ от отговорност:

Поради непрекъснатото развитие на нашето продуктово портфолио номерата на гените в нашите панели подлежат на промяна без предварително известяване.
За най-актуалния списък на гените посетете www.centogene.com/diagnostics/ngs-panels

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentoCardio® Гени: 219</p> <p>CentoCardio® включва най-подходящите гени за аритмии, вродени сърдечни заболявания и кардиомиопатии. Включените синдроми са: Удължен и скъсен QT интервал, синдром на Бругада, катехоламинергична полиморфна вентрикуларна тахикардия, кардиомиопатии – дилатиращи и хипертрофични, както и вродени сърдечни дефекти. В допълнение този панел включва съдови аномалии, като долихоектазия и наследствена хеморагична телеангиектазия. Панелът не включва анализ на <i>PKD1</i>.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	Панел за аритмия, наследствена
	Панел за аритмогенна деснокамерна кардиомиопатия
	Панел за синдром на Бругада
	Панел за дилатираща кардиомиопатия
	Панел за хипертрофична кардиомиопатия
	Панел за катехоламинергична полиморфна вентрикуларна тахикардия
	Панел за вродени сърдечни дефекти
	Панел за долихоектазия
	Панел за наследствена хеморагична телеангиектазия
	Панел за хетеротаксия
	Панел за хипомагниезимия
	Панел за синдром на удължен QT интервал
Панел за синдром на скъсен QT интервал	

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentoSkin Гени: 72</p> <p>CentoSkin е нашето решение за пациенти, проявяващи нарушения на кожата. Нашият панел включва, наред с другите, гени за хипотрикоза, булозна епидермолиза и вродена ихтиоза. За меланом вижте раздел „Онкология“.</p> <p>25 дни ТАТ; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	Панел за вродена ихтиоза
	Панел за кутис лакса
	Панел за булозна епидермолиза
	Разширен панел за ихтиоза
	Панел за несиндромна хипотрикоза

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentoDysmorph Гени: 556</p> <p>CentoDysmorph има за цел да подпомага лекарите при диагностицирането на пациенти, които страдат от дисморфичен синдром. Панелът включва краниосиностоза, краниофациални нарушения, цепнатини на устната и/или небцето, холопрозенцефалия, синдром на Ваарденбург, болест на Хиршпрунг, лизенцефалия, малформация на мозъка, и други.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	Панел за синдром на Бардет-Бидъл
	Панел за кавернозни съдови малформации
	Панел за цепнатини на устната и/или небцето
	Панел за синдром на Кофин-Сирус
	Панел на синдром на Корнелия де Ланге
	Панел за краниосиностоза и краниофациални нарушения
	Панел за болест на Хиршпрунг
	Панел за холопрозенцефалия
	Панел за синдром на Клипел-Файл
	Панел за лизенцефалия и малформация на мозъка
	Панел за синдром на Мекел
	Панел за метафизарна дисплазия
	Панел за микро синдром на Варбург
	Спектрален панел за микрофталмия/анофталмия/колобома
	Панел за множествена епифизарна дисплазия
	Панел за неврофиброматоза
	Панел за синдром на Секел
	Панел за скелетна дисплазия и скелетна цилиопатия
Разширен панел за скелетна дисплазия	
Панел за синдром на Стиклер	
Панел за туберозна склероза	
Панел за синдром на Ваарденбург	

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за цилиопатии</p> <p>Гени: 194</p> <p>Нашият панел за цилиопатии включва група нарушения, причиняващи дисфункция на ресничките, в това число синдром на Жубер, синдром на Бардет-Бидъл, синдром СОАСН, първична цилиарна дискинезия, синдром на Мекел, скелетна дисплазия, situs inversus, хетеротаксия и други. Ако има съмнения за поликистозна болест на бъбрека, се препоръчва използването на CentoNephro Plus, който включва анализ на <i>PKD1</i>.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за синдром на Бардет-Бидъл</p> <p>Панел за цилиарна (първична) дискинезия</p> <p>Панел за хетеротаксия</p> <p>Панел за синдром на Жубер</p> <p>Панел за скелетна дисплазия и скелетна цилиопатия</p>
<p>Панел за съединителна тъкан и свързани с нея нарушения</p> <p>Гени: 72</p> <p>Нашият панел за съединителна тъкан и свързани с нея нарушения предоставя задълбочена едноетапна оценка на няколко гена за откриване на различни нарушения със сходни фенотипи, като синдром на Марфан, синдром на Луйс-Дийтс, кулис лакса, синдром на Елерс-Данлос, синдром на Стиклер и фамилна аневризма на гръдната аорта и дисекция.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за кулис лакса</p> <p>Панел за синдром на Марфан, синдром на Елерс-Данлос, аневризма на гръдната аорта и свързаните синдроми</p> <p>Панел за фамилна аневризма на гръдната аорта</p> <p>Панел за Марфан, синдром на Елерс-Данлос и свързаните нарушения</p> <p>Панел за синдром на Стиклер</p>

ПАНЕЛ SENOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел Noonan - RASopathies</p> <p>Гени: 22</p> <p>RAS-патологиите са група генетични синдроми, причинени от герминативни мутации в гени, които кодират компоненти или регулатори по пътя RAS/митоген-активирана протеин киназа (MAPK). Нашият панел Noonan - RASopathies е предназначен за пациенти с клинични симптоми на RAS-патологиите и включва гени, свързани с неврофиброматоза тип 1, синдром на Нунан, синдром на Нунан с множество лентиго, синдром на капилярна малформация – артериовенозна малформация, синдром на Костело, кардиофациокожен синдром, синдром на Легиус и други. Туберозната склероза и синдромът на МакКуин-Олбрайт са включени за диференциална диагноза.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за неврофиброматоза</p> <hr/> <p>Панел за синдром на Нунан - CFC</p> <hr/> <p>Панел за туберозна склероза</p> <hr/>



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentoHear Гени: 196</p> <p>Загубата на слуха е често срещано състояние при деца, засягащо 1 от 100 живородени. При повече от 50% от случаите има генетична причина за това разстройство, от които 70% причиняват несиндромна загуба на слуха. CentoHear включва гени, свързани със синдромна и несиндромна загуба на слуха. Като автозомно-рецесивните, така и доминантните са включени в панела. Освен това CentoHear включва синдроми, като синдром на Алпорт, синдром на Pendred, синдром на Ваарденбург, синдром на Ушер, бранхио-ото-рениален синдром и други.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за глухота/загуба на слуха, комплексен</p>



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за диабет и затлъстяване</p> <p>Гени: 196</p> <p>Нашият панел за диабет и затлъстяване се препоръчва за пациенти с аномалии в метаболизма на глюкозата, като хиперинсулинемична хипогликемия, неонатален диабет, MODY (юношески инсулинонезависим захарен диабет), диабет при възрастни и фамилна хиперхолестеролемия, както и за пациенти, проявяващи инсулинова резистентност, от лек до тежък спектър (синдром на Донъхю), както и за пациенти с фамилен хиперинсулинизъм. Нарушения, причинени от грешки при импринтинг или унипарентална дизомия, например свързан с 6q24 преходен неонатален захарен диабет и синдром на Бекуит-Видеман, не се откриват с този панел.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ MLPA: 15q11 Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за синдром на Бардет-Бидъл</p> <p>Панел за вродени нарушения на гликозилирането</p> <p>Панел за неонатален диабет</p> <p>Панел за фамилна хиперхолестеролемия</p> <p>Панел за хиперинсулинемична хипогликемия</p> <p>Панел за MODY (юношески инсулинонезависим захарен диабет)</p> <p>Панел за затлъстяване</p>
<p>Панел за панкреатит</p> <p>Гени: 22</p> <p>Нашият панел за панкреатит включва гени, свързани с хроничен панкреатит, а за диференциална диагноза включва гени, свързани с рак на панкреаса.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за панкреатит</p>



ПАНЕЛ CENOTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за вродена надбъбречна хиперплазия</p> <p>Гени: 8</p> <p>Нашият панел за вродена надбъбречна хиперплазия (САН) е създаден за пациенти, за които има съмнение за САН. САН е група от наследствени нарушения, характеризиращи се с неправилно функциониране на надбъбречните жлези, което води до абнормно продуциране на стероидни хормони, като кортизол или алдостерон. Нашият панел включва анализ на гена <i>CYP21A2</i>, който кодира за ензима 21-хидроксилаза. Повече от 90% от случаите на САН се дължат на дефицит на този ензим.</p> <p>25 дни ТAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включени са анализи на CNV и <i>CYP21A2</i></p>	<p>Панел за вродена надбъбречна хиперплазия</p>

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за коагулация на кръвта Гени: 71</p> <p>Нашият панел за коагулация на кръвта съдържа гени за молекулярна диагностика на тромбофилия, тромбocитопения, наследствена хеморагична телеангиектазия, АБХ синдром (артрогрипоза-бъбречна дисфункция-холестаза), синдром на Хермански-Пудлак, нарушения на коагулационен фактор, хемофилия и нарушения, свързани с тромбоцитите. Този панел не открива инверсии на интрони за F8.</p> <p>25 дни ТАТ; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<ul style="list-style-type: none"> Панел за афибриногенемия Панел за нарушения на коагулационен фактор Панел за хемофилия Панел за нарушения, свързани с тромбоцитите Панел за тромбocитопения Панел за тромбофилия
<p>Панел за костномозъчна недостатъчност/анемия Гени: 162</p> <p>Нашият панел за костномозъчна недостатъчност/анемия е предназначен за пациенти с отклонения в повече от 2 типа кръвни клетки (червени кръвни клетки, бели кръвни клетки и тромбоцити), които проявяват симптоми на летаргия, рецидивиращи инфекции, прекомерно кървене, абнормна пигментация, увеличен далак и злокачествени заболявания. Някои специфични нарушения, откривани с този панел, са хемофагоцитна лимфохистиоцитоза, синдром на Секел, тромбocитопения, анемия на Фанкони, вродена дискератоза, синдром на Швахман-Даймънд, както и други видове анемии, като таласемия алфа и бета, сърповидно-клетъчна анемия, сфероцитоза, мегалобластна анемия, вродена сидеробластична и дисеритропоетична анемия.</p> <p>25 дни ТАТ; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<ul style="list-style-type: none"> Панел за костномозъчна недостатъчност Панел за вродена дисеритропоетична анемия Панел за вродена сидеробластична анемия Панел за анемия на Diamond-Blackfan Панел за анемия на Фанкони Панел за хемофагоцитна лимфохистиоцитоза Панел за мегалобластна анемия Панел за синдром на Секел Панел за сфероцитоза Панел за тромбocитопения



ХЕПАТОЛОГИЯ

ПАНЕЛ СЕНТОГЕНЕ	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
CentoLiver	ОЧАКВАЙТЕ СКОРО!



ПАНЕЛ SENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за костномозъчна недостатъчност/анемия Гени: 162</p> <p>Нашият панел за костномозъчна недостатъчност/анемия е предназначен за пациенти с отклонения в повече от 2 типа кръвни клетки (червени кръвни клетки, бели кръвни клетки и тромбоцити), които проявяват симптоми на летаргия, рецидивиращи инфекции, прекомерно кървене, абнормна пигментация, увеличен далак и злокачествени заболявания. Някои специфични нарушения, откривани с този панел, са хемофагоцитна лимфохистиоцитоза, синдром на Секел, тромбоцитопения, анемия на Фанкони, вродена дискератоза, синдром на Швахман-Даймънд, както и други видове анемии, като таласемия алфа и бета, сърповидно-клетъчна анемия, сфероцитоза, мегалобластна анемия, вродена сидеробластична и дисеритропоетична анемия.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за костномозъчна недостатъчност</p> <p>Панел за вродена дисеритропоетична анемия</p> <p>Панел за вродена сидеробластична анемия</p> <p>Панел за анемия на Diamond-Blackfan</p> <p>Панел за анемия на Фанкони</p> <p>Панел за хемофагоцитна лимфохистиоцитоза</p> <p>Панел за мегалобластна анемия</p> <p>Панел за синдром на Секел</p> <p>Панел за сфероцитоза</p> <p>Панел за тромбоцитопения</p>



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Centolmmuno</p> <p>Гени: 208</p> <p>Centolmmuno е нашето решение за имунодефицит и тежка комбинирана имунна недостатъчност (SCID). Нашият панел включва гени, таргетиращи тежка комбинирана имунна недостатъчност, вродена неутропения, първичен дефицит на антитела, обща променлива имунна недостатъчност, хронична грануломатозна болест, автоимунен лимфопролиферативен синдром, афибриногенемия и агамаглобулинемия.</p> <p>25 дни ТАТ; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	Панел за агамаглобулинемия
	Панел за автоимунен лимфопролиферативен синдром
	Панел за В-отрицателна SCID
	Панел за В-положителна SCID
	Панел за хронична грануломатозна болест
	Панел за цилиарна (първична) дискинезия
	Комплексен панел за SCID
	Панел за вродена неутропения
	Панел за синдром на Хермански-Пудлак
	Панел за синдром на периодична треска
	Панел за първичен имунен дефицит
	Панел за първичен имунен дефицит (PID)
Панел за чувствителност към атипичните микобактериални инфекции	



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentolCU® Гени: 843</p> <p>CentolCU® е комплексен NGS панел, който включва гени, изрично подбрани за генетично тестване на критично болни новородени и деца на възраст под 24 месеца в интензивни отделения (ICU). Той е предназначен за справяне с множество генетични състояния, които може да се проявяват при новородени или в периода на ранна детска възраст, като много от тях имат припокриващи се фенотипи и непосредствено значение за започване на лечение. Позволява на лекарите да използват само един тест за поставяне на точна диагноза за заболявания, свързани с новороденото дете, като използват засъхнали кръвни петна.</p> <p>15 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ БъРЗА опция: 10 дни TAT</p>	<p>CentolCU®</p>



МЕТАБОЛИТНИ РАЗСТРОЙСТВА

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentoIEM</p> <p>Гени: 590</p> <p>Вродените грешки в метаболизма до голяма степен оказват влияние върху човешките заболявания. CentoIEM включва широк спектър от различни нарушения и съдържа гени, отговорни за различни фенотипи, включващи междинен метаболизъм, като аминокиселинопатии, органична ацидурия, нарушения на цикъла на уреята, непоносимост към захар, нарушения на метаболизма на метали, порфирии и други. Включени са цитоплазмни и митохондриални енергийни процеси и метаболизъм, засягащи клетъчните органели, като лизозоми, пероксизоми, гликозилирането и синтеза на холестерол.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	Панел за синдром на Айкарди-Гутиерес
	Панел за автоимунен лимфопрлиферативен синдром
	Панел за синдром на натрупване на желязо в мозъка
	Панел за цероидна липофусциноза
	Панел за вродени нарушения на гликозилирането
	Панел за фамилна хиперхолестеролемия
	Панел за нарушения на окисляването на мастните киселини
	Панел за болест на натрупването на гликоген (разширен)
	Панел за болест на натрупването на гликоген (базов)
	Панел за хемохроматоза
	Панел за хемофагоцитна лимфохистиоцитоза
	Панел за синдром на Лий и митохондриална енцефалопатия
	Панел за левкодистрофия и нарушения на биогенезата на пероксизома
	Панел за липодистрофия
	Панел за лизозомна болест на натрупването
	Панел за болест на „урина като кленов сироп“
	Панел за метилмалонова ацидемия (разширен)
	Панел за метилмалонова ацидемия (базов)
	Панел за мукополизахаридоза
	Панел за некетотична хиперглицинемия
Панел за болест на Рефсум	
Панел за порфирия	
Панел за сфероцитоза	
Панел за нарушения на цикъла на уреята	



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentoMetabolic[®] Гени: 206</p> <p>CentoMetabolic[®] е разработен специално за пациенти, за които се подозира, че имат метаболитно разстройство или проявяват комплексни, припокриващи се симптоми, метаболитна криза или неврологични състояния с неизвестна етиология. Той осигурява кратки срокове за изпълнение, насочен е към критично болни пациенти в неонатални интензивни отделения/педиатрични интензивни отделения (NICU/PICU), и включва тестване за ензимна активност, където е приложимо, както и патентована селекция от биомаркери, която непрекъснато се актуализира.</p> <p>15 дни ТАТ; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Включен е анализ на CNV Допълнителни биохимични тестове чрез патентовани биомаркери и тестове за ензимна активност, ако е приложимо</p>	<p>CentoMetabolic[®]</p>
<p>Комплексен CentoMito[®] Гени: 404</p> <p>Комплексен CentoMito[®] обхваща целия митохондриален геном ($\geq 97\% \geq 200x$ покритие) с откриване на хетероплазма до 5%, заедно с ядрени гени, свързани с митохондриални заболявания (обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$). Митохондриалните болести са генетични състояния, които възникват, когато митохондриите не успяват да произведат достатъчно енергия за клетката. Генетичните мутации, свързани с митохондриите, причиняват симптоми главно в органите, където консумацията на енергия е висока. Тези органи са окото, бъбреците, панкреаса, кръвта, вътрешното ухо, дебелото черво, скелетните мускули, сърцето и мозъка.</p> <p>25 дни ТАТ; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ (ядрени митохондриални гени); $\geq 97\% \geq 200x$ (CentoMito[®] Genome) Включен е анализ на CNV</p>	<p>Комплексен CentoMito[®]</p> <p>Панел за синдром на Лий и митохондриална енцефалопатия</p> <p>Панел за митохондриални хепатопатии при новородени</p>



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentoMito® Genome</p> <p>Гени: 37</p> <p>CentoMito® Genome включва митохондриални гени. Ядрените митохондриални гени не са включени.</p> <p>25 дни TAT; $\geq 97\% \geq 200x$ покритие $\geq 5\%$ митохондриалната хетероплазма може да бъде откривана с достатъчно увереност Включен е анализ на CNV</p>	<p>CentoMito® Genome</p> <p>Панел за леберова атрофия на зрителния нерв</p>
<p>Панел за диабет и затлъстяване</p> <p>Гени: 196</p> <p>Нашият панел за диабет и затлъстяване се препоръчва за пациенти с аномалии в метаболизма на глюкозата, като хиперинсулинемична хипогликемия, неонатален диабет, MODY (юношески инсулинонезависим захарен диабет), диабет при възрастни и фамилна хиперхолестеролемия, както и за пациенти, проявяващи инсулинова резистентност, от лек до тежък спектър (синдром на Донъхю), както и за пациенти с фамилен хиперинсулинизм. Нарушения, причинени от грешки при импринтинг или унипарентална дизомия, например свързан с 6q24 преходен неонатален захарен диабет и синдром на Бекуит-Видеман, не се откриват с този панел.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ MLPA: 15q11 Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за синдром на Бардет-Бидъл</p> <p>Панел за вродени нарушения на гликозилирането</p> <p>Панел за неонатален диабет</p> <p>Панел за фамилна хиперхолестеролемия</p> <p>Панел за хиперинсулинемична хипогликемия</p> <p>Панел за MODY (юношески инсулинонезависим захарен диабет)</p> <p>Панел за затлъстяване</p>



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за атипичен хемолитично-уремичен синдром Гени: 20</p> <p>Нашият панел за атипичен хемолитично-уремичен синдром съдържа гени за молекулярна диагностика на този синдром.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ MLPA: <i>CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5</i> Включен е анализ на CNV</p>	<p>Атипичен хемолитично-уремичен синдром</p>
<p>CentoNephro Гени: 375</p> <p>Приблизително 10% от световното население е засегнато от хронични бъбречни заболявания. Напредъкът в генните техники предоставя разкриване на същността им при диагностицирането на бъбречните заболявания, патогенезата и терапията. CentoNephro предлага комплексен инструмент за скрининг на най-известните наследствени бъбречни заболявания, включително поликистозна бъбречна болест, синдром на Алпорт, панел за бъбречната тубулна ацидоза, панел за фокална гломерулонефроза, първична хипероксалурия и други. Анализ на <i>PKD1</i> не е включен в този панел.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p> <p>CentoNephro Plus Гени: 376</p> <p>Ако има съмнения за поликистозна болест на бъбрека, се препоръчва използването на CentoNephro Plus, който включва всички гени от анализа на CentoNephro plus <i>PKD1</i>.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Включени са анализи на CNV и <i>PKD1</i></p>	<p>Панел за синдром на Алпорт</p> <p>Панел за синдром на Бардет-Бидъл</p> <p>Панел за синдром на Бартер</p> <p>Панел за цилиарна (първична) дискинезия</p> <p>Панел за множествен дефицит на хипофизарни хормони</p> <p>Панел за фокална гломерулонефроза</p> <p>Панел за хетеротаксия</p> <p>Панел за интрахепатална холестаза</p> <p>Панел за синдром на Жубер</p> <p>Панел за синдром на Калман и хипогонадотропен хипогонадизъм</p> <p>Панел за конгениталната амавроза на Лебер</p> <p>Панел за синдром на Мекел</p> <p>Панел за нефрофтizia</p> <p>Панел за нефротичен синдром</p> <p>Панел за митохондриални хепатопатии при новородени</p> <p>Поликистозна болест на бъбрека</p> <p>Панел за псевдохипоалдостеронизъм</p> <p>Панел за бъбречна тубулна ацидоза</p> <p>Панел за скелетна дисплазия и скелетна цилиопатия</p>



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за цилипатии</p> <p>Гени: 194</p> <p>Нашият панел за цилипатии включва група нарушения, причиняващи дисфункция на ресничките, в това число синдром на Жубер, синдром на Бардет-Бидъл, синдром СОАСН, първична цилиарна дискинезия, синдром на Мекел, скелетна дисплазия, situs inversus, хетеротаксия и други. Ако има съмнения за поликистозна болест на бъбрека, се препоръчва използването на CentoNephro Plus, който включва анализ на <i>PKD1</i>.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	Панел за синдром на Бардет-Бидъл
	Панел за цилиарна (първична) дискинезия
	Панел за хетеротаксия
	Панел за синдром на Жубер
	Панел за скелетна дисплазия и скелетна цилиопатия

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за атаксия</p> <p>Нашият панел за атаксия включва гени, свързани с наследствени неврологични нарушения, характеризиращи се с атаксия, включително спиноцеребеларна атаксия (доминантен и рецесивен), церебеларна атаксия, епизодична атаксия и понтоцеребеларна атаксия. Тези нарушения обикновено имат припокриващи се симптоми и могат да бъдат ясно разграничени само чрез молекулярно генетично тестване. Нашият панел за атаксия е най-добрата опция за пациент, проявяващ липса на равновесие в походката и некоординиран вървеж (атаксия). Най-често срещаните форми на наследствена атаксия са причинени от експанзия на повторения.</p> <p>Панел за атаксия Гени: 186</p> <p>Включва NGS с анализ на CNV</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$</p> <p>Комплексен панел за атаксия Гени: 196</p> <p>Включва NGS с анализ на CNV и експанзия на повторенията</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$</p> <p>Панел за експанзия на повторенията при атаксия Гени: 13</p> <p>Включва анализ на експанзия на повторенията</p> <p>25 дни TAT; 100% покритие</p> <p>Анализ на експанзия на повторенията: <i>ATN1, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8OS, BEAN1, CASNA1A, FXN, NOP56, PP2R2B, TBP</i></p>	<p>Комплексен панел за атаксия</p> <p>Панел за церебеларна атаксия</p> <p>Панел за епизодична атаксия</p> <p>Панел за понтоцеребеларна хипоплазия</p> <p>Комплексен панел за SCA</p> <p>Панел за експанзия на повторенията при SCA</p> <p>Панел за секвениране при SCA</p>



ПАНЕЛ SENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за амиотрофична латерална склероза (ALS) Гени: 36</p> <p>Нашият панел за амиотрофична латерална склероза (ALS) е предназначен за откриване на ALS, което представлява прогресивно невродегенеративно разстройство, характеризиращо се с дегенерация на горните и долните двигателни неврони. Повечето случаи са спорадични, но 5–10% от случаите имат фамилна анамнеза за заболяването (FALS).</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV Експанзия на повторенията: C9ORF72, PRNP</p>	<p>Панел за амиотрофична латерална склероза (ALS)</p> <p>Панел за амиотрофична латерална склероза (ALS) и фронтотемпорална деменция</p>
<p>CentolCU[®] Гени: 843</p> <p>CentolCU[®] е комплексен NGS панел, който включва гени, изрично подбрани за генетично тестване на критично болни новородени и деца на възраст под 24 месеца в интензивни отделения (ICU). Той е предназначен за справяне с множество генетични състояния, които може да се проявяват при новородени или в периода на ранна детска възраст, като много от тях имат припокриващи се фенотипи и непосредствено значение за започване на лечение. Позволява на лекарите да използват само един тест за поставяне на точна диагноза за заболявания, свързани с новороденото дете, като използват засъхнали кръвни петна.</p> <p>15 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ БЪРЗА опция: 10 дни TAT</p>	<p>CentolCU[®]</p>

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Комплексен CentoMito® Гени: 404</p> <p>Комплексен CentoMito® обхваща целия митохондриален геном ($\geq 97\% \geq 200x$ покритие) с откриване на хетероплазма до 5%, заедно с ядрени гени, свързани с митохондриални заболявания (обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$). Митохондриалните болести са генетични състояния, които възникват, когато митохондриите не успяват да произведат достатъчно енергия за клетката. Генетичните мутации, свързани с митохондриите, причиняват симптоми главно в органите, където консумацията на енергия е висока. Тези органи са окото, бъбреците, панкреаса, кръвта, вътрешното ухо, дебелото черво, скелетните мускули, сърцето и мозъка.</p> <p>25 дни ТАТ; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ (ядрени митохондриални гени); $\geq 97\% \geq 200x$ (CentoMito® Genome) Включен е анализ на CNV</p>	<p>Комплексен CentoMito®</p> <p>Панел за синдром на Лий и митохондриална енцефалопатия</p> <p>Панел за митохондриални хепатопатии при новородени</p>
<p>CentoMito® Genome Гени: 37</p> <p>CentoMito® Genome включва митохондриални гени. Ядрените митохондриални гени не са включени.</p> <p>25 дни ТАТ; $\geq 97\% \geq 200x$ покритие $\geq 5\%$ митохондриалната хетероплазма може да бъде откривана с достатъчно увереност Включен е анализ на CNV</p>	<p>CentoMito® Genome</p> <p>Панел за леберова атрофия на зрителния нерв</p>



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentoNeuro™ Гени: 1493</p> <p>CentoNeuro™ е най-големият ни панел, предназначен да открива широк спектър от неврологични разстройства от случаите в неонаталните интензивни отделения до деменция или разстройства на движението при възрастни. Този панел включва гени, свързани с неврологични заболявания, като амиотрофична латерална склероза, деменция, Паркинсонова болест, невромускулни заболявания, болест на Шарко-Мари-Тут, дистония, епилепсия, аутизъм, интелектуални нарушения, мигрена, спастична параплегия, атаксия, синдром на Лий, пероксизомни болести, епилептични енцефалопатии, двигателни разстройства и други. Ако има силно диагностично съмнение за мускулна дистрофия на Дюшен, препоръчваме лекарът да назначи анализ на делеция/дупликация чрез MLPA, таргетиран към гена <i>DMD</i>, като допълнителна услуга.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел AllNeuro</p> <p>Панел за амиотрофична латерална склероза (ALS) и фронтотемпорална деменция</p> <p>Панел за атаксия</p> <p>Панел за артрогрипоза</p> <p>Панел за деменция</p> <p>Панел за долихоектазия</p> <p>Панел за дистония</p> <p>Панел за епилепсия</p> <p>Панел за фамилна хемиплегична мигрена</p> <p>Панел за интелектуални нарушения</p> <p>Панел за синдром на Жубер</p> <p>Панел за синдром на Калман и хипогонадотропен хипогонадизъм</p> <p>Панел за синдром на Лий и митохондриална енцефалопатия</p> <p>Панел за левкодистрофия и нарушения на биогенезата на пероксизома</p> <p>Панел за синдром на Мекел</p> <p>Панел за митохондриални хепатопатии при новородени</p> <p>Панел за невромускулни заболявания</p> <p>Панел за Паркинсонова болест</p> <p>Панел за болест на Рефсум</p> <p>Панел за спастична параплегия</p> <p>Панел за туберозна склероза</p> <p>Панел за целвегер синдром</p>

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за цилипатии Гени: 194</p> <p>Нашият па нел за цилипатии включва група нарушения, причиняващи дисфункция на ресничките, в това число синдром на Жубер, синдром на Бардет-Бидъл, синдром СОАСН, първична цилиарна дискинезия, синдром на Мекел, скелетна дисплазия, ситус инверсус, хетеротаксия и други. Ако има съмнения за поликистозна болест на бъбрека, се препоръчва използването на CentoNephro Plus, който включва анализ на <i>PKD1</i>.</p> <p>25 дни ТАТ; обхванати ≥ 99,5% ≥ 20x Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за синдром на Бардет-Бидъл</p> <p>Панел за цилиарна (първична) дискинезия</p> <p>Панел за хетеротаксия</p> <p>Панел за синдром на Жубер</p> <p>Панел за скелетна дисплазия и скелетна цилиопатия</p>
<p>Панел за деменция Гени: 57</p> <p>Нашият панел за деменция включва гени, причиняващи болестта на Алцхаймер, деменция и фронтотемпорална деменция, както и гени, използвани за диференциална диагноза с припокриване във всяка точка от естествената история на заболяването. Гените в този панел са внимателно подбрани, за да се увеличи диагностичната сила. Включени са изискващи действия заболявания, припокриващи се с фенотипа, като болест на Уилсън, болест на Ниман-Пик и дефицит на хексозаминидаза А. Този панел не открива болест на Хънтигтън.</p> <p>25 дни ТАТ; обхванати ≥ 99,5% ≥ 20x Анализ на експанзия на повторенията: <i>ATXN2, C9ORF72, PRNP</i> Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за болест на Алцхаймер и деменция</p> <p>Панел за деменция</p> <p>Панел за фронтотемпорална деменция</p>



ПАНЕЛ CENOTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за дистония</p> <p>Гени: 88</p> <p>Нашият панел за дистония включва селекция от гени, които помагат да се разграничат различните видове дистония, включително изолирана, дистония плюс паркинсонизъм, дистония плюс миоклонии, дистония плюс друга дискинезия и комплексни дистонии. Освен това нашият панел включва гени, свързани с първична фамилна калцификация на мозъка, нарушения на метаболизма на тежки метали, невродегенерация с натрупване на желязо в мозъка, някои нарушения на съхранението на липиди, дефицит на арилсулфатаза А, левкодистрофии и специфични метаболитни заболявания, необходими за диференциална диагноза. Нашият панел за дистония предоставя знанията, които помагат за разрешаването на генетичната причина за дискинезия. Този панел не открива болест на Хънтигтън или болести с експанзия на повторенията като механизъм на заболяването.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	Комплексен панел за дистония
	Панел за допа отговаряща дистония
	Панел за миоклонична дистония

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за епилепсия Гени: 547</p> <p>Докато някои видове припадъци лесно се категоризират (т.е. частични или генерализирани), други не са или могат да се развият по-късно в различни видове (т.е. частични припадъци с вторична генерализация), което прави целевото тестване на панела по-малко вероятно успешно за достигане на диагноза. Нашият панел за епилепсия е фенотип насочен панел, който обхваща различни видове синдроми на припадъци, обхващащи синдрома на Дравет, ранна детска епилептична енцефалопатия, парциална епилепсия, генерализирана епилепсия, абсанс епилепсия, панел за миоклонична епилепсия и хипомагниезимия. Този панел не включва митохондриални гени (т.е. гени, причиняващи миоклонична епилепсия с разкъсани червени влакна – MERRF). Ако клиничното съмнение е насочено към метаболитни или митохондриални нарушения, заявете комплексен CentoMito®.</p> <p>25 дни TAT; обхванати ≥ 99,5% ≥ 20x Анализ на експанзия на повторенията: <i>CSTB</i> Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за синдром на Айкарди-Гутиерес</p> <p>Панел за синдром на натрупване на желязо в мозъка</p> <p>Комплексен панел за епилепсия</p> <p>Панел за вродени нарушения на гликозилирането</p> <p>Панел за синдром на Дравет</p> <p>Панел за ранна детска епилептична енцефалопатия</p> <p>Панел за (абсанс) епилепсия при деца</p> <p>Панел за епилепсия (генерализирана) с фебрилни припадъци</p> <p>Панел за наследствена епилепсия (парциална)</p> <p>Панел за епилептична енцефалопатия</p> <p>Панел за хипомагниезимия</p> <p>Панел за синдром на Лий и митохондриална енцефалопатия</p> <p>Панел за левкодистрофия и нарушения на биогенезата на пероксизома</p> <p>Панел за лизозомна болест на натрупването</p> <p>Панел за деплеция на митохондриалната ДНК</p> <p>Панел за миоклонична епилепсия</p> <p>Панел за нарушения на цикъла на уреята</p>



ПАНЕЛ CENOTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за интелектуални нарушения</p> <p>Гени: 599</p> <p>Нашият панел включва гени, свързани с интелектуални нарушения, обхващащ всички механизми на онаследяване, както и синдромен и несиндромен аутизъм, микроцефалия, нарушения на невроналната миграция, регресия на развитието и синдром на Айкарди-Гутиерес. Откриване на синдрома на чупливата X е възможно, тъй като нашият панел включва експанзия на повторенията на <i>FMR1</i>.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Анализ на експанзия на повторенията: <i>FMR1</i> Включен е анализ на CNV</p>	Панел за синдром на Айкарди-Гутиерес
	Панел за синдром на Бардет-Бидъл
	Панел за умствена изостаналост AD, AR, XL
	Панел, за умствена изостаналост, с връзка с X хромозомата
	Панел за микро синдром на Варбург
	Панел за микроцефалия
	Панел за нарушения на невроналната миграция
Панел за синдромен аутизъм	

ПАНЕЛ SENOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за невромускулни заболявания</p> <p>Гени: 276</p> <p>Нашият панел за невромускулни заболявания е идеален за пациенти с мускулни заболявания. Той включва гени, причиняващи неврологични заболявания и обхваща нарушения като метаболитни миопатии, мускулни дистрофии, болест на Шарко-Мари-Тут, вродена миастения, вродени миопатии, миофибриларни миопатии, немалинови миопатии и други синдроми с хипотония, миотония или слабост. Артрогрипозата е включена за диференциална диагноза на ранните невромускулни нарушения. Ако има силно диагностично съмнение за мускулна дистрофия на Дюшен, препоръчваме лекарът да назначи анализ на делеция/дупликация чрез MLPA, таргетиран към гена <i>DMD</i>, като допълнителна услуга.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Експанзия на повторенията: <i>DMPK</i> Включен е анализ на CNV</p>	Артрогрипоза
	Панел за миопатия на Бетлем
	Панел за невропатия на Шарко-Мари-Тут
	Панел за вродена миастения
	Панел за вродена миопатия
	Панел за болест на Дежерин-Сотас
	Панел за хипереклексия
	Панел за злокачествена хипертермия
	Панел за метаболитни миопатии
	Панел за мускулна дистрофия
	Панел за мускулна дистрофия-дистрогликанопатия тип А
	Панел за миофибриларна миопатия
	Панел за синдром на миопатия-рабдомиолиза
	Панел за немалинова миопатия
Панел за недистрофична миотония конгенита	
Панел за спинална мускулна атрофия с отрицателен сигнал за SMN	
Панел за мускулна дистрофия на Улрих	



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за Паркинсонова болест</p> <p>Гени: 37</p> <p>Нашият панел за Паркинсонова болест (PD) идентифицира всички съответни патофизиологично генетични варианти за развитие и лечение на PD. Характерните особености на PD включват невронална загуба в специфични области на substantia nigra и широко разпространено натрупване на протеин α-синуклеин във вътреклетъчното пространство. Болестта се характеризира с три основни двигателни симптома: тремор, мускулна ригидност и брадикинезия.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за Паркинсонова болест</p>
<p>Панел за спастична параплегия</p> <p>Гени: 65</p> <p>Нашият панел за спастична параплегия се препоръчва за пациенти, проявяващи спастично увреждане на походката, спастична слабост и хиперрефлексия. Нашият панел скринира за рецесивни, доминантни и x-свързани форми на наследствена спастична параплегия (HSP), които не могат да бъдат разграничени само по клинични показатели и невровизуализации. За пациенти, които проявяват комплексна HSP и показват други неврологични признаци, включително атаксия, интелектуални нарушения, деменция, екстрапирамидни симптоми, дисфункция на зрението или епилепсия, препоръчваме CentoNeuro™.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<p>Пълен панел за спастична параплегия</p> <p>Панел за спастична параплегия, автозомно доминантна</p> <p>Панел за спастична параплегия, автозомно рецесивна</p>

ПАНЕЛ SENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел <i>BRCA1, BRCA2</i> Гени: 2</p> <p>Рак на гърдата е най-често срещания тип рак при жени и съставлява около 25% от всички случаи при жени. Мутации в <i>BRCA1</i> и <i>BRCA2</i> може да увеличат риска от развиване на рак.</p> <p>Панел <i>BRCA1, BRCA2</i> Панелът включва NGS 15 дни ТАТ; обхванати ≥ 99,5% ≥ 20x Тип: Герминативен</p> <p>Панел <i>BRCA1, BRCA2 Plus</i> Панелът включва NGS и анализ на CNV 15 дни ТАТ; обхванати ≥ 99,5% ≥ 20x Тип: Герминативен</p> <p>Панел <i>BRCA1, BRCA2 Combi</i> Панелът включва NGS и MLPA 15 дни ТАТ; обхванати ≥ 99,5% ≥ 20x Тип: Герминативен</p> <p>Панел <i>BRCA1, BRCA2 somatic</i> Панелът включва NGS 10 дни ТАТ; променливо покритие Тип: Соматичен</p>	<p>Панел <i>BRCA1, BRCA2</i></p>
<p>CentoBreast® Гени: 30</p> <p>CentoBreast® открива мутации в гените <i>BRCA1</i> и <i>BRCA2</i>, които са най-често срещаните причини за наследствен рак на гърдата. Освен това нашият панел включва и други гени, като <i>ATM, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51</i> и т.н., които също са били свързани с повишен риск от рак. Ракът на гърдата е един от най-често срещаните видове рак в света, засягащ ~ 12,5% от жените през целия им живот, като 5–10% от тези пациенти имат наследствена форма на рака.</p> <p>15 дни ТАТ; обхванати ≥ 99,5% ≥ 20x Тип: Герминативен Анализ на CNV</p>	<p>Панел за рак на гърдата и на яйчиците</p> <p>Панел CentoBreast®</p> <p>Панел за рак на яйчиците, таргетиран</p>



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentoCancer® Гени: 70</p> <p>Всеки ген в CentoCancer® е внимателно подбран на базата на рисковия му потенциал при развитието на един или повече от следните видове рак: рак на гърдата, рак на яйчниците, колоректален рак, рак на стомаха, рак на щитовидната жлеза, ендометриален рак, рак на панкреаса, меланом, рак на бъбреците и рак на простатата. Този панел е подходящ за пациенти с положителна лична анамнеза за рано настъпване на рак, рядка форма на рак, двустранен рак или множество първични видове рак.</p> <p>15 дни ТАТ; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Тип: Герминативен Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел CentoBreast®</p> <p>Разширен панел CentoColon</p> <p>Панел за меланом</p> <p>Панел за рак на простатата</p> <p>Панел за рак на бъбреците, таргетиран</p> <p>Панел за рак на кожата, таргетиран</p> <p>Панел за рак на щитовидната жлеза, таргетиран</p> <p>Панел за рак на матката, таргетиран</p>
<p>Комплексен CentoCancer® Гени: 110</p> <p>Комплексният CentoCancer® е нашият най-разширен панел за ракови заболявания, покриващ голям брой от видовете рак, свързани с гени. Всеки ген в този панел е внимателно подбран на базата на рисковия му потенциал при развитието на един или повече от следните видове рак: рак на гърдата, рак на яйчниците, колоректален рак, рак на стомаха, рак на щитовидната жлеза, ендометриален рак, рак на панкреаса, меланом, рак на бъбреците и други.</p> <p>15 дни ТАТ; обхванати $\geq 99\% \geq 20x$ Тип: Герминативен Включен е анализ на CNV</p>	<p>Комплексен панел CentoCancer®</p> <p>Панел за множествена ендокринна неоплазия/парагенглиом/феохромоцитом</p>
<p>CentoColon Гени: 33</p> <p>CentoColon открива гени, които са свързани с рак на дебелото черво, рак на панкреаса и рак на стомаха.</p> <p>15 дни ТАТ; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Тип: Герминативен Включен е анализ на CNV</p>	<p>Разширен панел CentoColon</p> <p>Панел за рак на дебелото черво – неполипозен</p> <p>Панел за рак на дебелото черво – полипозен</p> <p>Панел за рак на стомаха, таргетиран</p> <p>Панел за рак на панкреаса, таргетиран</p>



ПАНЕЛ SENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за миелоиден тумор</p> <p>Гени: 35</p> <p>Нашият панел за миелоиден тумор таргетира важни региони в 35 гена, които често са мутирвали в миелоидни злокачествени заболявания. Миелоидните злокачествени заболявания са клонални заболявания на хемопоеитичната стволова клетка. Миелоидните тумори представляват четвъртия най-често диагностициран рак в икономически развитите страни. По-голямата част от миелоидните тумори съдържат голям брой соматични мутации, които представляват генетични промени, които не се наследяват, а се създават в самия тумор. За разлика от наследените „герминативни“ мутации, тези соматични мутации не се предават на потомството. Соматичните мутации значително допринасят за патогенезата, прогресирането и прогнозата на миелоидни злокачествени заболявания. Заболяванията, обхванати в този панел, включват: Остра миелоидна левкемия (AML), хронична миелоидна левкемия (CML), миелодиспластичен синдром (MDS), миелопролиферативни новообразувания (MPN), хронична миеломоноцитна левкемия (CMML) и ювенилна миеломоноцитна левкемия (JMML).</p> <p>10 дни TAT; > 97% > 200x покритие Тип: Соматичен</p>	<p>Панел за миелоиден тумор</p>



ПАНЕЛ CENOTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за солиден тумор Гени: 149</p> <p>Нашият панел за солиден тумор предоставя пълно секвениране на 106 избрани гени, свързани с ракови заболявания, както и анализ на горещите точки на мутагенезата на съответните региони на рака в 43 гени. Панелът открива над 5000 валидирани онкогенетични варианти и включва най-новите доказани по емпиричен път варианти, свързани с вземане на решение за предписване на лечение при солидните тумори. Панелът има повече от 25 гена с одобрени таргетирани терапии или такива, които в момента се тестват в клинични изпитвания. Освен това се улавят соматични варианти с влияние върху прогнозата за отделните тумори или върху ефикасността на стандартната антитуморна терапия. Той обхваща повече от 100 различни вида соматични ракови заболявания, включително рак на надбъбречните жлези, рак на дебелото черво, рак на черния дроб, рак на простатата, рак на бъбреците, рак на кожата, рак на тестисите, рак на щитовидната жлеза, глиом, рак на хранопровода, ендометриален рак, рак на гърдата и други. Панелът осигурява по-добро разбиране на поведението на тумора, както и вероятността той да реагира на лечение, способства за подбора на персонализирано лекарство за пациента, като по този начин често води до по-добър резултат или намалени неблагоприятни ефекти.</p> <p>10 дни TAT; > 97% > 200x покритие Тип: Соматичен</p>	<p>Панел за солиден тумор</p>

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentoVision Гени: 378</p> <p>CentoVision е внимателно проектиран за откриване на генетичната основа на очните заболявания, включително тези, които са водещите причини за слепота при кърмачета (конгенитална амавроза на Лебер), деца (рано проявяване на ретинитис пигментоза) и при възрастни (ретинална дистрофия). Нашият панел включва най-често срещаните офталмологични заболявания, като вродена глаукома, ретинитис пигментоза, болест на Щаргард, синдром на Стиклер, ахроматопсия, синдром на Ушер и други. Той скринира също и за различни типове албинизъм (очно-кожен и очен), както и синдром на Хермански-Пудлак.</p> <p>25 дни TAT; обхванати ≥ 99,5% ≥ 20x Включен е анализ на CNV</p>	Панел за ахроматопсия
	Панел за албинизъм
	Панел за синдром на Бардет-Бидъл
	Панел за катаракта
	Панел за дистрофия на колбичките и пръчиците и дистрофия ретиналните колбички
	Панел за пигментен ретинит
	Панел за глаукома
	Панел за синдром на Хермански-Пудлак
	Панел за конгениталната амавроза на Лебер
	Панел за синдром на Мекел
	Спектрален панел за микрофталмия/анофталмия/колобома
	Панел за околомоторна апраксия
	Панел за прогресивна външна офталмоплегия
	Панел за атрофия на зрителния нерв
	Панел за ретинитис пигментоза, автозомно доминантна
	Панел за ретинитис пигментоза, автозомно рецесивна
Панел за болест на Щаргард	
Панел за синдром на Стиклер	
Панел за синдром на Ушер	
Панел за витреоретинопатия и синдром на Вагнер	



ПАНЕЛ SENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за абнормна минерализация</p> <p>Гени: 69</p> <p>Нашият панел за абнормна минерализация включва остеогенезис имперфекта, остеопेटроза, разстройства с висока и ниска костна плътност и гени за диференциална диагноза, необходими за разграничаване на истинската генетична причина. В нашия панел са включени също и изискващи действия заболявания, такива като хипофосфатазия.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Включен е анализ на CNV</p>	<p>Панел за абнормна минерализация</p> <p>Панел за остеогенезис имперфекта и разстройства с ниска костна плътност</p> <p>Панел за остеопेटроза и разстройства с висока костна плътност</p>

ПАНЕЛ SENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Пулмонален панел</p> <p>Гени: 92</p> <p>Нашият пулмонален панел включва гени за диагностика на централна хиповентилация, дисфункция на метаболизма на сърфактанта и белодробна хипертония, както и други белодробни заболявания.</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\%$ $\geq 20x$ Анализ на експанзия на повторенията: <i>RHOX2B</i> Включен е анализ на CNV</p>	Панел за синдром на централна хиповентилация
	Комплексен панел за белодробни заболявания
	Панел за белодробна хипертония
	Панел за дисфункция на метаболизма на сърфактанта



ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>CentoScreen® Гени: 330</p> <p>CentoScreen® е нашият комплексен скрининг панел, включващ автозомни и свързани с X хромозомата нарушения. Той предоставя възможност за вземане на информирани решения и преглед на гамата от налични опции за насочване на бременността и семейното планиране.</p> <p>CentoScreen® Solo</p> <p>Включва пълна оценка с панел с анализ на CNV на 34 гена</p> <p>15 дни ТАТ; обхванати ~99% > 20x</p> <p>CentoScreen® Paired Pack</p> <p>Включва пълна оценка с панел с анализ на CNV на 34 гена + анализ на рисков ген на партньора</p> <p>15 дни ТАТ; обхванати ~99% > 20x</p> <p>CentoScreen® Duo</p> <p>Включва пълна оценка с панел с анализ на CNV на 34 гена за всеки партньор</p> <p>15 дни ТАТ; обхванати ~99% > 20x</p>	<p>CentoScreen®</p>

ПАНЕЛ CENTOGENE	ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ
<p>Панел за инфертилитет</p> <p>Гени: 94</p> <p>Нашият панел за инфертилитет се препоръчва за пациентки, опитващи да заченат от една година или повече, с известни проблеми във фертилитета, които са претърпели повече от един спонтанен аборт, с нередовна или липсваща менструация, с нисък брой, форма или движение на сперматозоиди или с липса на развитие на вторични полови белези. Нашият панел включва най-важните гени, свързани с безплодието при мъжете и жените. Познаването на точната причина за безплодието позволява по-добри диагностични решения и дава възможност за по-добро консултиране на двойки. .</p> <p>25 дни TAT; обхванати $\geq 99,5\% \geq 20x$ Включен е анализ на CNV Анализ на експанзия на повторенията: <i>AR, FMR1</i> MLPA: Анеуплоидия, регион AZF</p>	Панел за инфертилитет при жени
	Панел за инфертилитет при мъже
	Панел за общ инфертилитет

Предимствата на CENTOGENE

Комплексно диагностично решение отвъд ДНК тестването

НАШИТЕ ДИАГНОСТИЧНИ УСЛУГИ СА ПОВЕЧЕ ОТ ЛАБОРАТОРИЯ И БИОИНФОРМАТИКА.

CentoCard®

Нашето бързо, рентабилно и безпроблемно решение за транспортиране на клинични кръвни проби за генетично изследване. Събраните проби не се влияят от времето и температурата при транспортиране. Една карта позволява както генетични, така и метаболитни тестове.

Разширено фенотипизиране

Структурирането на симптомите на вашия пациент с термините на Human Phenotype Ontology (Онтология на човешкия фенотип) (HPO) осигурява най-доброто качество на клиничната информация за интерпретация на данните.

Безопасност на данните и използване на изследвания

С прозрачните и лесни за разбиране формуляри за предоставяне на съгласие вашите пациенти могат да вземат информирани решения, без да се притесняват за защитата на данните. Чрез даване на съгласие в опцията за проучване и съхранение, вие и вашите пациенти ще подобрите изследванията, изучаването на редките заболявания и качеството на бъдещите диагнози и лечения.

Мултиомично тестване

Непрекъснатите изследвания идентифицират и валидират биомаркери, като по този начин подобряват разбирането на заболяванията и дават възможност за проследяване на лечението. Това добавя диагностична сигурност за лизозомните болести на натрупването и за други заболявания.

CentoPortal®

Удобна и напълно защитена онлайн услуга, предназначена да съдейства при заявяване на тестове, прехвърляне на данни за пациенти, администриране на проби от пациенти и осигурява достъп до вашите диагностични отчети 24 часа 7 дни в седмицата. Моля, отидете на: www.centoport.com

CentoMD®

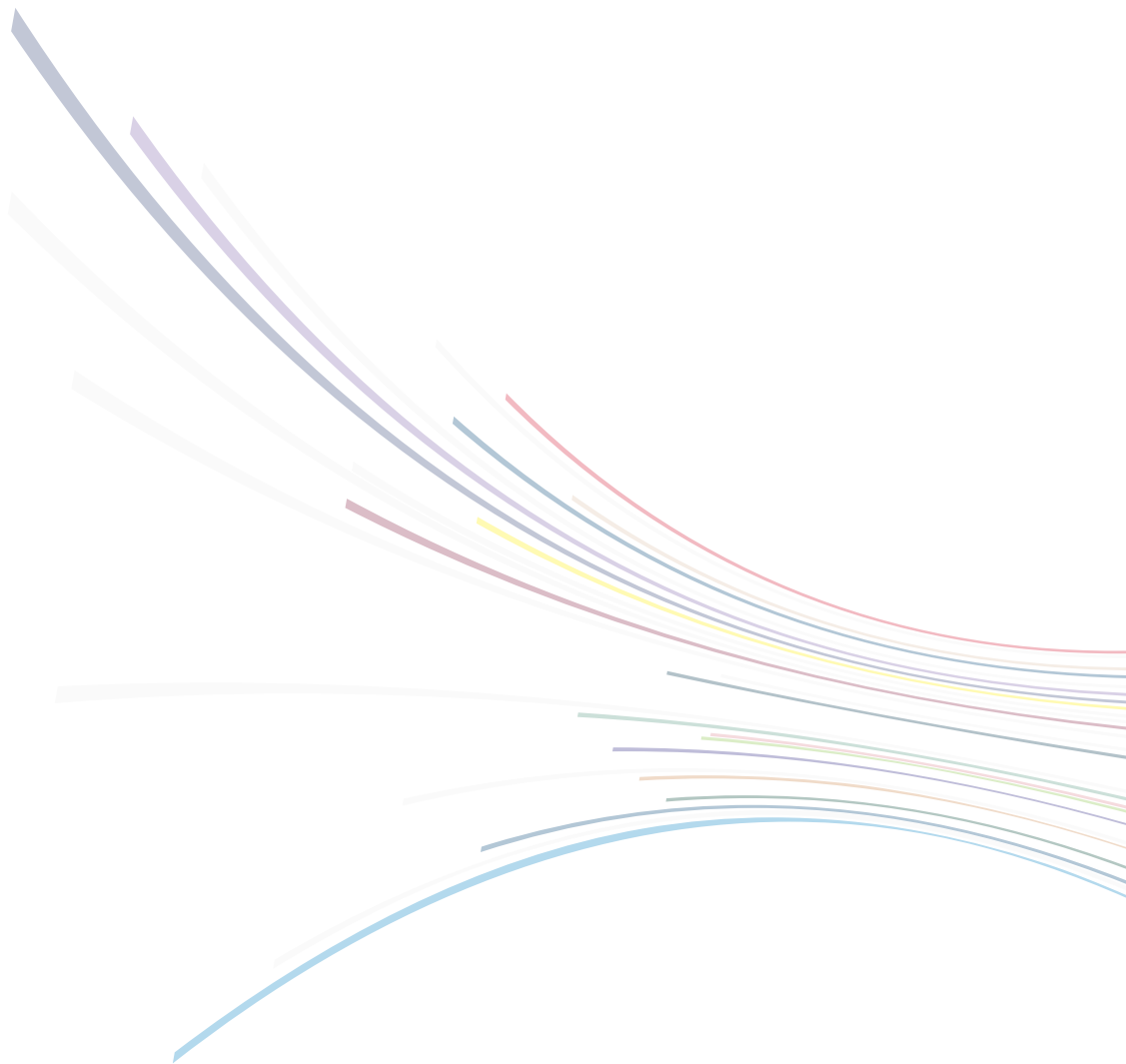
Нашето обширно хранилище за данни за редки болести с над 400 000 анализирани случая и над 12 милиона уникални варианта подпомага нашата медицинска интерпретация от световна класа.

Програма за прекласифициране на варианти

CENTOGENE има много стабилна и продължаваща програма за прекласифициране на варианти, базирано на нови генетични доказателства. Ако прекласифицирането засяга естеството на генетичната диагноза на пациента, лекарите ще бъдат уведомени безплатно.

Експертни знания от световна класа

Репутацията на CENTOGENE е изградена от международния екип от експерти по генетика и биоинформатика, най-новите лабораторни технологии, непрекъснато подобряваните процеси и протоколи и уникалния софтуер за анализ на данни.



Вашият партньор

За допълнителна информация и помощ се обърнете към най-близкия до вас наш представител или към нашия екип за поддръжка на клиенти, с който лесно можете да се свържете по телефона или имейл.

www.centogene.com

CENTOGENE GmbH

Am Strande 7
18055 Rostock
Германия

CENTOGENE GmbH е дъщерно дружество на CENTOGENE N.V.

ПОМОЩ ЗА ПАРТНЬОРИ

✉ customer.support@centogene.com

☎ +49 (0)381 80 113 - 416

📄 +49 (0)381 80 113 - 401

ЗА ПАРТНЬОРИ ОТ САЩ

✉ customer.support-us@centogene.com

☎ +1 (617) 580 - 2102

CLIA #99D2049715

