



NGS Panels

Benefit from our medical expertise
and streamlined genetic testing

Paneles NGS

BENEFÍCIENSE DE NUESTRA EXPERIENCIA MÉDICA Y PRUEBAS GENÉTICAS OPTIMIZADAS

En CENTOGENE estamos comprometidos a ofrecer las mejores soluciones diagnósticas a nuestros pacientes y a sus familias. Siempre a la vanguardia, incorporamos a nuestros productos los últimos hallazgos científicos, tanto propios como de la comunidad médica internacional, con el fin de mejorar y facilitar la odisea diagnóstica de enfermedades raras. En base a la generación de nuevo conocimiento sobre asociaciones de genes con enfermedades, hemos actualizado y rediseñado significativamente nuestros paneles de genes basados en secuenciación de siguiente generación (NGS), maximizando así la sensibilidad clínica de nuestras pruebas.

Hemos revisado cuidadosamente la composición de cada uno de nuestros paneles asegurando que estos contengan los últimos descubrimientos genéticos, y puedan proporcionar la máxima validez clínica. Adicionalmente, hemos minimizado la complejidad y eliminado la redundancia en nuestra variedad de paneles, al crear paneles de diagnóstico dirigidos por fenotipo, los cuales incluyen todos los genes relevantes para el diagnóstico diferencial de síndromes con fenotipos superpuestos. Lo anterior permite el diagnóstico de enfermedades que de otro modo se pasarían por alto. Este principio aumenta la utilidad clínica, elimina los riesgos de la elección del panel, aumenta la rentabilidad y, en última instancia, simplifica el proceso de diagnóstico.

Al elegir uno de nuestros paneles de NGS, tenga la seguridad de que obtendrá una secuenciación de alta calidad con el mejor análisis e interpretación de datos, siempre acompañada de un exhaustivo reporte médico. Como siempre, CENTOGENE y nuestro equipo de atención al cliente están disponibles para ayudarlo en cada paso de su diagnóstico.

Contenido

		CARDIOVASCULAR	7
		DERMATOLOGÍA	8
		DISMORFOLOGÍA	9
		OÍDO, NARIZ Y GARGANTA.....	12
		ENDOCRINOLOGÍA.....	13
		HEMATOLOGÍA	15
		IMMUNOLOGÍA	16
		TRASTORNOS METABÓLICOS.....	18
		NEFROLOGÍA	22
		NEUROLOGÍA.....	25
		ONCOLOGÍA.....	35
		OFTALMOLOGÍA	39
		TRASTORNOS DEL SISTEMA ESQUELÉTICO.....	40
		NEUMOLOGÍA.....	41
		GENÉTICA REPRODUCTIVA	42

Especificaciones de los paneles

COBERTURA	Se cubre $\geq 99,5\%$ de las regiones objetivo a $\geq 20x$. Para cada gen, se cubren todas las variantes relevantes de un solo nucleótido descritas en HGMD y CentoMD®, incluyendo variantes intrónicas y de regiones reguladoras.
ESPECIFICIDAD	$\geq 99,9\%$
GENES	Para obtener una descripción completa de los genes incluidos, visite: centogene.com/ngspanels-medical-reporting
DELECIÓN/ DUPLICACIÓN	Las variaciones del número de copias (VNC) basadas en el análisis bioinformático se detectan con una sensibilidad superior al 95% para todas las deleciones homocigotas y las deleciones/duplicaciones heterocigotas que abarcan al menos tres exones consecutivos. Las VNC heterocigotas que abarcan menos de tres exones no pueden detectarse de forma fiable, por lo que se excluyen del análisis rutinario y sólo se inspeccionarán y notificarán por indicación médica o técnica.
REPORTE	Las variantes patogénicas y probablemente patogénicas se reportan según las directrices para la clasificación de variantes del ACMG. Las variantes de significado incierto (VUS) no se informan en los siguientes casos: 1) cuando se han identificado una o varias variantes patogénicas/probablemente patogénicas que explican los fenotipos descritos; 2) cuando la(s) VUS detectadas no están relacionadas con el fenotipo(s) descrito(s) del paciente o miembros de la familia; 3) en ausencia de información clínica suficiente; y 4) en nuestros paneles de oncología.
MATERIAL SOLICITADO	1 CentoCard® *
TIEMPOS DE ENTREGA	25 días

* Excepto para: panel de *BRCA1*, *BRCA2* análisis de mutaciones somáticas y panel de tumor sólido, donde el material solicitado es tejido FFPE (bloque o secciones) o tejido tumoral fresco. Para obtener más detalles de los materiales aceptados, consulte: centogene.com/how-to-order.

Descargo de responsabilidad:

Debido al desarrollo continuo de nuestra cartera de productos, el número de genes incluidos en nuestros paneles está sujeto a cambios sin previo aviso. Para obtener una lista de genes más actualizada, visite: centogene.com/ngs-panels



PANEL DE CENTOGENE

CentoCardio®

Genes: 219

CentoCardio® incluye los genes más relevantes para arritmias, cardiopatías congénitas y miocardiopatías. Algunos de los síndromes incluidos: QT largo y corto, síndrome de Brugada, taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, cardiomiopatías dilatada e hipertrófica y defectos cardíacos congénitos. Además, este panel incluye anomalías vasculares como dolicoectasia y telangiectasia hemorrágica hereditaria. El panel no incluye el análisis de *PKD1*.

25 days TAT; $\geq 99.5\%$ $\geq 20x$ coverage
CNV analysis included

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para arritmias hereditarias
- Panel para miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho
- Panel para el síndrome de Brugada
- Panel para cardiomiopatía dilatada
- Panel para cardiomiopatía hipertrófica
- Panel para taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
- Panel para defectos cardíacos congénitos
- Panel para dolicoectasia
- Panel para telangiectasia hemorrágica hereditaria
- Panel para heterotaxia
- Panel para hipomagnesemia
- Panel para el síndrome de QT largo
- Panel para el síndrome de QT corto



DERMATOLOGÍA

PANEL DE CENTOGENE

CentoSkin

Genes: 72

CentoSkin es nuestra solución para pacientes que presentan trastornos dermatológicos. Nuestro panel incluye genes para hipotricosis, epidermólisis bullosa e ictiosis congénita, entre otros. Para melanoma, consulte nuestra sección de oncología.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para ictiosis congénita
- Panel para cutis laxa
- Panel para epidermólisis bullosa
- Panel para ictiosis extendido
- Panel para hipotricosis no sindrómica



PANEL DE CENTOGENE

CentoDysmorph

Genes: 556

CentoDysmorph está diseñado para ayudar a los médicos en el diagnóstico de pacientes que padecen un síndrome dismórfico. El panel incluye craneosinostosis, anomalías craneofaciales, labio/paladar hendido, holoprosencefalia, síndrome de Waardenburg, enfermedad de Hirschsprung, lisencefalia y malformaciones del sistema nervioso central, entre otros.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99,5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para Bardet-Biedl
- Panel para malformaciones cavernosas cerebrales
- Panel para labio/paladar hendido
- Panel para el síndrome de Coffin-Siris
- Panel para el síndrome de Cornelia de Lange
- Panel para craneosinostosis y trastornos craneofaciales
- Panel para la enfermedad de Hirschsprung
- Panel para Holoprosencefalia
- Panel para el síndrome de Klippel-feil
- Panel para lisenciafalia y malformaciones cerebrales
- Panel para el síndrome de Meckel
- Panel para displasia metafisaria
- Panel para el síndrome micro
- Panel para el espectro de microftalmia-anoftalmia-coloboma
- Panel para displasia epifisaria múltiple
- Panel para neurofibromatosis
- Panel para el síndrome de Seckel
- Panel para ciliopatías con afectación esquelética extensa
- Panel para displasias esqueléticas extendido
- Panel para el síndrome de Stickler
- Panel para el complejo de esclerosis tuberosa
- Panel para el síndrome de Waardenburg



PANEL DE CENTOGENE

Panel para Ciliopatías

Genes: 194

Nuestro panel para ciliopatías incluye un grupo de trastornos que causan disfunción de los cilios, entre ellos los síndromes de Joubert, Bardet-Biedl, COACH, discinesia ciliar primaria, Meckel, ciliopatías con compromiso esquelético mayor, situs inversus y heterotaxia, entre otros. Si se sospecha de poliquistosis renal, se recomienda CentoNephro plus, que incluye el análisis de *PKD1*.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

Panel de tejido conectivo y trastornos relacionados

Genes: 194

Nuestro panel de tejido conectivo y trastornos relacionados proporciona una evaluación profunda, en un solo paso, de varios genes para detectar diferentes trastornos con fenotipos similares, como los síndromes de Marfan, Loeys-Dietz, cutis laxa, Ehlers-Danlos, Stickler y aneurisma y disección de la aorta torácica familiar.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para Bardet-Biedl
 - Panel para discinesia ciliar (primaria)
 - Panel para heterotaxia
 - Panel para el síndrome de Joubert
 - Panel para ciliopatías con afectación esquelética extensa
-

- Panel para cutis laxa
 - Panel para Marfan, Ehlers-Danlos, aneurisma de la aorta torácica y síndromes relacionados
 - Panel para aneurisma de la aorta torácica familiar
 - Panel para Marfan, síndrome de Loeys-Dietz y trastornos relacionados
 - Panel para el síndrome de Stickler
-



PANEL DE CENTOGENE

Panel para Noonan - RASopatías

Genes: 22

Tas RASopatías son un grupo de síndromes causados por mutaciones en la línea germinal de genes que codifican componentes o reguladores de la vía RAS/cinasas de proteína activadas por mitógenos (MAPK). Nuestro panel Noonan-RASopatías está destinado a pacientes con síntomas clínicos de RASopatías e incluye genes relacionados con neurofibromatosis tipo 1, síndrome de Noonan, síndrome de Noonan con léntigos múltiples, síndrome de malformación capilar-malformación arteriovenosa, síndrome de Costello, síndrome cardio-facio-cutáneo y síndrome de Legius, entre otros. Se incluyen la esclerosis tuberosa y el síndrome de McCune-Albright como diagnósticos diferenciales.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para neurofibromatosis
- Panel para los síndromes de Noonan y cardio-facio-cutáneo
- Panel para el complejo de esclerosis tuberosa



OÍDOS, NARIZ Y GARGANTA

PANEL DE CENTOGENE

CentoHear

Genes: 196

La hipoacusia es una condición frecuente en los niños, que afecta 1 de cada 100 nacidos vivos. En más del 50% de los casos existe una causa genética, de los cuales el 70% corresponde a hipoacusia no sindrómica. CentoHear incluye genes asociados con hipoacusia sídrómica y no sindrómica, tanto dominante como recesiva. Síndromes como Alport, Pendred, Waardenburg, Usher, branquio-oto-renal entre muchos otros, se incluyen en CentoHear.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para hipoacusias



PANEL DE CENTOGENE

Panel para diabetes y obesidad

Genes: 196

Nuestro panel para diabetes y obesidad se recomienda para pacientes con anomalías en el metabolismo de la glucosa, como hipoglicemia hiperinsulinémica, diabetes neonatal, MODY y diabetes en adultos, así como para pacientes que presentan resistencia a la insulina, de leve a severa (síndrome de Donohue), hiperinsulinismo familiar e hipercolesterolemia familiar. Los trastornos causados por errores en la impronta o disomía uniparental, como la diabetes mellitus neonatal transitoria asociada a 6q24 y el síndrome de Beckwith-Wiedemann, no son detectables con este panel.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
MLPA: 15q11
Incluye análisis de CNV

Panel para Pancreatitis

Genes: 22

Nuestro panel para pancreatitis incluye genes asociados con pancreatitis crónica y su diagnóstico diferencial, también incluye genes relacionados con el cáncer pancreático.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para Bardet-Biedl
 - Panel para defectos congénitos de la glicosilación
 - Panel para diabetes neonatal
 - Panel para hipercolesterolemia familiar
 - Panel para hipoglucemia hiperinsulinémica
 - Panel para MODY
 - Panel para obesidad
-
- Panel para pancreatitis



ENDOCRINOLOGÍA

PANEL DE CENTOGENE

Panel para hiperplasia suprarrenal congénita

Genes: 8

Nuestro panel para hiperplasia suprarrenal congénita (CAH) está diseñado para pacientes con sospecha de CAH. CAH comprende un grupo de trastornos hereditarios caracterizados por el funcionamiento inadecuado de las glándulas suprarrenales, resultando en una producción anormal de hormonas esteroideas como el cortisol o la aldosterona. Nuestro panel incluye el análisis del gen *CYP21A2*, que codifica para la enzima 21-hidroxilasa. Más del 90% de los casos de CAH son causados por la deficiencia de esta enzima.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$

Incluye análisis de CNV y *CYP21A2*

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para hiperplasia suprarrenal congénita



PANEL DE CENTOGENE

Panel para trastornos de la coagulación sanguínea

Genes: 71

Nuestro panel para trastornos de la coagulación sanguínea contiene genes para el diagnóstico molecular de trombofilia, trombocitopenia, telangiectasia hemorrágica hereditaria, síndrome de artrogriposis-disfunción renal-colestasis, síndrome de Hermasky-Pudlak, trastornos de los factores de la coagulación, hemofilia y trastornos relacionados con las plaquetas. Este panel no detecta las inversiones intrónicas del gen *F8*.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

Panel para la insuficiencia de la médula ósea / anemia

Genes: 162

Nuestro panel para anemia e insuficiencia de la médula ósea está destinado a pacientes con anomalías en más de 2 tipos de células sanguíneas (eritrocitos, leucocitos y plaquetas) que presentan signos y síntomas como letargo, infecciones recurrentes, sangrado excesivo, alteraciones de la pigmentación, agrandamiento del bazo y neoplasias. Algunos trastornos específicos detectados con este panel son linfocitosis hemofagocítica, síndrome de Seckel, trombocitopenia, anemia de Fanconi, disqueratosis congénita, síndrome de Shwachman-Diamond, así como otros tipos de anemias como talasemias alfa y beta, anemia de células falciformes, esferocitosis hereditaria, anemia megaloblástica hereditaria, anemia sideroblástica congénita y anemia diseritropoyética congénita.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para afibrinogenemia
 - Panel para trastornos de los factores de la coagulación
 - Panel para hemofilia
 - Panel para trastornos relacionados con plaquetas
 - Panel para trombocitopenias
 - Panel para trombofilias
-
- Panel para la insuficiencia de la médula ósea
 - Panel para anemia diseritropoyética congénita
 - Panel para anemia sideroblástica congénita
 - Panel para anemia de Blackfan- Diamond
 - Panel para anemia de Fanconi
 - Panel para linfocitosis hemofagocítica
 - Panel para anemia megaloblástica
 - Panel para el síndrome de Seckel
 - Panel para esferocitosis
 - Panel para trombocitopenias



PANEL DE CENTOGENE

Panel de anemia e insuficiencia de la médula ósea

Genes: 162

Nuestro panel para anemia e insuficiencia de la médula ósea está destinado a pacientes con anomalías en más de 2 tipos de células sanguíneas (eritrocitos, leucocitos y plaquetas) que presentan signos y síntomas como letargo, infecciones recurrentes, sangrado excesivo, alteraciones de la pigmentación, agrandamiento del bazo y neoplasias. Algunos trastornos específicos detectados con este panel son linfohistiocitosis hemofagocítica, síndrome de Seckel, trombocitopenia, anemia de Fanconi, disqueratosis congénita, síndrome de Shwachman-Diamond, así como otros tipos de anemias como talasemias alfa y beta, anemia de células falciformes, esferocitosis hereditaria, anemia megaloblástica hereditaria, anemia sideroblástica congénita y anemia diseritropoyética congénita.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para la insuficiencia de la médula ósea
- Panel para anemia diseritropoyética congénita
- Panel para anemia sideroblástica congénita
- Panel para anemia de Blackfan- Diamond
- Panel para anemia de Fanconi
- Panel para linfohistiocitosis hemofagocítica
- Panel para anemia megaloblástica
- Panel para el síndrome de Seckel
- Panel para esferocitosis
- Panel para trombocitopenias



PANEL DE CENTOGENE

Centolmmuno

Genes: 208

Centolmmuno es nuestra solución de diagnóstico para los trastornos de inmunodeficiencia primaria e inmunodeficiencia combinada grave (SCID). Nuestro panel incluye genes dirigidos para inmunodeficiencia combinada grave, neutropenia congénita, deficiencia primaria de anticuerpos, inmunodeficiencia variable común, enfermedad granulomatosa crónica, síndrome linfoproliferativo autoinmune, afibrinogenemia y agammaglobulinemia.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para agammaglobulinemia
- Panel para el síndrome linfoproliferativo autoinmune
- Panel para Inmunodeficiencia combinada grave con ausencia de células B
- Panel para Inmunodeficiencia combinada grave con presencia de células B
- Panel para enfermedad granulomatosa crónica
- Panel para discinesia ciliar (primaria)
- Panel para Inmunodeficiencia combinada grave extendido
- Panel para neutropenia congénita
- Panel para el síndrome de Hermasky-Pudlak
- Panel para el síndrome de fiebre periódica
- Panel para deficiencias de anticuerpos específicos
- Panel para Inmunodeficiencia Primaria (PID)
- Panel para la susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas



TRASTORNOS METABÓLICOS

PANEL DE CENTOGENE

CentolCU®

Genes: 843

CentolCU® es un panel exhaustivo basado en NGS que incluye genes seleccionados específicamente para el abordaje de recién nacidos en estado crítico y niños menores de 24 meses en unidades de cuidados intensivos (UCI). Está diseñado para abordar múltiples condiciones genéticas que pueden presentarse en el período neonatal o en la primera infancia, muchas tienen fenotipos superpuestos e implicaciones inmediatas para el inicio del tratamiento. Permite a los médicos proporcionar un diagnóstico preciso de las enfermedades relacionadas con el recién nacido utilizando una única prueba en gotas de sangre seca.

Tiempo de entrega 15 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Opción FAST: tiempo de entrega 10 días

SUBPANELES INCLUIDOS

- CentolCU®



PANEL DE CENTOGENE

CentolEM

Genes: 590

Los errores innatos del metabolismo tienen un gran impacto en las enfermedades humanas. CentolEM incluye una amplia gama de trastornos del metabolismo, conteniendo genes responsables de diversos fenotipos, incluyendo desordenes del metabolismo intermedio como aminoacidopatías, acidurias orgánicas, trastornos del ciclo de la urea, intolerancias a carbohidratos, porfirias y trastornos de la absorción y transporte de metales, entre otros. Se incluyen los trastornos del metabolismo energético y aquellos que involucran los organelos celulares como lisosomas, peroxisomas, trastornos de la glicosilación y de la síntesis del colesterol.

Tiempo de entrega 15 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para el síndrome de Aicardi-Goutieres
- Panel para el síndrome linfoproliferativo autoinmune
- Panel para neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral
- Panel para lipofuscinosis neuronal ceroida
- Panel para defectos congénitos de la glicosilación
- Panel para hipercolesterolemia familiar
- Panel para trastornos de oxidación de ácidos grasos
- Panel para enfermedades por almacenamiento de glucógeno (avanzado)
- Panel para enfermedades por almacenamiento de glucógeno (básico)
- Panel para hemocromatosis
- Panel para linfohistiocitosis hemofagocítica
- Panel para encefalopatía mitocondrial y síndrome de Leigh
- Panel para leucodistrofias y trastornos de la biogénesis del peroxisoma
- Panel para lipodistrofia
- Panel para enfermedades de almacenamiento lisosomal
- Panel para la enfermedad de la orina del jarabe de arce
- Panel para acidemia metilmalónica (avanzado)
- Panel para acidemia metilmalónica (básico)
- Panel para mucopolisacaridosis
- Panel para hiperglucinaemia no cetótica
- Panel para la enfermedad de Refsum
- Panel para porfiria
- Panel para esferocitosis
- Panel para los trastornos del ciclo de la urea



TRASTORNOS METABÓLICOS

PANEL DE CENTOGENE

CentoMetabolic®

Genes: 206

CentoMetabolic® fue desarrollado específicamente para pacientes con sospecha de presentar un trastorno metabólico o que manifiestan síntomas complejos y superpuestos, crisis metabólica o afecciones neurológicas de etiología desconocida. Ofrece tiempos de respuesta cortos, dirigidos a pacientes críticamente enfermos en unidades de cuidados intensivos pediátricos o neonatales, e incluye pruebas de actividad enzimática cuando corresponde, así como una selección de biomarcadores patentados que se actualiza continuamente.

Tiempo de entrega 15 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$

Incluye el análisis de CNV

Pruebas bioquímicas complementarias mediante biomarcadores patentados y ensayos de actividad enzimática, si corresponde

CentoMito® comprehensive

Genes: 404

CentoMito® comprehensive cubre todo el genoma mitocondrial (cobertura $\geq 97\%$, $\geq 200x$), con detección de heteroplasmia de hasta un 5%, junto con genes nucleares relacionados con enfermedades mitocondriales (cobertura $\geq 99,5\%$, $\geq 20x$). Las enfermedades mitocondriales son condiciones genéticas que ocurren cuando las mitocondrias no producen suficiente energía para la célula. Las mutaciones genéticas relacionadas con las mitocondrias provocan síntomas principalmente en los órganos donde el consumo energético es elevado. Estos órganos incluyen ojo, riñón, páncreas, sangre, oído interno, colon, músculo esquelético, corazón y cerebro.

Tiempo de entrega 25 días;

Cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$ (genes mitocondriales en ADN nuclear);

$\geq 97\% \geq 200x$ (CentoMito® genome)

Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- CentoMetabolic®

- CentoMito® comprehensive
- Panel para encefalopatía mitocondrial y síndrome de Leigh
- Panel para hepatopatías mitocondriales neonatales



PANEL DE CENTOGENE

CentoMito® genome

Genes: 37

CentoMito® genome abarca los genes en el ADN mitocondrial.

No se incluyen los genes mitocondriales en el ADN nuclear.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 97\% \geq 200x$

Puede detectarse heteroplasmia mitocondrial $\geq 5\%$ de forma confiable

Incluye análisis de CNV

Panel para diabetes y obesidad

Genes: 196

Nuestro panel para diabetes y obesidad se recomienda para pacientes con anomalías en el metabolismo de la glucosa, como hipoglicemia hiperinsulinémica, diabetes neonatal, MODY y diabetes en adultos, así como para pacientes que presentan resistencia a la insulina, de leve a severa (síndrome de Donohue), hiperinsulinismo familiar e hipercolesterolemia familiar. Los trastornos causados por errores en la impronta o disomía uniparental, como la diabetes mellitus neonatal transitoria asociada a 6q24 y el síndrome de Beckwith-Wiedemann, no son detectables con este panel.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$

MLPA: 15q11

Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- CentoMito® genome
- Panel para la neuropatía óptica hereditaria de Leber

- Panel para Bardet-Biedl
- Panel para los defectos congénitos de la glicosilación
- Panel para diabetes neonatal
- Panel para hipercolesterolemia familiar
- Panel para hipoglucemia hiperinsulinemica
- Panel para MODY
- Panel para obesidad



NEFROLOGÍA

PANEL DE CENTOGENE

Panel de síndrome urémico hemolítico atípico

Genes: 20

Nuestro panel para síndrome urémico hemolítico atípico contiene genes para el diagnóstico molecular de este síndrome.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$

MLPA: *CFH*, *CFHR1*, *CFHR2*, *CFHR3*, *CFHR5*

Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para el síndrome urémico hemolítico atípico



PANEL DE CENTOGENE

CentoNephro

Genes: 375

Aproximadamente el 10% de la población mundial padecerá de alguna afección renal crónica. Los avances en las técnicas genéticas están proporcionando nuevos conocimientos sobre el diagnóstico, la patogénesis y la terapia de la enfermedad renal. CentoNephro es una herramienta integral para detectar los trastornos renales hereditarios más importantes como la poliquistosis renal, el síndrome de Alport, la acidosis tubular renal, la glomerulonefrosis focal y la hiperoxaluria primaria, entre otros. El análisis de *PKD1* no se incluye en este panel.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

CentoNephro plus

Genes: 376

Si se sospecha de poliquistosis renal recomendamos CentoNephro plus, ya que incluye todos los genes analizados en CentoNephro pero añade, además, el análisis del gen *PKD1*.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Análisis de CNV y *PKD1*

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para el síndrome de Alport
- Panel para Bardet-Biedl
- Panel para el síndrome de Bartter
- Panel para discinesia ciliar (primaria)
- Panel para la deficiencia combinada de hormonas hipofisarias
- Panel para glomerulonefrosis focal
- Panel para heterotaxia
- Panel para colestasis intrahepática
- Panel para el síndrome de Joubert
- Panel para el síndrome de Kallmann y Hipogonadismo hipogonadotrópico
- Panel para la amaurosis congénita de Leber
- Panel para el síndrome de Meckel
- Panel para nefronoptosis
- Panel para el síndrome nefrótico
- Panel para hepatopatías mitocondriales neonatales
- Panel para la enfermedad poliquística renal
- Panel para pseudohipoaldosteronismo
- Panel para acidosis tubular renal
- Panel para ciliopatías con afectación esquelética extensa



PANEL DE CENTOGENE

Panel para ciliopatías

Genes: 194

Nuestro panel para ciliopatías incluye un grupo de trastornos que causan disfunción de los cilios, entre ellos los síndromes de Joubert, Bardet-Biedl, COACH, discinesia ciliar primaria, Meckel, ciliopatías con compromiso esquelético mayor, situs inversus y heterotaxia, entre otros. Si se sospecha de poliquistosis renal, se recomienda CentoNephro plus, que incluye el análisis de *PKD1*.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99,5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para Bardet-Biedl
- Panel para discinesia ciliar (primaria)
- Panel para heterotaxia
- Panel para el síndrome de Joubert
- Panel para ciliopatías con afectación esquelética extensa



PANEL DE CENTOGENE

Ataxia panel

Nuestro panel para ataxia incluye los genes relevantes para los trastornos neurológicos hereditarios caracterizados por ataxia, como las ataxias espinocerebelosas (dominantes y recesivas) ataxias episódicas, hipoplasia pontocerebelosa, etc. Estos trastornos normalmente comparten signos y síntomas similares, y solo pueden diferenciarse claramente mediante pruebas de diagnóstico molecular. Nuestro panel de ataxia es la mejor opción para pacientes que muestran desequilibrio y descoordinación en la marcha (ataxia). Las formas más comunes de ataxia hereditaria son causadas por expansión de repetidos.

Panel para ataxia

Genes: 186

Incluye NGS con análisis de CNV

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\%$ $\geq 20x$

Panel exhaustivo para ataxia

Genes: 196

Incluye NGS con análisis de CNV y expansión de repetidos

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\%$ $\geq 20x$

Panel de ataxia por expansión de repetidos

Genes: 13

Incluye análisis de expansión de repetidos

Tiempo de entrega 25 días, cobertura 100%

Análisis de expansión de repetidos: *ATN1*, *ATXN1*, *ATXN10*, *ATXN2*, *ATXN3*, *ATXN7*, *ATXN80S*, *BEAN1*, *CACNA1A*, *FXN*, *NOP56*, *PP2R2B*, *TBP*

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para Ataxia (extenso)
- Panel para ataxia cerebelosa
- Panel para ataxia episódica
- Panel para hipoplasia pontocerebelosa
- Panel para SCA (extenso)
- Panel para SCA por expansión de repetidos
- Panel para SCA por secuenciación



PANEL DE CENTOGENE

Panel para esclerosis lateral amiotrófica (ELA)

Genes: 36

Nuestro panel de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) está diseñado para detectar ELA, que es un trastorno caracterizado por la degeneración progresiva de las neuronas motoras superiores e inferiores. La mayoría de los casos parecen ser esporádicos, pero entre el 5 y el 10% de los casos tienen antecedentes familiares de la enfermedad.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$

Incluye análisis de CNV

Análisis de expansión de repetidos: *C9ORF72*, *PRNP*

CentolCU®

Genes: 843

CentolCU® es un panel exhaustivo basado en NGS que incluye genes seleccionados específicamente para el abordaje de recién nacidos en estado crítico y niños menores de 24 meses en unidades de cuidados intensivos (UCI). Está diseñado para abordar múltiples condiciones genéticas que pueden presentarse en el período neonatal o la primera infancia, muchas tienen fenotipos superpuestos e implicaciones inmediatas para el inicio del tratamiento. Permite a los médicos proporcionar un diagnóstico preciso de las enfermedades relacionadas con el recién nacido utilizando una única prueba en gotas de sangre seca.

Tiempo de entrega 15 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$

Opción FAST: tiempo de entrega 10 días

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para esclerosis lateral amiotrófica (ELA)
 - Panel para esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y demencia frontotemporal
-

- CentolCU®
-



PANEL DE CENTOGENE

CentoMito® comprehensive

Genes: 404

CentoMito® comprehensive cubre todo el genoma mitocondrial (cobertura $\geq 97\%$, $\geq 200x$) con detección de heteroplasmía de hasta un 5%, junto con los genes nucleares relacionados con enfermedades mitocondriales (cobertura $\geq 99.5\%$, $\geq 20x$). Las enfermedades mitocondriales son condiciones genéticas que ocurren cuando las mitocondrias no producen suficiente energía para la célula. Estas afecciones provocan síntomas, principalmente, en los órganos donde el consumo energético es elevado. Estos órganos incluyen ojo, riñón, páncreas, sangre, oído interno, colon, músculo esquelético, corazón y cerebro.

Tiempo de entrega 25 días;
Cobertura $\geq 99.5\%$, $\geq 20x$ (genes mitocondriales en ADN nuclear);
 $\geq 97\%$, $\geq 200x$ (CentoMito® genome)
Incluye análisis de CNV

CentoMito® genome

Genes: 37

CentoMito® genome abarca los genes en el ADN mitocondrial. No se incluyen los genes mitocondriales en el ADN nuclear.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 97\%$, $\geq 200x$
Heteroplasmía mitocondrial $\geq 5\%$ puede detectarse de forma confiable
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- CentoMito® comprehensive
 - Panel para encefalopatía mitocondrial y síndrome de Leigh
 - Panel para hepatopatía mitocondrial neonatal
-

- CentoMito® genome
 - Panel para la amaurosis congénita de Leber
-



PANEL DE CENTOGENE

CentoNeuro™

Genes: 1493

CentoNeuro™ es nuestro panel más grande, diseñado para detectar una gran variedad de trastornos neurológicos, indicado desde pacientes neonatos en la unidad de cuidados intensivos, hasta en pacientes adultos con demencia o trastornos del movimiento. Este panel incluye genes relacionados con enfermedades neurológicas como esclerosis lateral amiotrófica, demencia, Parkinson, enfermedades neuromusculares, Charcot-Marie-Tooth, distonía, epilepsia, autismo, discapacidad intelectual, migraña, paraparesia espástica, ataxia, síndrome de Leigh, trastornos peroxisomales, encefalopatías epilépticas y trastornos del movimiento, entre otros. Si existe una alta sospecha diagnóstica de distrofia muscular de Duchenne, recomendamos que el médico ordene un análisis de delección/duplicación por MLPA para el gen *DMD* como un servicio adicional.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel AllNeuro
- Panel para esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y demencia frontotemporal
- Panel para ataxia
- Panel para artrogriposis
- Panel para demencia
- Panel para dolicoectasia
- Panel para distonía
- Panel para epilepsia
- Panel para migraña hemipléjica familiar
- Panel para déficit intelectual
- Panel para el síndrome de Joubert
- Panel para el síndrome de Kallman e hipogonadismo hipogonadópica
- Panel para encefalopatía mitocondrial y síndrome de Leigh
- Panel para leucodistrofias y trastornos de la biogénesis de los peroxisomas
- Panel para el síndrome de Meckel
- Panel para hepatopatía mitocondrial neonatal
- Panel neuromuscular
- Panel para la enfermedad de Parkinson/s
- Panel para la enfermedad de Refsum
- Panel para paraparesia espástica
- Panel para el complejo de la esclerosis tuberosa
- Panel para el síndrome de Zellweger



PANEL DE CENTOGENE

Panel para ciliopatías

Genes: 194

Nuestro panel para ciliopatías incluye un grupo de trastornos que causan disfunción de los cilios, entre ellos los síndromes de Joubert, Bardet-Biedl, COACH, discinesia ciliar primaria, Meckel, ciliopatías con compromiso esquelético mayor, situs inversus y heterotaxia, entre otros. Si se sospecha de poliquistosis renal, se recomienda CentoNephro plus, que incluye el análisis de *PKD1*.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99,5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

Panel para demencia

Genes: 57

Nuestro panel para demencia incluye genes causales de Alzheimer y demencia, así como genes utilizados para los diagnósticos diferenciales que puedan presentar cuadros clínicos superpuestos en cualquier punto de la historia natural de la enfermedad. Los genes incluidos en este panel se han seleccionado cuidadosamente para aumentar el rendimiento diagnóstico. Se incluyen enfermedades que pueden ser intervenidas y que se superponen con el fenotipo como la enfermedad de Wilson, Niemann-Pick y la enfermedad por deficiencia de hexosaminidasa A. Este panel no detecta la enfermedad de Huntington.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99,5\% \geq 20x$
Análisis de expansión de repetidos: *ATXN2*, *C9ORF72*, *PRNP*
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para Bardet-Biedl
 - Panel para discinesia ciliar (primaria)
 - Panel para heterotaxia
 - Panel para el síndrome de Joubert
 - Panel para ciliopatías con afectación esquelética extensa
-
- Panel para demencia y demencia tipo Alzheimer
 - Panel para demencia
 - Panel para demencia frontotemporal
-



PANEL DE CENTOGENE

Panel para distonía

Genes: 88

Nuestro panel para distonía incluye una selección de genes que ayudan a diferenciar entre diferentes tipos de distonía, incluyendo distonía aislada, distonía con parkinsonismo, distonía con mioclonus, distonía más otra discinesia y distonías complejas. Además, nuestro panel incluye genes asociados con calcificación cerebral familiar primaria, trastornos del metabolismo de metales pesados, neurodegeneración con acumulación de hierro en el cerebro, algunos trastornos de almacenamiento de lípidos, deficiencia de arilsulfatasa A, leucodistrofias y enfermedades metabólicas específicas necesarias para el diagnóstico diferencial. Nuestro panel de distonía proporciona el conocimiento para ayudar a resolver la causa genética de la discinesia. Este panel no detecta la enfermedad de Huntington u otras enfermedades con expansión de repetidos como mecanismo de la enfermedad.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para distonía (extendido)
- Panel para distonía sensible a L-dopa
- Panel para distonía mioclónica



PANEL DE CENTOGENE

Panel para Epilepsia

Genes: 547

Si bien algunos tipos de convulsiones son fácilmente categorizadas (e. g., parciales o generalizadas, etc), otros no lo son tanto o podrían más tarde evolucionar en otros tipos (e. g., convulsiones parciales con generalización secundaria), lo que hace que las pruebas de paneles específicos para ciertos tipos de epilepsias tengan menos probabilidades de lograr un diagnóstico. Nuestro panel de epilepsia es un panel guiado por fenotipo que cubre diferentes tipos de síndromes convulsivos, abarca síndromes como Dravet, encefalopatía epiléptica infantil temprana, epilepsia parcial, epilepsia generalizada, ausencia, epilepsia mioclónica e hipomagnesemia, entre otros. Este panel no incluye genes mitocondriales (e. g., genes que causan epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas -MERRF-). Si la sospecha clínica está orientada hacia trastornos o mitocondriales, CentoMito® comprehensive.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Análisis de expansión de repetidos: *CSTB*
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para síndrome de Aicardi-Goutieres
- Panel para neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral
- Panel para epilepsia (extendido)
- Panel para defectos congénitos de glicosilación
- Panel para el síndrome de Dravet
- Panel para encefalopatía epiléptica infantil temprana
- Panel para Epilepsia (ausencia) en la infancia
- Panel para epilepsia (generalizada) con convulsiones febriles
- Panel para epilepsia (parcial) hereditaria
- Panel para encefalopatía epiléptica
- Panel para hipomagnesemia
- Panel para encefalopatía mitocondrial y síndrome de Leigh
- Panel para leucodistrofias y trastornos de la biogénesis de los peroxisomas
- Panel para enfermedades de depósito lisosomal
- Panel para depleción del ADN mitocondrial
- Panel para epilepsia mioclónica
- Panel para los trastornos del ciclo de la urea



PANEL DE CENTOGENE

Panel para déficit intelectual

Genes: 599

Nuestro panel incluye genes asociados al déficit intelectual que cubren todos los mecanismos de herencia, así como autismo síndrómico y no síndrómico, microcefalia, trastornos de la migratoción neuronal, síndrome de regresión neurológica y síndrome de Aicardi-Goutierres, entre otros. La detección del síndrome de X frágil es posible ya que nuestro panel incluye el análisis de expansión de repetidos para *FMR1*.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$

Análisis de expansión de repetidos: *FMR1*

Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para el síndrome de Aicardi-Goutierres
- Panel para Bardet-Biedl
- Panel para retraso mental AD, AR, ligado al X
- Panel para retraso mental ligado al X
- Panel para el síndrome micro
- Panel para microcefalia
- Panel para trastornos de la migración neuronal
- Panel para autismo síndrómico



PANEL DE CENTOGENE

Panel neuromuscular

Genes: 276

Nuestro panel neuromuscular es ideal para pacientes con enfermedades musculares. Incluye genes que causan enfermedades neurológicas y cubre trastornos como miopatías metabólicas, distrofias musculares, Charcot-Marie-Tooth, síndromes de miastenia congénita, miopatías congénitas, miopatías miofibrilares, miopatías nemalínicas y otros síndromes con hipotonía, miotonía o debilidad. La artrogriposis se incluye para el diagnóstico diferencial de trastornos neuromusculares de inicio temprano. Si existe una alta sospecha diagnóstica de distrofia muscular de Duchenne, recomendamos que el médico ordene un análisis de delección / duplicación por MLPA para el gen *DMD* como un servicio adicional.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$

Expansión de repetidos: *DMPK*

Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para Artrogriposis
- Panel para la miopatía de Bethlem
- Panel para la neuropatía de Charcot–Marie–Tooth
- Panel para el síndrome miasténico congénito
- Panel para miopatía congénita
- Panel para el síndrome de Dejerine-Sottas
- Panel para hiperekplexia
- Panel para hipertermia maligna
- Panel para miopatías metabólicas
- Panel para distrofia muscular
- Panel para distrofia- alfa-distroglicanopatía
- Panel para miopatía miofibrilar
- Panel para los síndromes de miopatía-rabdomiólisis
- Panel para miopatía nemalina
- Panel para miotonía congénita no distrófica
- Panel para atrofia muscular espinal negativa SMN
- Panel para distrofia muscular de Ullrich



PANEL DE CENTOGENE

Panel para la enfermedad de Parkinson

Genes: 37

Nuestro panel para la enfermedad de Parkinson (EP) identifica todas las variantes genéticas fisiopatológicamente relevantes para el desarrollo y tratamiento de la EP. Los rasgos característicos de la EP incluyen pérdida neuronal en áreas específicas de la sustancia nigra y depósito de proteína α -sinucleína. La enfermedad se caracteriza por tres síntomas motores principales: temblor, rigidez muscular y bradicinesia.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

Panel para paraparesia espástica

Genes: 65

Nuestro panel para paraparesia espástica se recomienda en pacientes que presentan marcha espástica, espasticidad muscular e hiperreflexia. Nuestro panel detecta formas recesivas, dominantes y ligadas al cromosoma X de la paraparesia espástica hereditaria (HSP) que no pueden distinguirse basados solo en parámetros clínicos y de neuroimagen. Para los pacientes que también muestran HSP compleja y otros signos neurológicos como ataxia, déficit intelectual, demencia, signos extrapiramidales, alteraciones visuales o epilepsia, recomendamos CentoNeuro™.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para la enfermedad de Parkinson
 - Panel para paraparesia espástica (extendido)
 - Panel para paraparesia espástica, autosómica dominante
 - Panel para paraparesia espástica, autosómica recesiva
-



PANEL DE CENTOGENE

Panel *BRCA1, BRCA2*

Genes: 2

El cáncer de mama es el cáncer más frecuente en mujeres, representando alrededor 25% del total de casos en mujeres. Las mutaciones en *BRCA1* y *BRCA2* aumentan significativamente el riesgo de desarrollar cáncer de mama.

Panel *BRCA1, BRCA2*

El panel incluye NGS

Tiempo de entrega 15 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$. Tipo: Germinal

Panel *BRCA1, BRCA2 plus*

El panel incluye NGS y análisis de CNV

Tiempo de entrega 15 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$. Tipo: Germinal

Panel *BRCA1, BRCA2 combi*

El panel incluye NGS y MLPA

Tiempo de entrega 15 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$. Tipo: Germinal

BRCA1, BRCA2 somatic panel

Panel para análisis de mutaciones somáticas

Tiempo de entrega 10 días, cobertura variable. Tipo: Somático

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel *BRCA1, BRCA2*

CentoBreast[®]

Genes: 30

CentoBreast[®] detecta mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*, que son las causas más comunes del cáncer de mama hereditario. Pero además, incluye el análisis de otros genes relacionados con un mayor riesgo de contraer cáncer de mama, como son *ATM, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51*, etc. El cáncer de mama es uno de los cánceres más comunes en el mundo y afecta aproximadamente al ~ 12,5% de las mujeres durante su vida, entre el 5 y el 10% de los casos se atribuyen a una causa hereditaria.

Tiempo de entrega 15 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$. Tipo: Germinal
Análisis de CNV

- Panel para cáncer de mama y de ovario
- Panel CentoBreast[®]
- Panel para cáncer de mama y de ovario, dirigido



PANEL DE CENTOGENE

CentoCancer®

Genes: 70

Cada gen en CentoCancer® ha sido cuidadosamente seleccionado en base a su potencial de riesgo en el desarrollo de uno o más de los siguientes cánceres: mama, ovario, colorrectal, gástrico, tiroideo, endometrial, pancreático, melanoma, renal y de próstata. Este panel es apropiado para pacientes con antecedentes personales positivos de cáncer de inicio temprano, tipo histológico raro, presentación bilateral o múltiples primarios.

Tiempo de entrega 15 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$

Tipo: Germinal

Incluye análisis de CNV

CentoCancer® comprehensive

Genes: 110

CentoCancer® comprehensive es nuestro panel para cáncer hereditario más completo, cubriendo una gran cantidad de genes asociados al cáncer. Cada gen de este panel se ha seleccionado cuidadosamente en función de su potencial de riesgo para el desarrollo de uno o más de los siguientes cánceres: mama, ovario, colorrectal, gástrico, tiroides, endometrial, pancreático, melanoma, renal, de próstata, entre otros.

Tiempo de entrega 15 días, cobertura $\geq 99\% \geq 20x$

Tipo: Germinal

Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel CentoBreast®
 - Panel CentoColon extendido
 - Panel para melanoma
 - Panel para cáncer de próstata
 - Panel para cáncer renal, dirigido
 - Panel para cáncer de piel, dirigido
 - Panel para cáncer de tiroides, dirigido
 - Panel para cáncer uterino, dirigido
-
- Panel CentoCancer® extendido
 - Panel para Neoplasia endócrina múltiple / Paraganglioma / Feocromocitoma



PANEL DE CENTOGENE

CentoColon

Genes: 33

CentoColon abarca genes asociados con los cánceres de colon, páncreas y gástrico.

Tiempo de entrega 15 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$

Tipo: Germinal

Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel CentoColon extendido
- Panel para cáncer de colon no polipósico
- Panel para cáncer de colon con pólipos
- Panel para cáncer gástrico, dirigido
- Panel para cáncer de páncreas, dirigido

Panel para neoplasia mieloide

Genes: 33

Nuestro panel para neoplasia mieloide se dirige a regiones importantes en 35 genes que frecuentemente están mutados en las neoplasias mieloides. Las neoplasias mieloides son enfermedades clonales de las células hematopoyéticas progenitoras, representan la cuarta neoplasia más diagnosticada en países económicamente desarrollados. La mayoría de estos contienen un alto número de mutaciones somáticas, que son cambios genéticos no heredados, sino que se crean dentro del propio tumor. A diferencia de las mutaciones en la "línea germinal", estas mutaciones somáticas no se transmiten a la descendencia. Las mutaciones somáticas contribuyen significativamente a la patogenia, progresión y pronóstico de las neoplasias mieloides. En este panel se incluyen variantes somáticas relevantes para: leucemia mielocítica aguda (LMA), leucemia mielocítica crónica (LMC), síndrome mielodisplásico (SMD), neoplasias mieloproliferativas crónicas, leucemia mielomonocítica crónica (CMML) y leucemia mielomonocítica juvenil (JMML).

Tiempo de entrega 10 días, cobertura $\geq 97\% \geq 200x$

Tipo: Somático

- Panel para neoplasia mieloide



PANEL DE CENTOGENE

Panel para tumor sólido

Genes: 149

Nuestro panel para tumores sólidos proporciona la secuenciación completa de 106 genes seleccionados así como el análisis, en 43 genes, de regiones de punto caliente para mutación relevantes para el cáncer. Detecta más de 5000 variantes oncogénicas validadas e incluye las últimas variantes asociadas con la toma de decisiones, basadas en evidencia, para el tratamiento de tumores sólidos. El panel analiza más de 25 genes con terapias dirigidas aprobadas o que están siendo probadas en ensayos clínicos. Además, incluye las variantes somáticas que tienen un impacto en el pronóstico o en la eficacia de la terapia antitumoral estándar. Cubre más de 100 tipos diferentes de cánceres somáticos, incluidos suprarrenal, de colon, hepático, prostático, renal, cutáneo, testicular, tiroideo, glioma, esofágico, de endometrio y de mama, entre otros. Este panel ayuda a entender mejor el comportamiento del tumor, así como su probabilidad de respuesta al tratamiento, permitiendo un abordaje personalizado para el paciente, lo que frecuentemente conduce a mejores resultados y menos efectos adversos.

Tiempo de entrega 10 días, cobertura $\geq 97\% \geq 20x$

Tipo: Somático

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para tumor sólido



PANEL DE CENTOGENE

CentoVision

Genes: 378

CentoVision está cuidadosamente diseñado para encontrar la base genética de las enfermedades oculares, incluyendo las causas principales de ceguera en los bebés (amaurosis congénita de Leber), niños (retinitis pigmentosa de inicio temprano) y adultos (distrofias retinianas). Nuestro panel incluye las enfermedades oftalmológicas genéticas más comunes como glaucoma congénito, retinitis pigmentosa, enfermedad de Stargardt, síndrome de Stickler, acromatopsia y síndrome de Usher, entre otros. También incluye diferentes tipos de albinismo, así como el síndrome de Hermansky-Pudlak.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para acromatopsia
- Panel para albinismo
- Panel para Bardet-Biedl
- Panel para cataratas
- Panel para distrofias de conos y bastones
- Panel para retina moteada
- Panel para glaucoma
- Panel para síndrome de Hermansky-Pudlak
- Panel para amaurosis congénita de Leber
- Panel para síndrome de Meckel
- Panel para espectro microftalmia-anoftalmia-coloboma
- Panel para apraxia oculomotora
- Panel para oftalmoplegia externa progresiva
- Panel para atrofia óptica
- Panel para retinitis pigmentosa, autosómica dominante
- Panel para retinitis pigmentosa, autosómica recesiva
- Panel para enfermedad de Stargardt
- Panel para síndrome de Stickler
- Panel para síndrome de Usher
- Panel para vitreoretinopatía y Síndrome de Wagner



TRASTORNOS DEL SISTEMA ESQUELÉTICO

PANEL DE CENTOGENE

Panel para la mineralización anormal

Genes: 69

Nuestro panel para la mineralización anormal abarca trastornos como osteogénesis imperfecta, osteopetrosis, trastornos relacionados con alta o baja densidad ósea y genes para el diagnóstico diferencial necesarios para identificar la causa genética real. En nuestro panel se incluyen los transtornos que pueden ser intervenidos como la hipofosfatasa.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$
Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para la mineralización anormal
- Panel para osteogénesis imperfecta y trastornos de baja densidad ósea
- Panel para osteopetrosis y trastornos de alta densidad ósea



PANEL DE CENTOGENE

Panel Pulmonar

Genes: 92

Nuestro panel pulmonar incluye genes para el diagnóstico de hipoventilación central, trastornos del metabolismo del surfactante e hipertensión pulmonar entre otras enfermedades pulmonares.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99,5\% \geq 20x$

Análisis de expansión de repetidos: PHOX2B

Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para el síndrome de hipoventilación central
- Panel para enfermedad pulmonar extenso
- Panel para hipertensión pulmonar
- Panel para la disfunción del metabolismo del surfactante



GENÉTICA REPRODUCTIVA

PANEL DE CENTOGENE

CentoScreen®

Genes: 330

CentoScreen® es nuestro panel de detección de portadores para trastornos autosómicos recesivos y ligados al cromosoma X. Proporciona la oportunidad de tomar decisiones informadas y revisar las opciones disponibles para guiar el embarazo y la planificación familiar.

CentoScreen® solo

Incluye la evaluación completa de los genes del panel con análisis de CNV de 34 genes para un individuo.

Tiempo de entrega 15 días; cobertura $\geq 99\% \geq 20x$

CentoScreen® paired pack

Incluye la evaluación completa de los genes del panel con análisis de CNV de 34 genes para un individuo, más, el análisis de los genes de riesgo en la pareja.

Tiempo de entrega 15 días; cobertura $\geq 99\% \geq 20x$

CentoScreen® duo

Incluye la evaluación completa de genes del panel con análisis de CNV para 34 genes en cada miembro de la pareja.

Tiempo de entrega 15 días; cobertura $\geq 99\% \geq 20x$

SUBPANELES INCLUIDOS

- CentoScreen®



PANEL DE CENTOGENE

Panel de infertilidad

Genes: 94

Nuestro panel de infertilidad se recomienda para pacientes que han intentado concebir durante un año o más sin éxito, con problemas de fertilidad conocidos, que han experimentado más de un aborto espontáneo, con ciclo menstrual irregular o ausente, con bajo recuento espermático, alteraciones en la morfología o motilidad espermática, o con ausencia de desarrollo de caracteres sexuales secundarios. Incluye los genes más importantes relacionados con la infertilidad en hombres y mujeres. Conocer la causa precisa de la infertilidad permite mejores tomar mejores decisiones diagnósticas y terapéuticas, así como un mejor asesoramiento a las parejas.

Tiempo de entrega 25 días, cobertura $\geq 99.5\% \geq 20x$

Incluye análisis de CNV

Análisis de expansión de repetidos: AR, *FMR1*

MLPA: Aneuploidía, regiones AZF

SUBPANELES INCLUIDOS

- Panel para la infertilidad femenina
- Panel para la infertilidad masculina
- Panel global de infertilidad

La ventaja de CENTOGENE

MÁS QUE PRUEBAS GENÉTICAS RACIONALIZADAS. EL APOYO QUE NECESITA HOY.

CentoCard®

Es nuestra solución rápida, rentable y sin complicaciones para el envío de muestras de sangre para análisis genéticos. Con una misma muestra CentoCard® le permite proporcionar un diagnóstico completo para su paciente: determinación de actividad enzimática, niveles de biomarcadores y pruebas genéticas.

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.centoport.com

Banco de Datos Biológicos

Nuestro Banco de Datos Biológicos especializado en enfermedades raras con información de más de medio millón de pacientes y más de 30 millones de variantes únicas permiten realizar una interpretación médica de talla mundial.

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.



... el futuro o mañana de los pacientes.

Visite nuestro sitio web
para obtener más información:
www.centogene.com

DETALLES DE CONTACTO

CENTOGENE GmbH

Am Strande 7
18055 Rostock
Alemania

CENTOGENE GmbH es una subsidiaria de CENTOGENE N.V.

✉ customer.support@centogene.com

☎ +49 (0) 381 80 113 - 416

📄 +49 (0) 381 80 113 - 401

PARA CLIENTES EN LOS EE. UU.

✉ customer.support-us@centogene.com

☎ +1 (617) 580 - 2102

Rostock - CLIA #99D2049715



Cambridge - CLIA #22D2154474

