



## NGS Panels

Benefit from our medical expertise  
and streamlined genetic testing

Да работим заедно ...

## NGS панели

---

### **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.....	7
	■ ДЕРМАТОЛОГИЯ.....	8
	■ ДИСМОРФОЛОГИЯ.....	9
	■ УШИ, НОС, ГЪРЛО.....	12
	■ ЕНДОКРИНОЛОГИЯ.....	13
	■ ХЕМАТОЛОГИЯ.....	15
	■ ХЕМАТОЛОГИЯ.....	16
	■ МЕТАБОЛИТНИ РАЗСТРОЙСТВА.....	18
	■ НЕФРОЛОГИЯ.....	22
	■ НЕВРОЛОГИЯ.....	25
	■ ОНКОЛОГИЯ.....	35
	■ ОФТАЛМОЛОГИЯ.....	39
	■ ОСТЕОЛОГИЯ.....	40
	■ ПНЕВМОЛОГИЯ.....	41
	■ РЕПРОДУКТИВНА ГЕНЕТИКА.....	42

## Спецификации на панела

---

<b>ОБХВАТ</b>	≥ 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.
<b>СПЕЦИФИЧНОСТ</b>	≥ 99.9%
<b>ГЕНИ</b>	За пълно описание на включените гени, посетете: <a href="http://centogene.com/ngspanels-medical-reporting">centogene.com/ngspanels-medical-reporting</a>
<b>ДЕЛЕЦИЯ/ДУПЛИКАЦИЯ</b>	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.
<b>ОТЧИТАНЕ</b>	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.
<b>НЕОБХОДИМИ МАТЕРИАЛИ</b>	1 CentoCard® *
<b>TIEMPOS DE ENTREGA</b>	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 [centogene.com/how-to-order](http://centogene.com/how-to-order)

### 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 [centogene.com/ngs-panels](http://centogene.com/ngs-panels)



---

## ПАНЕЛ CENTOGENE

---

### CentoCardio®

Гени: 219

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 *PKD1*.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- 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

---

#### CentoSkin

Гени: 72

CentoSkin е нашето решение за пациенти, проявяващи нарушения на кожата. Нашият панел включва, наред с другите, гени за хипотрихоза, булозна епидермолиза и вродена ихтиоза. За меланом вижте раздел „Онкология“.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\%$   $\geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Панел за вродена ихтиоза
- Панел за кулис лакса
- Панел за булозна епидермолиза
- Разширен панел за ихтиоза
- Панел за несиндромна хипотрихоза



## ПАНЕЛ CENTOGENE

### CentoDysmorph

Гени: 556

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.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Панел за синдром на Бардет-Бидъл
- Панел за кавернозни съдови малформации
- Панел за цепнатини на устната и/или небцето
- Панел за синдром на Кофин-Сирис
- 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





## ДИСМОРФОЛОГИЯ

---

### ПАНЕЛ CENTOGENE

---

#### Панел за цилиопатии

Гени: 194

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, ситус инверсус, хетеротаксия и други. Ако има съмнения за поликистозна болест на бъбрека, се препоръчва използването на CentoNephro Plus, който включва анализ на *PKD1*.

25 дни ТАТ; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

#### Панел за съединителна тъкан и свързани с нея нарушения

Гени: 72

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, кутис лакса, синдром на Елерс-Данлос, синдром на Стиклер и фамилна аневризма на гръдната аорта и дисекция.

25 дни ТАТ; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- 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 за кутис лакса
  - Панел за синдром на Марфан, синдром на Елерс-Данлос, аневризма
  - на гръдната аорта и свързаните синдроми
  - Панел за фамилна аневризма на гръдната аорта
  - Панел за Марфан, синдром на Елерс-Данлос и свързаните нарушения
  - Панел за синдром на Стиклер
-



---

## ПАНЕЛ SENTOGENE

---

### Панел Noonan - RASopathies

Гени: 22

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..

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Панел за неврофиброматоза
- Панел за синдром на Нунан - CFC
- Панел за туберозна склероза



## УШИ, НОС, ГЪРЛО

---

### ПАНЕЛ CENTOGENE

---

#### CentoHear

Гени: 196

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. Както 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.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\%$   $\geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Панел за глухота/загуба на слуха, комплексен



---

## ПАНЕЛ SENTOGENE

---

### Панел за диабет и затлъстяване

Гени: 196

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.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

MLPA: 15q11

Включен е анализ на CNV

---

### Панел за панкреатит

Гени: 22

Нашият панел за панкреатит включва гени, свързани с хроничен панкреатит, а за диференциална диагноза включва гени, свързани с рак на панкреаса.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

Включен е анализ на CNV

---

---

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Панел за синдром на Бардет-Бидъл
  - Панел за вродени нарушения на гликозилирането
  - Панел за неонатален диабет
  - Панел за фамилна хиперхолестеролемия
  - Панел за хиперинсулинемична хипогликемия
  - Панел за MODY (юношески инсулинонезависим захарен диабет)
  - Панел за затлъстяване
- 

- Панел за панкреатит
-



## ЕНДОКРИНОЛОГИЯ

---

### ПАНЕЛ SENTOGENE

---

#### Панел за вродена надбъбречна хиперплазия

Гени: 8

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 *CYP21A2*, който кодира за ензима 21-хидроксилаза. Повече от 90% от случаите на САН се дължат на дефицит на този ензим.

25 дни ТАТ; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV у *CYP21A2*

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Панел за вродена надбъбречна хиперплазия



## ПАНЕЛ SENTOGENE

### Панел за коагулация на кръвта

Гени: 71

Нашият панел за коагулация на кръвта съдържа гени за молекулярна диагностика на тромбофилия, тромбоцитопения, 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*.

25 дни ТАТ; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

### Панел за костномозъчна недостатъчност / анемия

Гени: 162

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 дисеритропоеична анемия.

25 дни ТАТ; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Панел за афибриногемия
  - Панел за нарушения на коагулационен фактор
  - Панел за хемофилия
  - Панел за нарушения, свързани с тромбоцитите
  - Панел за тромбоцитопения
  - Панел за тромбофилия
- 
- Панел за костномозъчна недостатъчност
  - Панел за вродена дисеритропоеична 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 тромбоцитопения



### ПАНЕЛ SENTOGENE

---

#### Панел за костномозъчна

#### недостатъчност / анемия

Гени: 162

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.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- 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 тромбоцитопения



---

## ПАНЕЛ SENTOGENE

---

### Centolmmuno

Гени: 208

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.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\%$   $\geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- 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-Гудлак
- Панел за синдром на периодична треска
- Панел за първичен имунен дефицит
- Панел за първичен имунен дефицит (PID)
- Панел за чувствителност към атипичните микобактериални инфекции





## МЕТАБОЛИТНИ РАЗСТРОЙСТВА

---

### ПАНЕЛ SENTOGENE

---

#### CentolCU®

Гени: 843

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.

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
БЪРЗА опция: 10 дни TAT

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- CentolCU®



## ПАНЕЛ CENTOGENE

### CentolEM

Гени: 590

Вродените грешки в метаболизма до голяма степен оказват влияние върху човешките заболявания. CentolEM 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, пероксисоми, гликозилирането и синтеза на холестерол.

25 дни ТАТ; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
БЪРЗА опция: 10 дни ТАТ

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Панел за синдром на Айкарди-Гутиерес
- Панел за автоимунен лимфопролиферативен 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 пероксисома
- 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



## МЕТАБОЛИТНИ РАЗСТРОЙСТВА

---

### ПАНЕЛ CENTOGENE

---

#### CentoMetabolic®

Гени: 206

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.

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

---

#### CentoMito® comprehensive

Гени: 404

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.

25 дни ТАТ;

Обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$  (ядрени митохондриални гени);

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

Включен е анализ на CNV

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- CentoMetabolic®

- Комплексен CentoMito®
- Панел за синдром на Лий и митохондриална енцефалопатия
- Панел за митохондриални хепатопатии при новородени



## ПАНЕЛ CENTOGENE

### CentoMito® genome

Гени: 37

CentoMito® genome включва митохондриални гени. Ядрените митохондриални гени не са включени.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 200x$ ;  
 $\geq 5\%$  митохондриалната хетероплазма може да бъде откривана с достатъчно увереност  
 Включен е анализ на CNV

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- CentoMito® genome
- Панел за леберова атрофия на зрителния нерв

### Панел за диабет и затлъстяване

Гени: 196

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.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
 MLPA: 15q11  
 Включен е анализ на CNV

- Панел за синдром на Бардет-Бидъл
- Панел за вродени нарушения на гликозилирането
- Панел за неонатален диабет
- Панел за фамилна хиперхолестеролемия
- Панел за хиперинсулинемична хипогликемия
- Панел за MODY (юношески инсулинонезависим захарен диабет)
- Панел за затлъстяване



## НЕФРОЛОГИЯ

---

### ПАНЕЛ SENTOGENE

---

#### Панел за атипичен хемолитично-уремичен синдром

Гени: 20

Нашият панел за атипичен хемолитично-уремичен синдром съдържа гени за молекулярна диагностика на този синдром.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\%$   $\geq 20x$

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

Включен е анализ на CNV

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Атипичен хемолитично-уремичен синдром



## ПАНЕЛ CENTOGENE

### CentoNephro

Гени: 375

Приблизително el 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 *PKD1* не е включен в този панел.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

### CentoNephro plus

Гени: 376

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

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV и *PKD1*

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Панел за синдром на Алпорт
- Панел за синдром на Бардет-Бидъл
- Панел за синдром на Бартер
- Панел за цилиарна (първична) дискинезия
- Панел за множествен дефицит на хипофизарни хормони
- Панел за фокална гломерулонефроза
- Панел за хетеротаксия
- Панел за интрахепатална холестаза
- Панел за синдром на Жубер
- Панел за синдром на Калман и хипогонадотропен хипогонадизъм
- Панел за конгениталната амавроза на Лебер
- Панел за синдром на Мекел
- Панел за нефронофтиза
- Панел за нефротичен синдром
- Панел за митохондриални хепатопатии при новородени
- Поликистозна болест на бъбрека
- Панел за псевдохипоалдостеронизъм
- Панел за бъбречна тубулна ацидоза
- Панел за скелетна дисплазия и скелетна цилиопатия



## НЕФРОЛОГИЯ

---

### ПАНЕЛ CENTOGENE

---

#### Панел за цилиопатии

Гени: 194

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, ситус инверсус, хетеротаксия и други. Ако има съмнения за поликистозна болест на бъбрека, се препоръчва използването на CentoNephro Plus, който включва анализ на *PKD1*.

25 дни ТАТ; обхванати  $\geq 99.5\%$   $\geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- 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 SENTOGENE

### Панел за атаксия

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.

### Панел за атаксия

Гени: 186

Включва NGS с анализ на CNV  
25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

### Комплексен панел за атаксия

Гени: 196

Включва NGS с анализ на CNV и експанзия на повторенията  
25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

### Панел за експанзия на повторенията при атаксия

Гени: 13

Включва анализ на експанзия на повторенията  
25 дни TAT; 100% покритие

Анализ на експанзия на повторенията: *ATN1, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN80S, BEAN1, CACNA1A, FXN, NOP56, PP2R2B, TBP*

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Комплексен панел за атаксия
- Панел за церебеларна атаксия
- Панел за епизодична атаксия
- Панел за понтоцеребеларна хипоплазия
- Комплексен панел за SCA
- Панел за експанзия на повторенията при SCA
- Панел за секвениране при SCA





## НЕВРОЛОГИЯ

### ПАНЕЛ SENTOGENE

#### Панел за амиотрофична латерална склероза (ALS)

Гени: 36

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).

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

Включен е анализ на CNV

Експанзия на повторенията: *C9ORF72, PRNP*

#### CentolCU®

Гени: 843

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.

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

БЪРЗА опция: 10 дни TAT

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Панел за амиотрофична латерална склероза (ALS)
- Панел за амиотрофична латерална склероза (ALS) и фронтотемпорална деменция

- CentolCU®



## ПАНЕЛ CENTOGENE

### Комплексен CentoMito®

Гени: 404

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 околото, бъбреците, панкреаса, кръвта, вътрешното ухо, дебелото черво, скелетните мускули, сърцето и мозъка.

25 дни ТАТ;

Обхванати  $\geq 99,5\%$ ,  $\geq 20x$  (ядрени митохондриални гени);

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

Включен е анализ на CNV

### CentoMito® genome

Гени: 37

CentoMito® genome включва митохондриални гени. Ядрените митохондриални гени не са включени.

25 дни ТАТ;  $\geq 97\%$ ,  $\geq 200x$  покритие

$\geq 5\%$ , митохондриалната хетероплазма може да бъде откривана с достатъчно увереност

Включен е анализ на CNV

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Комплексен CentoMito®
- Панел за синдром на Лий и митохондриална енцефалопатия
- Панел за митохондриални хепатопатии при новородени

- CentoMito® genome
- Панел за леберова атрофия на зрителния нерв



## НЕВРОЛОГИЯ

### ПАНЕЛ CENTOGENE

#### CentoNeuro™

Гени: 1493

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 *DMD*, като допълнителна услуга.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Панел AllNeuro
- Панел за амиотрофична латерална склероза (ALS) и фронтотемпорална деменция
- Панел за атаксия
- Панел за артрогрипоза
- Панел за деменция
- Панел за долихоектазия
- Панел за дистония
- Панел за епилепсия
- Панел за фамилна хемиплегична мигрена
- Панел за интелектуални нарушения
- Панел за синдром на Жубер
- Панел за синдром на Калман и хипогонадотропен хипогонадизъм
- Панел за синдром на Лий и митохондриална енцефалопатия
- Панел за левкодистрофия и нарушения на биогенезата на пероксизома
- Панел за синдром на Мекел
- Панел за митохондриални хепатопатии при новородени
- Панел за невромускулни заболявания
- Панел за Паркинсонова болест
- Панел за болест на Рефсум
- Панел за спастична параплегия
- Панел за туберозна склероза
- Панел за целвегер синдром



## ПАНЕЛ CENTOGENE

### Панел за цилиопатии

Гени: 194

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, ситус инверсус, хетеротаксия и други. Ако има съмнения за поликистозна болест на бъбрека, се препоръчва използването на CentoNephro Plus, който включва анализ на *PKD1*.

25 дни ТАТ; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

### Панел за деменция

Гени: 57

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 Хънтингтън.

25 дни ТАТ; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Анализ на експанзия на повторенията: *ATXN2, C9ORF72, PRNP*  
Включен е анализ на CNV

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- 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 за болест на Алцхаймер и деменция
- Панел за деменция
- Панел за фронтотемпорална деменция



### ПАНЕЛ SENTOGENE

---

#### Панел за дистония

Гени: 88

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.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\%$   $\geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Комплексен панел за дистония
- Панел за допа отговаряща дистония
- Панел за миоклонична дистония



## ПАНЕЛ CENTOGENE

### Панел за епилепсия

Гени: 547

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 хипомагнезиемия. 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®.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

Анализ на експанзия на повторенията: CSTB

Включен е анализ на CNV

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Панел за синдром на Айкарди-Гутиерес
- Панел за синдром на натрупване на желязо в мозъка
- Комплексен панел за епилепсия
- Панел за вродени нарушения на гликозилирането
- Панел за синдром на Дравет
- Панел за ранна детска епилептична енцефалопатия
- Панел за (абсанс) епилепсия при деца
- Панел за епилепсия (генерализирана) с фебрилни припадъци
- Панел за наследствена епилепсия (парциална)
- Панел за епилептична енцефалопатия
- Панел за хипомагнезиемия
- Панел за синдром на Лий и митохондриална енцефалопатия
- Панел за левкодистрофия и нарушения на биогенезата на пероксизома
- Панел за лизозомна болест на натрупването
- Панел за деплация на митохондриалната ДНК
- Панел за миоклонична епилепсия
- Панел за нарушения на цикъла на уреята



### ПАНЕЛ SENTOGENE

---

#### Панел за интелектуални нарушения

Гени: 599

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 *FMR1*.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

Анализ на експанзия на повторенията: *FMR1*

Включен е анализ на CNV

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- 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 SENTOGENE

### Панел за невромускулни заболявания

Гени: 276

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, миофibrиларни 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 *DMD*, като допълнителна услуга.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Експанзия на повторенията: *DMPK*  
Включен е анализ на CNV

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- 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 хиперексплексия
- Панел за злокачествена хипертермия
- Панел за метаболитни миопатии
- Панел за мускулна дистрофия
- Панел за мускулна дистрофия-дистрогликанопатия тип А
- Панел за миофibrиларна 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





## НЕВРОЛОГИЯ

---

### ПАНЕЛ CENTOGENE

---

#### Панел за Паркинсонова болест

Гени: 37

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  $\alpha$ -синуклеин във вътреклетъчното пространство. Болестта се характеризира с три основни двигателни симптома: тремор, мускулна ригидност и брадикинезия.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

#### Панел за спастична параплегия

Гени: 65

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™.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Панел за Паркинсонова болест
- Пълен панел за спастична параплегия
- Панел за спастична параплегия, автозомно доминантна
- Панел за спастична параплегия, автозомно рецесивна



## ПАНЕЛ CENTOGENE

### Панел *BRCA1, BRCA2*

Гени: 2

Рак на гърдата е най-често срещания тип рак при жени и съставлява около 25% от всички случаи при жени. Мутации в *BRCA1* и *BRCA2* може да увеличат риска от развиване на рак.

### Панел *BRCA1, BRCA2*

Панелът включва NGS

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$ ; тип: Герминативен

### Панел *BRCA1, BRCA2 plus*

Панелът включва NGS и анализ на CNV

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$ ; тип: Герминативен

### Панел *BRCA1, BRCA2 combi*

Панелът включва NGS и MLPA

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$ ; тип: Герминативен

### Панел *BRCA1, BRCA2 somatic*

Панелът включва NGS

10 дни TAT; променливо покритие; тип: Герминативен

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Панел *BRCA1, BRCA2*

## CentoBreast<sup>®</sup>

Гени: 30

CentoBreast<sup>®</sup> открива мутации в гените *BRCA1* и *BRCA2*, които са най-често срещаните причини за наследствен рак на гърдата. Освен това нашият панел включва и други гени, като *ATM, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51* 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.

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

Тип: Герминативен; анализ на CNV

- Панел за рак на гърдата и на яйчниците
- Панел CentoBreast<sup>®</sup>
- Панел за рак на яйчниците, таргетиран



## ОНКОЛОГИЯ

### ПАНЕЛ CENTOGENE

#### CentoCancer®

Гени: 70

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.

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

Тип: Герминативен

Включен е анализ на CNV

#### Комплексен CentoCancer®

Гени: 110

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.

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

Тип: Герминативен

Включен е анализ на CNV

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Панел CentoBreast®
- Разширен панел CentoColon
- Панел за меланом
- Панел за рак на простатата
- Панел за рак на бъбреците, таргетиран
- Панел за рак на кожата, таргетиран
- Панел за рак на щитовидната жлеза, таргетиран
- Панел за рак на матката, таргетиран

- Комплексен панел CentoCancer®
- Панел за множествена ендокринна неоплазия / парагенглиом / феохромоцитом



## ПАНЕЛ CENTOGENE

### CentoColon

Гени: 33

CentoColon открива гени, които са свързани с рак на дебелото черво, рак на панкреаса и рак на стомаха.

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

Тип: Герминативен

Включен е анализ на CNV

### Панел за миелоиден тумор

Гени: 35

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).

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

Тип: Somático

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- Разширен панел CentoColon
  - Панел за рак на дебелото черво – неполипозен
  - Панел за рак на дебелото черво – полипозен
  - Панел за рак на стомаха, таргетиран
  - Панел за рак на панкреаса, таргетиран
- 
- Панел за миелоиден тумор



### ПАНЕЛ SENTOGENE

---

#### Панел за солиден тумор

Гени: 149

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 анти туморна 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.

10 дни TAT; > 97% ≥ 200x

Тип: Соматичен

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Панел за солиден тумор



## ПАНЕЛ CENTOGENE

### CentoVision

Гени: 378

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.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

- 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



## ОСТЕОЛОГИЯ

---

### ПАНЕЛ SENTOGENE

---

#### Панел за абнормна минерализация

Гени: 69

Нашият панел за абнормна минерализация включва остеогенезис имперфекта, остеопетроза, 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.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$   
Включен е анализ на CNV

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Панел за абнормна минерализация
- Панел за остеогенезис имперфекта и разстройства с ниска костна плътност
- Панел за остеопетроза и разстройства с висока костна плътност



---

## ПАНЕЛ SENTOGENE

---

### Пулмонален панел

Гени: 92

Нашият пулмонален панел включва гени за диагностика на централна хиповентилация, дисфункция на метаболизма на сърфактанта и белодробна хипертония, както и други белодробни заболявания.

25 дни TAT; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

Анализ на експанзия на повторенията: *PNOX2B*

Включен е анализ на CNV

---

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Панел за синдром на централна хиповентилация
- Комплексен панел за белодробни заболявания
- Панел за белодробна хипертония
- Панел за дисфункция на метаболизма на сърфактанта





## РЕПРОДУКТИВНА ГЕНЕТИКА

---

### ПАНЕЛ CENTOGENE

---

#### Centoscreen®

Гени: 330

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.

#### Centoscreen® solo

Включва пълна оценка с панел с анализ на CNV на 34 гена

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99\% \geq 20x$

#### Centoscreen® paired pack

Включва пълна оценка с панел с анализ на CNV на 34 гена + анализ на рисков ген на партньора

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99\% \geq 20x$

#### Centoscreen® duo

Включва пълна оценка с панел с анализ на CNV на 34 гена за всеки партньор

15 дни TAT; обхванати  $\geq 99\% \geq 20x$

---

### ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Centoscreen®



---

## ПАНЕЛ SENTOGENE

---

### Панел за инфертилитет

Гени: 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 Гени 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.

25 дни ТАТ; обхванати  $\geq 99.5\% \geq 20x$

Включен е анализ на CNV

Анализ на експанзия на повторенията: AR, *FMR1*

MLPA: Анеуплоидия, регион AZF

---

## ВКЛЮЧЕНИ ПОДПАНЕЛИ

---

- Панел за инфертилитет при жени
- Панел за инфертилитет при мъже
- Панел за общ инфертилитет

# Предимствата на CENTOGENE

---

## НАШИТЕ ДИАГНОСТИЧНИ УСЛУГИ СА ПОВЕЧЕ ОТ ЛАБОРАТОРИЯ И БИОИНФОРМАТИКА.

### CentoCard®

Единична кръвна проба, поставена върху CentoCard® осигурява пълна диагностика на пациента, включваща: ензимен анализ, биомаркер анализ и генетично изследване.

### 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.centportal.com](http://www.centportal.com)

### Био/База данни

Нашата био/банка с над половин милион редки болести и с 30 милиона уникални варианти, които са медицински интерпретации 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 уникалният софтуер за анализ на данни.





Моля, посетете нашия  
уебсайт за повече информация:

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

---

## ДАНИИ ЗА КОНТАКТ

### **CENTOGENE GmbH**

Am Strande 7  
18055 Rostock  
Германия

CENTOGENE GmbH е дъщерно дружество на CENTOGENE N.V.

---

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

☎ +49 (0) 381 80 113 - 416

📠 +49 (0) 381 80 113 - 401

Rostock - CLIA #99D2049715



Cambridge - CLIA #22D2154474

