

Painéis NGS para Cânceres Hereditários

Genetic Testing for
an Improved Prognosis

PROSPECTO DO PRODUTO

Painéis NGS para Cânceres Hereditários

Os testes genéticos para cânceres hereditários podem fornecer resultados que permitem transformar a vida dos pacientes acometidos e seus familiares, além de etapas acionáveis em potencial para cânceres relacionados a fatores genéticos. Com muitas aplicações diferentes de testes genéticos para detectar e tratar o câncer, podemos orientar na escolha das opções certas para aprimorar o tratamento de seus pacientes acometidos por cânceres hereditários. Contando com variantes genéticas identificadas que são associadas a doenças oncológicas em mais de 200 genes diferentes, podemos fornecer uma ampla gama para promover o diagnóstico, o prognóstico, a escolha do tratamento e o acompanhamento do câncer.

Os painéis NGS da CENTOGENE para cânceres hereditários incluem todos os genes clínicos relevantes, bem como genes necessários para o diagnóstico diferencial de síndromes com sobreposição de fenótipos, permitindo, portanto, o diagnóstico de uma doença que, de outra forma, passaria despercebida. Essa abordagem maximiza a utilidade clínica, elimina o risco da escolha do painel, aumenta a relação custo-benefício e, em última instância, simplifica o processo diagnóstico.

A vantagem da CENTOGENE

- Cobertura de **todos os genes relevantes causadores de doenças** e variantes patogênicas codificadas e não codificadas
- O **conteúdo de genes mais atualizado em um painel**, incluindo os achados médicos e internos mais recentes
- **Conhecimento especializado de nível internacional** e compromisso vitalício com nossos pacientes
- **Análise de alta qualidade visando à interpretação clínica precisa** por meio de bioinformática avançada e ferramentas habilitadas por inteligência artificial
- **Relatórios médicos de primeira linha** habilitados pelo banco de dados CentoMD®, contendo > 12,7 milhões de variantes exclusivas e dados multiômicos de mais de 120 países

Painéis para Cânceres Hereditários

	GENES
BRCA 1/2 Panel	2
BRCA 1/2 Panel Plus	2
BRCA 1/2 Panel Combi	2
CentoBreast®	30
CentoColon	33
CentoCancer®	70
CentoCancer® Comprehensive	110

Principais características e desempenho

COBERTURA

- $\geq 99,5\%$ das regiões-alvo abrangidas em $\geq 20x$
- Média de cobertura de profundidade $\geq 150x$
- Para cada gene, todas as SNVs descritas no HGMD e no CentoMD® estão incluídas, assim como variantes intrônicas profundas relevantes e variantes regulatórias
- 600 a 700 Mb de sequenciamento de dados gerados para cada paciente

TIPOS DE VARIANTES

- Sensibilidade
 - SNVs e InDels ($\leq 50bp$) > 99,2%
 - CNVs ≥ 3 éxons > 93,8%
- Precisão > 99,9%
- Especificidade $\geq 99,9\%$ garantida para todas as variantes reportadas. Variantes com baixa qualidade e/ou zigosidade incerta são confirmadas por métodos ortogonais (Sanger, MLPA, qPCR)

EMISSÃO DE RELATÓRIOS

Variantes patogênicas e provavelmente patogênicas são reportadas de acordo com as diretrizes de classificação do American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Variantes de significância incerta (variants of uncertain significance, VUS) não são reportadas

TEMPO DE RESPOSTA

15 dias úteis

SNVs: variantes de nucleotídeo único (single nucleotide variants); InDels: inserções/deleções pequenas; CNVs: variações no número de cópias (copy number variations); CNVs por amplificação multiplex de sondas dependente de ligação (Multiplex ligation-dependent probe amplification, MPLA), reação quantitativa da cadeia de polimerase (quantitative polymerase chain reaction, qPCR)

Indo além

Todos os nossos painéis NGS de alta qualidade detectam variantes de nucleotídeo único (single nucleotide variants, SNVs), inserções/deleções pequenas (InDels) e análise de deleções/duplicações baseada em NGS em um só ensaio, fornecendo, em última instância, os painéis NGS mais completos para o máximo rendimento diagnóstico.

DELEÇÃO/DUPLICAÇÃO

A análise de CNV baseada em NGS de alta resolução para detectar deleções e duplicações maiores está incluída em todos os nossos painéis, sem custo extra. As deleções/duplicações constituem de 5 a 10% das variantes causadoras de doenças. Ao incluir a análise de CNV em nossos painéis, o potencial de fornecer o diagnóstico mais preciso aumenta.

INTERPRETAÇÃO APRIMORADA

Nosso banco de dados CentoMD® exclusivo permite acessar mais de 12,7 milhões de variantes únicas visando à melhor interpretação médica.

PROGRAMA DE RECLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES

Todos os nossos painéis são automaticamente inseridos em nosso programa de reclassificação de variantes. Este programa oferece suporte à identificação de novas evidências genéticas e os médicos serão informados gratuitamente por toda a vida se a natureza de um diagnóstico anterior tiver sido impactada.