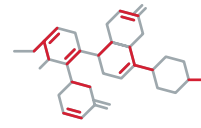


CentoMetabolic®



CentoMetabolic® – Решение с един тест за всички метаболитни заболявания

CENTOGENE се е ангажирала с разработването на иновативни решения, които да спомогнат за прекратяване на одисеята при диагностициране на пациенти, страдащи от редки генетични заболявания. Нашият панел CentoMetabolic® беше разработен за тестване на широк диапазон от метаболитни заболявания. Той обединява генетични и биохимични тестове, включително ензимни анализи, както и набор от патентовани биомаркери. Когато бъдат установени генетичните вариации, свързани с Вашия пациент посредством CentoMetabolic®, ние автоматично допълваме с тестване на биомаркер и/или ензим (ако е приложимо) и включваме резултатите във Вашия медицински доклад. В допълнение, CentoMetabolic® включва оценка на вариациите на броя на копията (CNV) без допълнително заплащане.

CentoMetabolic® дава прецизна диагноза за наличието на метаболитно заболяване, като същевременно дава възможност за доказване на последствията от определената генетична вариация.

Кой трябва да има предвид CentoMetabolic®?

Лекари, предоставящи лечение за пациенти, отговарящи на някои от следните критерии:

- Съмнение за метаболитно заболяване
- Бебета в летаргия или с болки в корема, или повръщане, или жълтеница, или метаболитна ацидоза
- Забавено развитие
- Прием в интензивно отделение за неонатологична грижа, особено при епилепсия с неясен произход и нарушено съзнание

Какви гени и заболявания са в обхвата на CentoMetabolic®?

CentoMetabolic® е насочен към приблизително 200 метаболитни заболявания. Селекцията на гените в панела е базирана на нашите непрекъснато усъвършенствани медицинска експертиза и знания за редките метаболитни заболявания.

Следващата таблица показва разпределението на гените и целевите метаболитни заболявания в зависимост от 19 различни категории заболявания.

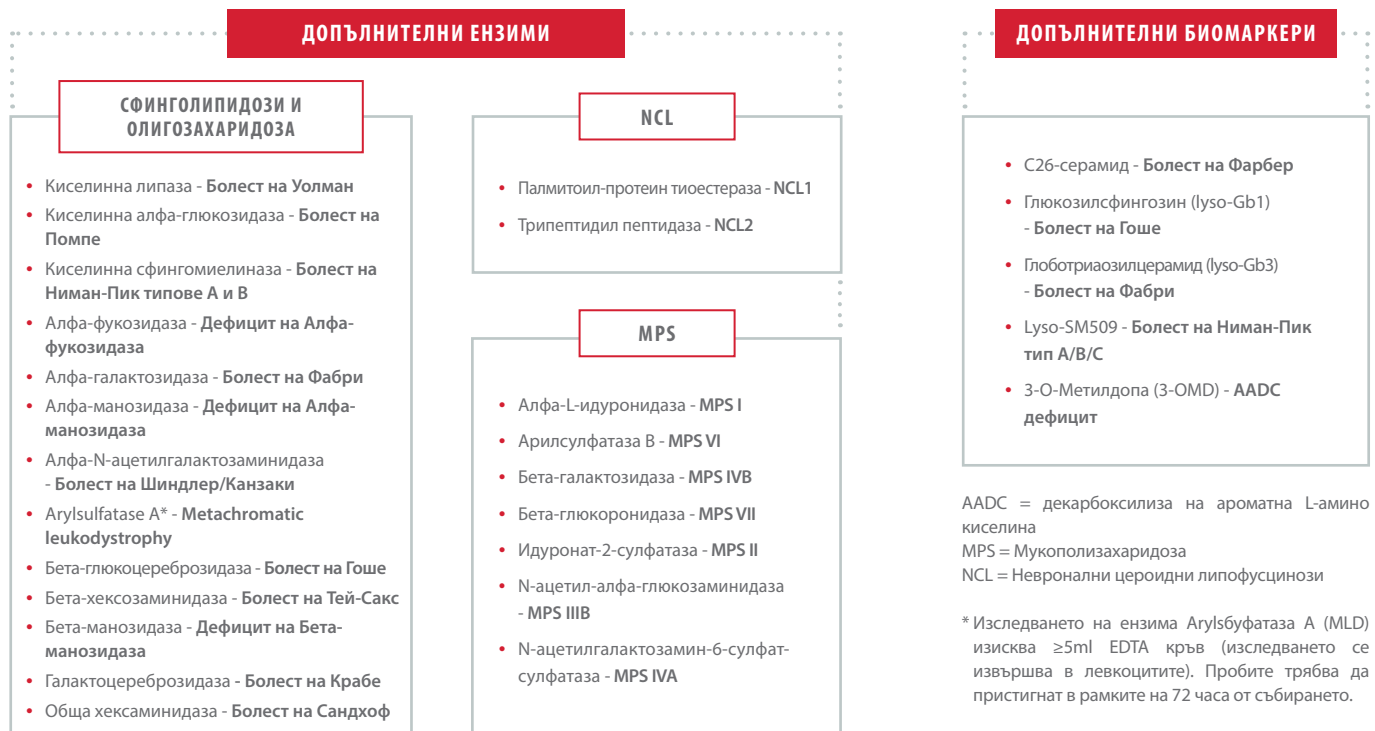
ВКЛЮЧЕНИ ГЕНИ

ABCA1, ABCB4, ABCC2, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ACAT1, ADA, AGA, AGL, AGPS, AGXT, ALAD, ALAS2, ALDH4A1, ALDOA, ALDOB, ALG3, ALPL, ANTXR2, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOE, ARG1, ARSA, ARSB, ASAH1, ASL, ASS1, ATP7A, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, BTBD, CBS, CD320, CETP, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CPOX, CPS1, CPT1A, CTNS, CTSA, CTSD, CTSK, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DBT, DDC, DHCR7, DIABLO, DLX4, DNAJC5, DPYD, ENO3, ENPP1, EPHX2, ETHE1, FAH, FBP1, FECH, FGF23, FUCA1, G6PC, G6PD, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALNS, GALT, GAMT, GATM, GBA, GBE1, GHR, GK, GLA, GLB1, GM2A, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HCF1, HEXA, HEXB, HFE, HJV, HGD, HGSNAT, HLCS, HMBS, HPD, HPRT1, HSD3B2, HYAL1, IDS, IDUA, ITIH4, IVD, KHK, LAMP2, LCAT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPI, LMBRD1, LPA, LPL, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSB, MMAA, MMAV, MMACHC, MMADHC, MMUT, NAGA, NAGLU, NAGS, NEU1, NPC1, NPC2, OTC, PAH, PCSK9, PDHB, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PKLR, PNPO, POR, PPOX, PPP1R17, PPT1, PRKAG2, PSAP, PYGL, PYGM, RBCK1, SGSH, SI, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A20, SLC25A36, SLC2A1, SLC2A2, SLC2A3, SLC37A4, SLC3A1, SLC3A2, SLC40A1, SLC6A8, SLC7A7, SLC7A9, SLC01B1, SLC01B3, SMPD1, SUMF1, TAT, TFR2, TPP1, UGT1A1, UMPs, UROD, UROS

ВКЛЮЧЕНИ ВИДОВЕ МЕТАБОЛИТНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ	БРОЙ ГЕНИ
Вродени нарушения на гликозилирането и други нарушения на модификации на белтъци	2
Дефекти при метаболизирането на холестерол и липопротеини	2
Дефекти в хормоналната биогенеза или функция	7
Заболявания при метаболизиране на фосфат, калции и витамин Д	3
Заболявания при метаболизирането на пурини, пиримидини и нуклеотиди	6
Заболявания при метаболизирането на микроелементи и метали	6
Заболявания при метаболизирането на витамини и (небелтъчни) кофактори	10
Заболявания при метаболизирането на аминокиселини и пептиди	33
Заболявания при метаболизирането на въглехидрати	35
Заболявания при метаболизирането на енергия	6
Заболявания при метаболизирането на мастни киселини и кетониви тела	3
Заболявания при метаболизирането на липиди и липопротеини	8
Заболявания при метаболизирането на невротрансмитери	1
Заболявания при метаболизирането на порфирин и желязо	8
Заболявания при метаболизирането на стероли	16
Лизозомни болести	48
Пероксизомни болести	16
Порфирия и билирубинемия	1

Тестване на биомаркери и ензими на CENTOGENE

Биомаркерите служат като измерими показатели за патологични процеси. Обикновено, те са пряко свързани с генетичните вариации в определени гени и могат да предскажат, диагностицират, наблюдават и оценят тежестта на дадено заболяване. Измерването на клетъчната активност на даден ензим също може да се използва като инструмент за диагностициране и наблюдение на дадено заболяване. Нашите мултиномни и базирани на големи данни подходи ни позволяват непрекъснато да откриваме нови силно специфични биомаркери. Всеки нов биомаркер ще бъде включен в този панел и представлява възможност за напредък в разбирането на метаболитните заболявания, както и разработване на по-добри персонализирани терапии за пациентите.



CentoMetabolic® – Ключови характеристики

- Двупосочна последователност от следващо поколение на целеви региони от всички гени в панела, включително кодирани региони и +/- 10 bp граници екзон/интрон
- Включени са всички свързани дълбоки интронични вариации в CentoMD® и HGMD®
- Покритие: ≥99.5% на таргетирани региони, покрити при ≥ 20x
- Единичните нуклеотидни вариации (ЕНВ) с ниско качество и всички свързани вариации са потвърдени по метода на последователност на Сангер преди докладване с делеция/дупликация
- **Включени ВБК**
- Бърза и точна диагностика за 15 работни дни
- **Специфичност, по-голяма от 99,9% за всички докладвани вариации**
- Нашият тест обединява генетично и биохимично тестване за широк диапазон от редки метаболитни заболявания
- Допълнително биохимично тестване с анализ на патентовани биомаркери и ензимна активност, когато е приложимо
- **Само 1 CentoCard®** е достатъчна за **всички** тестове

> Информация за контакт

Тел.: +49 (0)381 80 113-416
Факс: +49 (0)381 80 113-401

customer.support@centogene.com
www.centogene.com

CLIA #99D2049715

