

# CentoMetabolic®



## CentoMetabolic® – Una solución para todos los trastornos metabólicos médicamente relevantes

CENTOGENE está comprometida con el desarrollo de soluciones innovadoras para ayudar a poner fin a la odisea diagnóstica de los pacientes que padecen enfermedades genéticas raras. Nuestro panel CentoMetabolic® ha sido diseñado para evaluar una amplia gama de trastornos metabólicos. Integra pruebas genéticas y bioquímicas, incluyendo ensayos enzimáticos, así como una selección de biomarcadores patentados. Cuando se detecten variantes genéticas relevantes para su paciente a través de CentoMetabolic®, complementaremos automáticamente con biomarcadores y / o pruebas enzimáticas (si corresponde) e incluiremos los resultados en su reporte médico. Además, CentoMetabolic® incluye evaluación de las variantes del número de copias (CNV) sin costo adicional.

CentoMetabolic® brinda la confianza de una evaluación exhaustiva proporcionando un fuerte potencial de diagnóstico metabólico y al mismo tiempo otorgando la oportunidad de comprobar las consecuencias de la variante genética identificada.

## Quién debe considerar CentoMetabolic®?

Médicos que brindan atención a pacientes que cumplen con cualquiera de los siguientes criterios:

- Sospecha de trastorno metabólico
- Retraso en el desarrollo
- Recién nacidos con letargo, dolor abdominal, vómito, ictericia o acidosis metabólica
- Síntomas relacionados con afecciones neurológicas de etiología desconocida

## Cuáles genes y trastornos son objetivo de CentoMetabolic®?

CentoMetabolic® evalúa cerca de 200 enfermedades metabólicas. El contenido y el diseño del panel se basan en nuestra experiencia médica y conocimiento de enfermedades metabólicas raras.

La siguiente tabla muestra la distribución de los genes y trastornos metabólicos blanco de acuerdo a 19 categorías distintas.

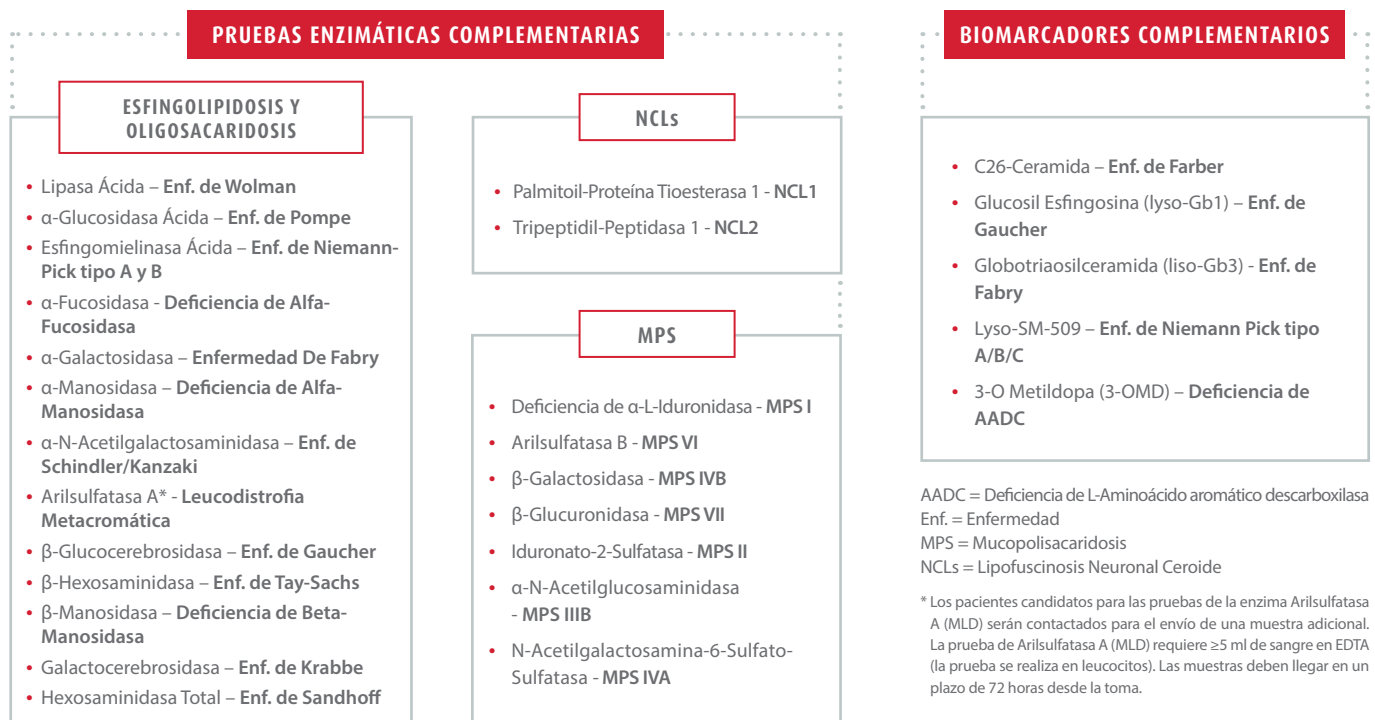
### GENES INCLUIDOS

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, CTSB, CTSK, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DBT, DDC, DHCR7, DIABLO, DLX4, DNAJC5, DPYD, ENO3, ENPP1, EPHX2, ETHE1, FAH, FBP1, FECH, FGF23, FUCA1, G6PC, G6PD, GAA, GALT, GALE, GALK1, GALNS, GALT, GAMT, GATM, GBA, GBE1, GHR, GK, GLA, GLB1, GM2A, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HCFC1, HEXA, HEXB, HFE, HJV, HGD, HGSNAT, HLCS, HMB5, HPD, HPRT1, HSD3B2, HYAL1, IDS, IDUA, ITIH4, IVD, KHK, LAMP2, LCAT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPI, LMBRD1, LPA, LPL, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, MMAA, MMAB, 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, SLC6A19, SLC6A8, SLC7A7, SLC7A9, SLCO1B1, SLCO1B3, SMPD1, SUMF1, TAT, TFR2, TPP1, UGT1A1, UMPS, UROD, UROS

TIPO DE TRASTORNOS METABÓLICOS CUBIERTOS	NUMERO DE GENES
Trastornos congénitos de la glicosilación y otros trastornos de la modificación de proteínas	2
Defectos en el metabolismo del colesterol y las lipoproteínas	2
Defectos en la biogénesis o función hormonal	7
Trastornos del metabolismo del fosfato, calcio y vitamina D	3
Trastornos del metabolismo de purinas, pirimidinas y nucleótidos	6
Trastornos en el metabolismo de oligoelementos y metales	6
Trastornos en el metabolismo de vitaminas y cofactores (no proteicos)	10
Trastornos del metabolismo de aminoácidos y péptidos	33
Trastornos del metabolismo de los carbohidratos	35
Trastornos del metabolismo energético	6
Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos y los cuerpos cetónicos	3
Trastornos del metabolismo de lípidos y lipoproteínas	8
Trastornos del metabolismo de neurotransmisores	1
Trastornos del metabolismo de la porfirina y el hemo	8
Trastornos del metabolismo de los esteroides	16
Trastornos lisosomales	48
Trastornos peroxisomales	16
Porfiria y bilirrubinemia	1

## Biomarcadores y pruebas enzimáticas de CENTOGENE

Los biomarcadores sirven como indicadores medibles de los procesos patológicos y pueden predecir, diagnosticar, monitorear y evaluar la gravedad de una enfermedad. La medición de la actividad enzimática celular también se puede utilizar como una herramienta para el diagnóstico y seguimiento de una enfermedad. Nuestros enfoques multiómicos y basados en la "big data" nos permiten descubrir continuamente nuevos biomarcadores altamente específicos. Cualquier nuevo biomarcador será incluido en este panel y representa una oportunidad para avanzar en nuestra comprensión de las enfermedades metabólicas, así como para desarrollar terapias mejor adaptadas para los pacientes.



AADC = Deficiencia de L-Aminoácido aromático descarboxilasa  
Enf. = Enfermedad  
MPS = Mucopolisacaridosis  
NCLs = Lipofuscinosis Neuronal Ceroide

\* Los pacientes candidatos para las pruebas de la enzima Arilsulfatasa A (MLD) serán contactados para el envío de una muestra adicional. La prueba de Arilsulfatasa A (MLD) requiere  $\geq 5$  ml de sangre en EDTA (la prueba se realiza en leucocitos). Las muestras deben llegar en un plazo de 72 horas desde la toma.

Un método que utiliza Lyso-Gb1 está cubierto por la patente número 10,859,580 en EE.UU. Otras aplicaciones en EE. UU. y patentes en otras jurisdicciones se encuentran en trámite.

## CentoMetabolic® – Características claves

- Secuenciación de siguiente generación bidireccional de las regiones blanco de los genes contenidos en el panel, incluyendo las regiones codificantes y las regiones intrónicas flanqueantes (+/- 10 pb)
- Se incluyen todas las variantes intrónicas profundas relevantes descritas en CentoMD® y HGMD®
- Cobertura:  $\geq 99.5\%$  de las regiones blanco, cubiertas a 20x
- Las variantes de un solo nucleótido (SNVs) de baja calidad y todas las variantes de delección/inserción relevantes son confirmadas por secuenciación Sanger antes de ser informadas
- **CNV incluido**
- Diagnóstico rápido y preciso con tiempo de entrega <15 días hábiles
- **Especificidad de >99.9% para todas las variantes notificadas**
- Nuestra prueba combina pruebas genéticas y bioquímicas para ofrecer/ diagnosticar una amplia gama de enfermedades metabólicas raras
- Pruebas bioquímicas complementarias mediante biomarcadores patentados y ensayos de actividad enzimática cuando corresponda
- **Sólo 1 CentoCard®** es suficiente para **todas** las pruebas

### > DATOS DE CONTACTO

Tel.: +49 (0)381 80 113-416  
Fax: +49 (0)381 80 113-401

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

CLIA #99D2049715

CAP  
ACCREDITED  
COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

ISO 15189  
CAP  
ACCREDITED  
COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS