

Paneles NGS para Cánceres Hereditarios

Genetic Testing for
an Improved Prognosis

HOJA DE PRODUCTO

Paneles NGS para Cánceres Hereditarios

Las pruebas genéticas para los cánceres hereditarios proporcionan resultados que cambian la vida de los pacientes afectados y sus familiares, acompañados de pasos procesables para los cánceres relacionados con una alta predisposición genética. Existen diferentes pruebas genéticas para detectar y prevenir el cáncer, podemos guiarlo en la selección de las opciones correctas para mejorar el tratamiento de sus pacientes. Habiendo identificado variantes genéticas asociadas con enfermedades oncológicas en más de 200 genes diferentes, podemos proporcionar una gama completa para fomentar el diagnóstico, el pronóstico, la selección del tratamiento y el seguimiento del cáncer.

Los paneles NGS de CENTOGENE para cánceres hereditarios incluyen todos los genes clínicos relevantes, así como los genes necesarios para la detección de diagnósticos diferenciales de síndromes con fenotipo superpuesto, lo que permite el encontrar una enfermedad que de otro modo sería omitido. Este enfoque maximiza la utilidad clínica, elimina los riesgos de la elección del panel, aumenta la rentabilidad y, en última instancia, simplifica el proceso de diagnóstico.

La ventaja de CENTOGENE

- Cobertura de **todos los genes causantes de enfermedad** y sus variantes patogénicas codificantes y no codificantes
- El **contenido genético más actualizado**, basado en los últimos hallazgos médicos y de nuestro laboratorio
- **Experiencia de clase mundial** y compromiso de por vida con nuestros pacientes
- **Análisis de alta calidad para una interpretación clínica precisa** utilizando herramientas avanzadas de bioinformática e inteligencia artificial
- **Informes médicos de primera clase** impulsados por la base de datos CentoMD®, que contiene > 12,7 millones de variantes únicas y datos multiómicos de más de 120 países

PANEL	GENES INCLUIDOS
BRCA 1/2 Panel *	BRCA1, BRCA2
Centobreast®	ABRAXAS1, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, FANCC, MEN1, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS1, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL, SMARCA4, STK11, TP53, XRCC2
Centocolon	APC, ATM, AXIN2, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FLCN, GALNT12, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PRSS1, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, TGFBR2, TP53, VHL
Centocancer®	ABRAXAS1, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FANCC, FH, FLCN, GALNT12, HNF1B, HOXB13, KIT, MC1R, MEN1, MET, MIF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NTHL1, PALB2, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRSS1, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL, RET, RNF43, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, STK11, TGFBR2, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XRCC2, XRCC3
Centocancer® Comprehensive	ABRAXAS1, ACVRL1, AKT1, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTNNA1, DDX41, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, ETV6, EXT1, EXT2, FANCC, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1, HNF1A, HNF1B, HOXB13, HRAS, KIF1B, KIT, MAX, MC1R, MEN1, MET, MIF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL, REST, RET, RNF43, RPS20, RUNX1, SAMD9L, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TERT, TGFBR2, TMEM127, TP53, TRIP13, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XRCC2, XRCC3

Características Clave y Rendimiento

COBERTURA

- ≥ 99.5% de las regiones cubiertas ≥ 20x
- Cobertura media con profundidad ≥ 150x
- Para cada gen, todas las SNVs reportadas en HGMD y CentoMD® están descritas, incluyendo variantes intrónicas profundas y en regiones reguladoras

TIPOS DE VARIANTES

- Sensibilidad

SNVs e InDels (≤ 50 bp)	> 99.2%
CNVs ≥ 3 exones	> 93.8%
- Precisión de > 99.9% garantizada para cada variante reportada. Variantes con baja calidad y/o cigocidad inconclusa son confirmadas por métodos ortogonales (Sanger, MLPA, qPCR)

REPORTE

Las variantes patogénicas y probablemente patogénicas se informan siguiendo las pautas de clasificación del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). No se informan las variantes de significado incierto (VUS)

ENTREGA DE RESULTADOS

15 Días laborales

SNVs: variantes de un solo nucleótido; InDels: pequeñas inserciones/delecciones; CNVs: variaciones en el número de copias; MLPA: amplificación de sonda dependiente de ligadura múltiple; qPCR: reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa.

* Existen diferentes versiones de este panel. Para más detalles, visite: www.centogene.com/diagnostics/ngspanels/oncology

Más Allá

Todos nuestros paneles NGS de alta calidad detectan variantes de un solo nucleótido (SNV), pequeñas inserciones/deleciones (InDels) y deleciones/duplicaciones (CNV) basados en el análisis de un único ensayo NGS y por ende, ofreciendo los paneles NGS más completos para obtener el máximo rendimiento diagnóstico.

DELECIÓN/ DUPLICACIÓN

Todos nuestros paneles incluyen análisis de CNV de alta resolución basados en NGS para detectar grandes deleciones y duplicaciones más grandes sin costo adicional. Las deleciones/duplicaciones constituyen del 5 al 10% de las variantes que causan enfermedades. Al incluir el análisis de CNV en nuestros paneles, aumenta el potencial de proporcionar el diagnóstico más preciso.

INTERPRETACIÓN MEJORADA

Nuestra base de datos patentada CentoMD® permite el acceso a más de 12,7 millones de variantes únicas para la mejor interpretación médica.

PROGRAMA DE RECLASIFICACIÓN VARIANTES

Todos nuestros paneles se ingresan automáticamente en nuestro programa de reclasificación de variantes. Este programa apoya la identificación de nueva evidencia genética, y los médicos serán notificados sin cargo de por vida si la naturaleza de un diagnóstico previo se ha visto afectada.