



NEW

CentoXome®

Turning Years Into Days

ИНФОРМАЦИОНЕН ЛИСТ НА ПРОДУКТА

NEW CentoXome® Секвениране на цял екзом

При повече от 7 000 открити редки болести като приблизително 80% са свързани с генетични причини, диагностицирането на пациенти с рядка болест често може да бъде трудно и водещо до дълго, скъпо и емоционално натоварващо диагностициране. Благодарение на секвенирането на целия екзом (WES) разполагате с инструмент за генетично тестване, за да диагностицирате вашите пациенти за по-кратко време с по-голямо ниво на сигурност. Новата подобрена услуга за WES на CENTOGENE – NEW CentoXome® предоставя доста равномерно покритие на целия екзом и митохондриален геном и почти пълно покритие на всички известни региони, причиняващи болести в генома само с един тест. Подобреният дизайн на теста включва най-актуалната научна информация и уникални констатации въз основа на нашите биологични данни/бази данни за редки болести, допълнено от доживотна подкрепа от лидера и доверен партньор в диагностиката. Чрез NEW CentoXome ние ви помагаме да давате на пациентите отговорите, от които имат нужда днес за по-добро бъдеще.

Предимството на CENTOGENE



Превърнете нашия опит във ваше предимство

Най-добрите констатации, подпомогнати от най-големите в света биологични данни / бази данни за редки болести от лидера и доверен партньор в диагностиката на редки болести



Превърнете въпросите си в отговори

Превъзходна технология от експерти в омикс лабораторното тестване за редки болести, комбинирана с изключително клинично покритие и ненадмината диагностична сила само с един тест



Превръщаме отговорностите в обещание

Доживотна подкрепа от екип, посветен на подобряване живота на пациенти с редки болести

Изключително клинично покритие и диагностична ефективност

Дизайнът и услугата на NEW CentoXome предоставят идеалното качество и ефективност от световния лидер и доверен партньор в диагностиката на редки болести с изключително клинично покритие и ненадмината диагностична стойност само с един тест. Чрез комбинирането на констатации от нашите обширни биологични данни/бази данни за редки болести с изключителна омикс технология, пациентите и лекарите извличат полза от уникален подход, който увеличава диагностичните резултати с до 20% в сравнение с обичайното WES¹⁻⁹ чрез подобро покритие на екзома, пълен митохондриален геном и известни клинично свързани гени и варианти в екзома и некодирани региони.

Основни характеристики и ефективност

ОБШИРНО И РАВНОМЕРНО ПОКРИТИЕ НА ЕКЗОМА И МИТОХОНДРИАЛНИЯ ГЕНОМ	<ul style="list-style-type: none"> • Средна дълбочина $\geq 100x$ • Доста равномерно покритие на целия екзом (~20 000 гени), +/- 10 bp граници между интрони и екзони и пълен митохондриален геном (37 гени); $c \geq 98,0\%$ целеви региони, обхванати при $\geq 20x$
ПОДОБРЕНО ПОКРИТИЕ НА КЛИНИЧНО ВАЖНИ РЕГИОНИ	<ul style="list-style-type: none"> • ~8 000 свързани с болести гени (OMIM[®], HGMD[®], ориентирани към редки болести биологични данни/бази данни на CENTOGENE), $c \geq 99,5\%$ целеви региони, обхванати при $\geq 20x$ • >99% от всички известни клинично важни варианти в кодирани и некодирани региони (HGMD[®], ClinVar, ориентирани към редки болести биологични данни/бази данни на CENTOGENE)
ТИПОВЕ ВАРИАНТИ	<ul style="list-style-type: none"> • Изключително чувствително и конкретно откриване на SNV, InDels, CNV на ниво екзони до промени на цитогеномно ниво, UPD* и mtDNA с хетероплазма $\geq 15\%$ • Чувствителност <ul style="list-style-type: none"> • SNVs и InDels ($\leq 55bp$) > 99,6% • CNVs (≥ 3 екзони)** > 95,0% • Специфичност от >99,9% е гарантирана за всички докладвани вариации***
ТЕХНИЧЕСКИ ДАННИ	<ul style="list-style-type: none"> • NGS технология, съчетана с Illumina (NovaSeq™ 6000 система за секвениране, 2 x 150 bp) • Улавяне на екзома със специално създадени реактиви на базата на Twist® Human Core Exome, с 18 – 20 Gb данни за секвениране, генерирани на пациент • Ядрен геном съгласуван спрямо GRCh37/hg19 човешки геном • Митохондриален геном, съгласуван спрямо Секвенирането на Кеймбридж на човешката митохондриална ДНК (NC_012920)

SNV: варианти на единични нуклеотиди; InDels: малки добавяния/делеции; CNV: вариации на броя копия; UPD: монопарентална дисомия; mtDNA: митохондриална ДНК

* UPD скрининг се извършва като се използва конкретен вътрешен алгоритъм за следните добре известни клинично важни хромозомни региона: 6q24, 7, 11p15.5, 14q32, 15q11q13, 20q13 и 20

** CNV софтуерът за откриване има чувствителност >95.0% за всички хомозиготни/хемизиготни и митохондриални делеции, както и хетерозиготни делеции/дублирания и хомозиготни/хемизиготни дублирания, обхващащи поне три последователни екзона

*** Варианти с ниско качество и/или неясна зиготност са потвърдени от ортогонални методи (напр. SNV и InDels от Sanger секвениране; CNV от Мултиплексна лигазно зависима амплификация, MLPA; количествена полимеразна верижна реакция, qPCR; или хромозомни микрорешетки, CMA)

Адаптирано тестване и доживотна диагностична поддръжка

Предлагаме гъвкави опции и допълнителни услуги за тестване, за да предоставим NEW CentoXome анализ, пригоден към нуждите на вашите пациенти, като WES за текущи бременности с фетални аномалии за пренатална диагностика и бързи WES за клинично болни пациенти, които се нуждаят от бърза и точна генетична диагноза. Посветен на подобряването на живота на пациенти с редки болести, NEW CentoXome разполага с доживотна диагностична поддръжка чрез безплатна и проактивна програма за рекласификация, както и достъпен повторен анализ на отделни случаи.

Варианти и допълнителни услуги

ВРЕМЕ ЗА ИЗПЪЛНЕНИЕ	<ul style="list-style-type: none"> Обикновено: ≤ 30 работни дни БЪРЗО: ≤ 15 работни дни
ДИЗАЙН НА ТЕСТВАНЕ	Единично, двойно, тройно и тройно ПЛЮС
ПРЕНАТАЛНО ТЕСТВАНЕ*	<ul style="list-style-type: none"> Ускорено и приоритизирано тестване (≤ 15 работни дни) специално проектирано за текущи бременности Включва тестването на клетъчната култура и тест за майчино замърсяване за пренатални проби не е наличен WES–базиран CNV и митохондриален геномен анализ за пренатални проби
НЕОБРАБОТЕНИ ДАННИ	Налични необработени данни, безплатни за изтегляне (FASTQ, BAM, VCF файлове) заедно с филтрирана таблица на вариантите с обяснения (XLS файл) за допълнително проучване
АНАЛИЗ НА ОБШИРНИ ДЕЛИЦИИ/ДУБЛИРАНИЯ	Анализ в целия геном с висока резолюция на SV / обширни CNV чрез CentoLCV (sWGS) и CentoArrayCyto® 750K или HD (CMA)
ДОЖИВОТНА ПОВТОРНА КЛАСИФИКАЦИЯ И ПОВТОРЕН АНАЛИЗ	<ul style="list-style-type: none"> Проактивна повторна оценка и рекласификация на ниво варианти без допълнителни разходи** Повторен анализ на ниво отделен случай и медицински повторни интерпретации на приемлива цена в случай на несигурни или негативни резултати (напр. нова клинична информация, едногодишни интервали)

Единично: тества се единствено засегнатия пациент; Двойно: тестват се засегнатия пациент и засегнат или незасегнат член на семейството; Тройно: тестват се засегнатия пациент и двама членове на семейството, засегнати или незасегнати; ПЛЮС: тества се допълнителен член на семейството извън Тройното изследване

SV: структурни варианти; CNV: варианти на брой копия; sWGS, повърхностно цяло геномно секвениране; CMA: хромозомни анализи.

* Повече подробности на [Пренатално тестване](#)

** Повече подробности на [Програма за повторно класифициране на варианти](#)

Най-доброто в сферата медицинско докладване и допълнителни констатации

Когато избират нашите WES услуги, пациентите, лекарите и партньорите могат да са уверени, че ще получат висококачествено секвениране, комбинирано с най-добрия анализ и интерпретиране на данни, документирани в обширни медицински доклади. Чрез комбиниране на данни от фенотипа с данни от генотипа, използвайки нашия модерен биоинформатичен метод и изкуствен интелект, CENTOGENE точно определя и приоритизира причинени от болести варианти, за да осигури най-доброто в областта клинично интерпретиране и докладване. Екип от отлично обучени клинични генетици и учени интерпретират данните и сравняват всеки медицински доклад. Извършваме допълнително тестване и използваме нашите биологични данни/бази данни, за да потвърдим резултатите и да проверим патогенността на варианта.

Медицински доклади и допълнителни експертни констатации

ОСНОВНИ НАХОДКИ

- Диагностични констатации, свързани с фенотипа на пациентите
- Незадължителни находки, свързани с фенотипа на пациентите, предоставят информация за потенциални диагнози в случаите, когато не може да бъде поставена сигурна диагноза

НЕЗАДЪЛЖИТЕЛНИ ДОПЪЛНИТЕЛНИ НАХОДКИ

Медицинско допустими варианти на базата на насоките на Американския колеж по медицинска генетика и геномика (ACMG) са на разположение за всички тествани лица

ДОПЪЛНИТЕЛНИ НАХОДКИ

Раздел с варианти в табличен списък на CENTOGENE за пациента, който включва известни варианти на гени от нашата биологична база данни, класифицирани като патогенни/вероятно патогенни. Нашият списък прави тази допълнителна и потенциално клинично важна информация достъпна за лекари/генетични съветници, което може да доведе до евентуална диагностика и медицинско управление на пациента и/или неговото/нейното семейство

ДОПЪЛНИТЕЛНО ТЕСТВАНЕ И КОНСТАТАЦИИ

- Извършва се допълнително тестване, за да се потвърдят резултатите и да се проверят вариантите на патогенетичност съгласно необходимостта и когато са налични от нашата платформа за допълнително омикс тестване (напр. ензимна активност, количествено измерване на биомаркерите)
- Използват се допълнителни констатации, подпомогнати от нашите биологични данни/бази данни, които съдържат сортирани данни за уникални варианти и омикс данни от широк набор от етноси от повече от 120 държави, за да се потвърдят резултатите и да се провери патогенността на откритите варианти

Повече информация в [Медицинските доклади в раздела на CENTOGENE](#) и [раздела с варианти в табличен списък на CENTOGENE](#). Имайте предвид, че при пренаталната диагностика не са докладват вторични и допълнителни находки.

БЕЛЕЖКИ ПОД ЛИНИЯ:

- ¹ Cheema et al. 2020, PMID: 3308301;
- ² Clark et al. 2018, PMID: 30002876;
- ³ Gross et al. 2018, PMID: 30293986;
- ⁴ Posey et al. 2019, PMID: 31234920;
- ⁵ Schon et al. 2020, PMID: 3267494;
- ⁶ Scuffins et al. 2021, PMID: 33495530;
- ⁷ Stark et al. 2016, PMID: 26938784;
- ⁸ Trujillano et al. 2017, PMID: 27848944;
- ⁹ Wagner et al. 2019, PMID: 31059585