

HOJA DE PRODUCTO

NEW CentoXome® Whole Exome Sequencing

Con más de 7.000 enfermedades raras identificadas y aproximadamente el 80% relacionadas a causas genéticas, el diagnóstico de pacientes con enfermedades raras es a menudo complicado, lo que resulta en una odisea hacia el diagnóstico larga, costosa y emocionalmente desgastante. Con la Secuenciación del Exoma Completo (WES), tiene a la mano una poderosa herramienta de pruebas genéticas que le permitirán diagnosticar a sus pacientes en menos tiempo con altos niveles de certeza. El servicio WES recientemente mejorado de CENTOGENE, el NEW CentoXome®, proporciona una cobertura altamente uniforme de todo el exoma y el genoma mitocondrial, y una cobertura casi completa de todas las regiones causantes de enfermedades conocidas en todo el genoma en una sola prueba. El diseño mejorado de esta prueba incluye el conocimiento científico más actualizado y conocimientos únicos basados en nuestro Banco de Datos Biológicos centrado en enfermedades raras, junto con el apoyo de por vida de la empresa líder y socio de confianza en el diagnóstico de las enfermedades raras. Con el NEW CentoXome, le ayudamos a brindar a sus pacientes las respuestas que necesitan hoy para un mejor mañana.

La ventaja con CENTOGENE



Utilice nuestra experiencia a su favor

El mejor conocimiento en el área, respaldado por el banco de datos biológicos especializado en enfermedades raras más grande del mundo de la compañía líder y socio de confianza en el diagnóstico de enfermedades raras



Convierta sus preguntas en respuestas

La tecnología superior de los expertos en pruebas multiómicas para enfermedades raras, combinada con una cobertura clínica excepcional y un poder de diagnóstico inigualable en una sola prueba



Nuestro compromiso de por vida

Apoyo de por vida por un equipo dedicado a mejorar la vida de los pacientes con enfermedades raras

Cobertura Clínica y Poder de Diagnóstico Excepcionales

El mejorado diseño y servicio del NEW CentoXome ofrece la calidad y el rendimiento ideales del líder mundial y socio de confianza en el diagnóstico de enfermedades raras, con una cobertura clínica sobresaliente y un poder de diagnóstico clínico inigualable en una sola prueba. Al combinar los conocimientos de nuestro extenso Banco de Datos Biológicos de enfermedades raras con tecnología multiómica superior, los pacientes y los médicos se benefician de un enfoque único que aumenta el rendimiento diagnóstico hasta en un 20% en comparación con el WES¹⁻⁹ convencional a través de una cobertura mejorada del exoma, genoma mitocondrial completo y genes y variantes conocidos con implicación clínica en el exoma y regiones no codificantes.

Características Clave y Rendimiento

COBERTURA AMPLIA Y UNIFORME DEL EXOMA Y GENOMA MITOCONDRIAL

- Profundidad media $\geq 100 \times$
- Cobertura muy uniforme de todo el exoma (~ 20.000 genes), límites exón-intrón de +/- 10 pb y genoma mitocondrial completo (37 genes); con $\geq 98,0\%$ de las regiones blanco cubiertas a $\geq 20 \times$

COBERTURA MEJORADA DE REGIONES CLÍNICAMENTE RELEVANTES

- ~ 8000 genes asociados a enfermedades (OMIM®, HGMD®, Banco de Datos Biológicos especializado en enfermedades raras de CENTOGENE), con $\geq 99,5\%$ de las regiones blanco cubiertas a $\geq 20 \times$
- > 99% de todas las variantes conocidas con relevancia clínica en regiones codificantes y no codificantes (HGMD®, ClinVar, Banco de Datos Biológicos especializado en enfermedades raras de CENTOGENE)

TIPOS DE VARIANTES

- Detección altamente sensible y específica de SNV, InDels, CNVs desde alteraciones a nivel de exones a citogenómicos, UPD * y mtDNA con heteroplasmia $\geq 15\%$
- Sensibilidad
 - SNVs e InDels (≤ 55 bp) > 99.6%
 - CNVs (≥ 3 exons)** > 95.0%
- Se garantiza una especificidad >99,9% para todas las variantes reportadas***

DETALLES TÉCNICOS

- Tecnología NGS de extremo emparejado de Illumina (NovaSeq™ 6000 sequencing system, 2 x 150bp)
- Captura de exoma con reactivos de diseño personalizado basados en Twist® Human Core Exome, con 18-20 Gb de datos de secuenciación generados por paciente
- Genoma nuclear alineado con el ensamblaje del genoma humano GRCh37 / hg19
- Genoma mitocondrial alineado con la secuencia de referencia de Cambridge del ADN mitocondrial humano (NC_012920)

SNV: variantes de un solo nucleótido; InDels: pequeñas inserciones/delecciones; CNV: variaciones del número de copias; UPD: disomía uniparental; ADNmt: ADN mitocondrial
 * El cribado de UPD se realiza utilizando un algoritmo específico interno para las siguientes regiones cromosómicas conocidas clínicamente relevantes: 6q24, 7, 11p15.5, 14q32, 15q11q13, 20q13 y 20

** El software de detección de CNVs tiene una sensibilidad >95,0% para todas las delecciones homocigotas/hemicigotas y mitocondriales, así como para las delecciones/duplicaciones heterocigotas y duplicaciones homocigotas/hemicigotas que abarcan al menos tres exones consecutivos

*** Las variantes con baja calidad y/o cigocidad poco clara se confirman mediante métodos ortogonales (es decir, SNV e InDels mediante secuenciación de Sanger; CNV mediante amplificación de sonda dependiente de ligación multiplex, MLPA; reacción cuantitativa en cadena de la polimerasa, qPCR; o microarreglos, CMA)

Pruebas a la medida y soporte diagnóstico de por vida

Ofrecemos opciones de prueba flexibles y servicios adicionales para proporcionar un análisis del NEW CentoXome adaptado a las necesidades de su paciente, como WES para embarazos en curso con anomalías fetales para diagnóstico prenatal y WES acelerado para pacientes críticamente enfermos que necesitan un diagnóstico genético rápido y preciso. Comprometidos a mejorar la vida de los pacientes con enfermedades raras, el NEW CentoXome se combina con un soporte diagnóstico de por vida a través de un programa de reclasificación proactivo y gratuito, así como nuevos análisis asequibles para cada caso.

Opciones y servicios adicionales

TIEMPO DE ENTREGA DE RESULTADOS	<ul style="list-style-type: none"> Regular: ≤ 30 días hábiles FAST: ≤ 15 días hábiles
DISEÑO DE PRUEBA	Solo, Duo, Trio, y Trio PLUS
PRUEBAS PRENATALES*	<ul style="list-style-type: none"> Pruebas aceleradas y priorizadas (≤ 15 días hábiles) diseñadas específicamente para embarazos en curso Incluye cultivo celular y pruebas de contaminación materna El análisis de CNVs en WES y el genoma mitocondrial basado en NGS no está disponible para muestras prenatales
DATOS EN BRUTO	Los datos brutos están disponibles de forma gratuita para su descarga (archivos FASTQ, BAM, VCF) junto con una tabla de variantes filtrada y anotada (archivo XLS) para una mayor investigación
ANÁLISIS DE GRANDES DELECCIONES / DUPLICACIONES	Análisis de alta resolución de todo el genoma de SV / CNV grandes a través de CentoLCV (sWGS) y CentoArrayCyto® 750K o HD (CMA)
PARA TODA LA VIDA RECLASIFICACIÓN Y REANÁLISIS	<ul style="list-style-type: none"> Reevaluación y reclasificación proactiva a nivel de variante sin costo adicional** Reanálisis a nivel de caso y reinterpretación médica a un costo asequible en caso de resultados inciertos o negativos (es decir, nueva información clínica, intervalos mayores de un año)

Solo: Únicamente se analiza al paciente índice afectado; Duo: se analizan al paciente índice y a un familiar (Puede estar o no afectado); Trio: se analiza al paciente índice y dos familiares (afectados o no); PLUS: se analiza a un miembro adicional de la familia más allá de Trio
SVs: Variantes Estructurales; CNVs: variantes de número de copias; sWGS, Secuenciación Superficial del Genoma Completo; CMA: Análisis de Microarreglos Cromosómicos

* Más detalles en [Prenatal Testing](#)

** Más detalles en [Variant Reclassification Program](#)

Los mejores reportes médicos en su clase y datos complementarios

Al elegir nuestros servicios WES, los pacientes, médicos y socios pueden estar seguros de que recibirán una secuenciación de alta calidad combinada con el mejor análisis e interpretación de los datos, documentados en informes médicos completos. Al combinar los datos clínicos de los fenotipos con los datos genotípicos utilizando nuestra avanzada plataforma bioinformática e inteligencia artificial, CENTOGENE identifica y prioriza con precisión las variantes que causan enfermedades para ofrecer la mejor interpretación clínica e informes de su clase. Un equipo de científicos y genetistas altamente capacitados interpretan los datos y verifican cada informe médico. Realizamos pruebas adicionales y utilizamos la información de nuestro Banco de Datos Biológicos para confirmar los resultados y validar la patogenicidad de las variantes.

Informes médicos y conocimientos especializados adicionales

HALLAZGOS PRINCIPALES

- Hallazgos diagnósticos relacionados con el fenotipo de los pacientes
- Hallazgos de investigación opcionales relacionados con el fenotipo de los pacientes que brindan información sobre posibles diagnósticos en los casos en los que no se puede encontrar un diagnóstico definitivo

HALLAZGOS SECUNDARIOS OPCIONALES

Variantes médicamente procesables basadas en las recomendaciones del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) disponibles para todas las personas evaluadas

HALLAZGOS ADICIONALES

La sección de variantes de "Tabular List" de CENTOGENE para el paciente índice, incluye variantes genéticas conocidas en nuestra Banco de Datos Biológicos clasificadas como patógenas / probablemente patógenas. Nuestra lista hace que esta información adicional y potencialmente relevante, desde el punto de vista clínico, sea accesible para los médicos / asesores genéticos, lo que puede conducir a posibles diagnósticos y manejo médico del paciente y / o su familia

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS E INFORMACIÓN ADICIONAL

- Se realizan pruebas complementarias para confirmar los resultados y validar la patogenicidad de las variantes según sea necesario y cuando estén disponibles en nuestra plataforma de pruebas ómicas complementarias (p. Ej., Actividad enzimática, cuantificación de biomarcadores)
- Se utilizan conocimientos adicionales respaldados por nuestro Banco de Datos Biológicos, que contiene datos de variantes exclusivas seleccionadas y datos ómicos de una amplia gama de poblaciones de más de 120 países, para confirmar los resultados y validar la patogenicidad de las variantes encontradas

Más detalles en [Medical Reporting at CENTOGENE](#) y [CENTOGENE's 'Tabular List' Variant Section](#). Tenga en cuenta que para las pruebas de diagnóstico prenatal, los hallazgos secundarios y adicionales no son reportados.

REFERENCIAS:

- 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