

Painéis NGS para Cânceres Hereditários

Genetic Testing for
an Improved Prognosis

PROSPECTO DO PRODUTO

Painéis NGS para Cânceres Hereditários

Os testes genéticos para cânceres hereditários podem fornecer resultados que permitem transformar a vida dos pacientes acometidos e seus familiares, além de etapas acionáveis em potencial para cânceres relacionados a fatores genéticos. Com muitas aplicações diferentes de testes genéticos para detectar e tratar o câncer, podemos lhe orientar na escolha das opções certas para aprimorar o tratamento de seus pacientes. Contando com variantes genéticas identificadas que são associadas a doenças oncológicas em mais de 200 genes diferentes, podemos fornecer um conjunto de opções para promover o diagnóstico, o prognóstico, a escolha do tratamento e o acompanhamento do câncer.

Os painéis NGS da CENTOGENE para cânceres hereditários incluem todos os genes clínicos relevantes, bem como genes necessários para o diagnóstico diferencial de síndromes com sobreposição de fenótipos, permitindo, assim, o diagnóstico de uma doença que, de outra forma, passaria despercebida. Essa abordagem maximiza a utilidade clínica, elimina o risco da escolha do painel, aumenta a relação custo-benefício e, em última instância, simplifica o processo diagnóstico.

As vantagens da CENTOGENE



Cobertura de **todos os genes relevantes causadores de doenças** e variantes patogênicas codificadas e não codificadas



Análise de alta qualidade visando à interpretação clínica precisa por meio de bioinformática avançada e ferramentas habilitadas por inteligência artificial



O **conteúdo de genes mais atualizado em um painel**, incluindo os achados médicos e internos mais recentes



Relatórios Médicos baseados pelo Biodatabank da CENTOGENE, o maior repositório de dados para doenças raras e neurodegenerativas do mundo

Genes incluídos

PAINEL	GENES INCLUSOS
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

Principais características

COBERTURA

- ≥99.5% das regiões-alvo cobertas em ≥20x
- Para cada gene, todas as SNVs descritas no HGMD e no CENTOGENE's Biodatabank estão incluídas, assim como variantes intrônicas profundas relevantes e variantes regulatórias

INTERPRETAÇÃO APRIMORADA

O Biodatabank da CENTOGENE é o maior repositório de dados para doenças raras e neurodegenerativas do mundo, permite acesso a mais de 31 milhões de variantes exclusivas para uma melhor interpretação médica

GENES

Para a lista completa de genes, acesse: centogene.com/ngspanels-medical-reporting

ESPECIFICIDADE

≥99.9% garantido para todas as variantes relatadas. Variantes com baixa qualidade, e/ou zigosidade pouco clara, são confirmadas por métodos ortogonais (Sanger, MLPA, qPCR)

SENSIBILIDADE – CNVs

As variações do número de cópias baseadas em NGS (CNV) são detectadas com uma sensibilidade acima de 90.0% para todas as deleções homozigóticas e deleções / duplicações heterozigóticas abrangendo pelo menos três exons consecutivos. CNVs heterozigotos que abrangem menos de três exons não podem ser detectados com segurança, portanto, são excluídos da análise de rotina e só serão inspecionados e relatados mediante indicação médica ou técnica

EMISSÃO DE RELATÓRIOS

Variantes patogênicas e provavelmente patogênicas são relatadas de acordo com as diretrizes de classificação do American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Variantes de significância incerta (variants of uncertain significance, VUS) não são reportadas

PRAZO DE ENTREGA

15 dias úteis

SNVs: variantes de nucleotídeo único (single nucleotide variants); **InDels:** inserções/deleções pequenas; **CNVs:** variações no número de cópias (copy number variations); CNVs por amplificação multiplex de sondas dependente de ligação (Multiplex ligation-dependent probe amplification, MPLA), reação quantitativa da cadeia de polimerase (quantitative polymerase chain reaction, qPCR)

* Existe m diferentes versões deste painel. Para obter detalhes, visite: centogene.com/diagnostics/ngspanels/oncology

Indo além

Todos os nossos painéis NGS detectam variantes de nucleotídeo único (single nucleotide variants, SNVs), inserções/deleções pequenas (InDels) e análise de deleções/duplicações baseada em NGS em um só ensaio, fornecendo, em última instância, os painéis NGS mais completos para o máximo rendimento diagnóstico.

DELEÇÃO/DUPLICAÇÃO

A análise de CNV baseada em NGS de alta resolução para detectar deleções e duplicações maiores está incluída em todos os nossos painéis, sem custo extra. As deleções/duplicações constituem de 5 a 10% das variantes causadoras de doenças. Ao incluir a análise de CNV em nossos painéis, o potencial de fornecer o diagnóstico mais preciso aumenta

INTERPRETAÇÃO APRIMORADA

O Biodatabank da CENTOGENE é o maior repositório de dados para doenças raras e neurodegenerativas do mundo, permite acesso a mais de 31 milhões de variantes exclusivas para uma melhor interpretação médica

PROGRAMA DE RECLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES

Todos os nossos painéis são automaticamente inseridos em nosso programa de reclassificação de variantes. Este programa oferece suporte à identificação de novas evidências genéticas e os médicos serão informados gratuitamente por toda a vida se a natureza de um diagnóstico anterior tiver sido impactada