

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 acciones procesables para los cánceres relacionados a una alta predisposición genética. Con la existencia de 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 de pruebas 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 con relevancia clínica, así como los genes necesarios para la detección de diagnósticos diferenciales de síndromes con fenotipos similares, lo que permite el diagnóstico una enfermedad que de otro modo sería omitida. Este enfoque maximiza la utilidad clínica, elimina los riesgos de la elección inadecuada del panel, aumenta la rentabilidad y, en última instancia, simplifica el proceso de diagnóstico.

La Ventaja de CENTOGENE



Filtrado de datos para **proporcionar la información más valiosa** para decisiones de diagnóstico, pronóstico y tratamiento



Dinamizado por el "Biodatabank" de CENTOGENE, **el repositorio de datos genéticos más grande del mundo** para enfermedades raras y neurodegenerativas



El contenido genético más actualizado incluidos los últimos hallazgos médicos y de nuestro laboratorio



Análisis de alta calidad para una interpretación clínica precisa utilizando bioinformática avanzada y herramientas ejecutadas mediante inteligencia artificial

PANEL	GENES INCLUIDOS
BRCA1, BRCA2*	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
- Para cada gen, todas las SNVs reportadas en HGMD y el “Biodatabank” de CENTOGENE para enfermedades raras y neurodegenerativas. Incluyendo también las variantes intrónicas y reguladoras relevantes

GENES

Para ver un resumen completo de los genes incluidos, visite:
www.centogene.com/ngspanels-medical-reporting

ESPECIFICIDAD

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).

SENSIBILIDAD DE LA CNV

Las variaciones del número de copias (VNC) basadas en el análisis de los datos de NGS se detectan con una sensibilidad del 90.0% para todas las deleciones homocigóticas y las deleciones/duplicaciones heterocigóticas que abarquen al menos tres exones consecutivos. Las VNC heterocigotas que abarcan menos de tres exones no pueden detectarse de forma fiable, por lo que se excluyen del análisis de rutina, y sólo se inspeccionarán y notificarán bajo indicación médica o técnica.

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/deleciones; 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: <https://www.centogene.com/oncology>

Nuestro Esfuerzo Extra

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 5.0% al 10.0% 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

El "Biodatabank" de CENTOGENE, el mayor repositorio de datos reales del mundo sobre enfermedades raras y neurodegenerativas, permite el acceso a más de 31 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.