

CentoGenome®

See Diagnostics In a New Way

ARKUSZ PRODUKTU

CentoGenome® Sekwencjonowanie całego egzomu

Po zidentyfikowaniu ponad 7000 chorób rzadkich, z których 80,0% jest połączonych z przyczynami genetycznymi, diagnozowanie pacjentów z chorobami rzadkimi może często być trudne – co skutkuje długimi, drogimi i emocjonalnymi procedurami diagnostycznymi.

Sekwencjonowanie całego genomu (WES) stanowi najbardziej kompleksowe narzędzie genetyczne do diagnozowania pacjentów przy najwyższym poziomie ufności. Usługa WGS firmy CENTOGENE – CentoGenome® – zapewnia niezrównane pokrycie ludzkiego genomu, z uwzględnieniem obszarów kodujących/niekodujących i genomu mitochondrialnego, oraz wykrywa prawie wszystkie rodzaje wariantów genetycznych w ramach jednego badania. Ta kompleksowa usługa nie tylko zapewnia pełniejszy obraz sytuacji, lecz również oferuje elastyczne opcje badań dopasowane do potrzeb pacjenta w połączeniu z dożywotnim wsparciem od lidera i zaufanego partnera w zakresie diagnostyki. Dzięki usłudze CentoGenome pomagamy w zapewnianiu pacjentom odpowiedzi, których potrzebują już dzisiaj, aby polepszyć ich życie w przyszłości.

Czy udało Ci się już zapoznać z naszym najnowszym dodatkiem multiomicznym? CentoGenome MOx – dzięki połączeniu badań genetycznych i biochemicznych zapewniamy teraz nawet jeszcze szybszą i dokładniejszą diagnozę chorób rzadkich, metabolicznych i neurodegeneracyjnych. Wykraczamy poza genetykę, aby uzyskać większą użyteczność diagnostyczną.

Korzyści zapewniane przez firmę CENTOGENE



Udzielenie odpowiedzi na pytania pacjenta

Niezrównane pokrycie genomu i skuteczność diagnostyczna w ramach jednego badania, co gwarantuje przyspieszenie diagnozy i zoptymalizowanie leczenia



Nasze doświadczenie

Najlepsze w swojej klasie dane generowane w oparciu o bazę danych Biodatabank firmy CENTOGENE – największe repozytorium danych rzeczywistych dotyczących chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych



Nasze zaangażowanie

Dożywotnie wsparcie zespołu zaangażowanego w poprawę życia pacjentów z rzadkimi chorobami

Nieźrównane pokrycie genomu i skuteczność diagnostyczna

CentoGenome zapewnia nieźrównane pokrycie genomu i przechwytuje jeden z najbardziej rozległych zakresów wariantów genetycznych w ramach jednego badania. CentoGenome to wysoce skuteczne narzędzie diagnostyczne – zapewniające wysoką użyteczność diagnostyczną w zakresie różnych rzadkich chorób genetycznych.^{1,2} Rozwiązanie CentoGenome jest niezwykle przydatne w przypadku pacjentów, którzy uzyskali ujemne wyniki w ramach wcześniejszego sekwencjonowania WES, a nasze najnowsze badania wykazały zdolność do rozwiązywania nawet 30,0% ujemnych przypadków WES.¹ Więcej informacji znajduje się w poniższej tabeli i na [stronie internetowej CentoGenome](#).

Kluczowe funkcje i wydajność

UJEDNOLICONY ZAKRES GENOMU JĄDROWEGO I MITOCHONDRIALNEGO	<ul style="list-style-type: none"> Średnia głębokość >30 x Wysoce jednolite pokrycie całego genomu jądrowego (>20 000 genów), z uwzględnieniem obszarów kodujących i niekodujących białka, oraz kompletny genom mitochondrialny (37 genów), pokrycie obszarów docelowych na poziomie >97,0% przy $\geq 10x$ 				
ZAAWANSOWANE NIEMALŻE WSZYSTKICH TYPÓW WARIANTÓW W RAMACH JEDNEGO BADANIA	<ul style="list-style-type: none"> Wysoce czułe i swoiste wykrywanie SNV, InDel i CNV na poziomie eksonu pod kątem zmian cytogenomicznych, złożonych SV i mtDNA przy heteroplazmie na poziomie $\geq 15,0\%$ Czułość <table border="0" data-bbox="494 1064 933 1131"> <tr> <td>SNV i InDel (≤ 55 bp)</td> <td>>99,7%</td> </tr> <tr> <td>SV / CNV</td> <td>>98,0%</td> </tr> </table> Swoistość wynosząca >99,9% jest gwarantowana dla wszystkich zgłaszanych wariantów* 	SNV i InDel (≤ 55 bp)	>99,7%	SV / CNV	>98,0%
SNV i InDel (≤ 55 bp)	>99,7%				
SV / CNV	>98,0%				
SZCZEGÓŁY TECHNICZNE	<ul style="list-style-type: none"> Technologia sparowanego sekwencjonowania następnej generacji (NGS) firmy Illumina (2x 150bp) Genom jest enzymatycznie rozdzielany, a biblioteki generowane są za pomocą zestawu Illumina Nextera DNA Flex, który zapewnia 100–110 Gb danych dotyczących sekwencjonowania, generowanych dla każdego pacjenta Genom jądrowy dostosowany do sekwencji ludzkiego genomu GRCh37/hg19 Genom mitochondrialny dostosowany do zmodyfikowanej sekwencji referencyjnej Cambridge (rCRS) ludzkiego mitochondrialnego DNA (NC_012920) 				

Warianty pojedynczego nukleotydu; InDel: mała insercja/delecja; CNV: warianty liczby kopii; SV: warianty strukturalne (w tym CNV); mtDNA: mitochondrialne DNA

* Warianty o niskiej jakości i/lub niejasnej zgotyczności są potwierdzane za pomocą metod ortogonalnych (SNV poprzez metodę Sanger, MLPA, qPCR); a CNV poprzez metodę MLPA (Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification); reakcję łańcuchową polimerazy ilościowej (qPCR) lub mikromacierz chromosomalną (CMA).

Dopasowane badania i dożywotnie wsparcie diagnostyczne

Oferujemy elastyczne opcje badań i dodatkowe usługi, aby zagwarantować analizę CentoGenome dopasowaną do potrzeb pacjenta, np. WGS dla kobiet w ciąży z nieprawidłowościami płodu na potrzeby diagnostyki prenatalnej, CentoGenome Prenatal, i rozwiązanie multiomiczne WGS, CentoGenome MOx, które łączy głębokie wnioski genomiczne i biochemiczne w jednym badaniu, co pozwala na wczesną diagnozę, lepszą prognozę i wdrożenie zoptymalizowanych metod leczenia w przypadku chorób rzadkich i metabolicznych. Przyczyniające się do poprawy życia pacjentów, naszerowizowania badawcze CentoGenome są połączone z dożywotnym wsparciem diagnostycznym za pomocą bezpłatnego i proaktywnego programu reklasyfikacji, a także z przystępną cenowo ponowną analizą na poziomie przypadku.

Opcje i usługi dodatkowe

CZAS WYKONANIA	<ul style="list-style-type: none"> Standardowy: ≤20 dni roboczych KRÓTKI: ≤15 dni roboczych
STRUKTURA BADANIA*	Solo, Duo, Trio i Trio PLUS
ANALIZA WARIANTÓW STRUKTURALNYCH W ZAKRESIE CAŁEGO GENOMU	CentoArray® (mikromacierz chromosomalna, CMA)
NIEPRZETWORZONE DANE	Nieprzetworzone dane są bezpłatnie dostępne do pobrania (pliki FASTQ, BAM, VCF) wraz z filtrowaną i opatrzoną adnotacjami tabelą wariantów (plik XLS) na potrzeby dalszych badań.
DOŻYWOTNIA REKLASYFIKACJA I PONOWNA ANALIZA	<ul style="list-style-type: none"> Proaktywna ponowna ocena i reklasyfikacja na poziomie wariantu bez dodatkowych kosztów** Ponowna analiza na poziomie przypadku i ponowna interpretacja medyczna w przystępnej cenie w przypadku niepewnych lub ujemnych wyników (tj. nowe informacje kliniczne, roczne odstępy)
CENTOGENOME PRENATAL***	<ul style="list-style-type: none"> Przyspieszone i priorytetowe badanie (≤ 15 dni roboczych) specjalnie opracowane dla kobiet w ciąży Obejmuje badanie hodowli komórkowej i zanieczyszczenia komórek matki; próbka prenatalna
CENTOGENOME MOX	<ul style="list-style-type: none"> W ramach jednego rozwiązania łączy sekwencjonowanie WGS z badaniami biochemicznymi pod kątem dziedzicznych zaburzeń metabolizmu (IMD) oraz dziedzicznego obrzęku naczyń ruchowego (HAE), z uwzględnieniem opatentowanych biomarkerów. Badanie biochemiczne umożliwia ortogonalne potwierdzenie choroby, co przyspiesza diagnozę poprzez pominięcie wieloetapowych badań Wskazane w przypadku pacjentów ze złożonymi i nakładającymi się na siebie objawami o różnym czasie występowania i nasilenia lub objawami sugerującymi zaburzenia IMD lub HAE (np. noworodki i dzieci w stanie krytycznym wymagające szybkiej diagnozy, noworodki z nieprawidłowymi wynikami badań przesiewowych, pacjenci z objawami powiązаныmi z chorobami neurologicznymi o nieznannej etiologii)

Jesteśmy gotowi wykroczyć poza genetykę, aby wykroczyć poza diagnostykę. Dowiedz się więcej o rozwiązaniach multiomicznych: centogene.com/mox

* **Solo:** badany jest tylko pacjent zero; **Duo:** badani są pacjent zero i członek rodziny dotknięty lub niedotknięty schorzeniem; **Trio:** badani są pacjent zero i dwóch członków rodziny dotkniętych lub niedotkniętych schorzeniem; **PLUS:** badany jest dodatkowy członek rodziny poza pakietem Trio. Analiza genomu mitochondrialnego jest przeprowadzana tylko na potrzeby próbek pacjenta zero i próbek matki

** Więcej informacji o [programie reklasyfikacji wariantów](#)

*** Ze względu na ograniczenia techniczne, w ramach usługi CentoGenome Prenatal nie oferujemy opartej na sekwencjonowaniu WGS analizy CNV i genomów mitochondrialnych. Więcej informacji o [badaniach prenatalnych](#)

Najlepsze w swojej klasie raportowanie medyczne i dodatkowe wnioski

W przypadku wyboru naszych usług WGS lekarze, pacjenci i partnerzy mogą mieć pewność, że uzyskają wysokiej jakości sekwencjonowanie połączone z najlepszą analizą i interpretacją danych, które są dokumentowane w kompleksowych raportach medycznych. Łącząc głębokie dane dotyczące fenotypów z danymi dotyczącymi genotypów za pomocą zaawansowanego rozwiązania bioinformatycznego i sztucznej inteligencji, CENTOGENE dokładnie identyfikuje i priorytetyzuje warianty powodujące choroby, aby zapewnić najlepszą w swojej klasie interpretację kliniczną i raportowanie. Zespół doskonale przeszkolonych genetyków i naukowców klinicznych interpretuje dane i sprawdza każdy raport medyczny. Przeprowadzamy dodatkowe badania, wykorzystując bazę danych Biodatabank firmy CENTOGENE, aby potwierdzić wyniki i zweryfikować patogenność wariantów.

Raporty medyczne i dodatkowe wnioski eksperckie

GLÓWNE WYNIKI

- Wyniki diagnostyczne związane z fenotypem pacjenta
- Wyniki badań związane z fenotypem pacjentów, które zapewniają informacje na temat potencjalnych diagnoz w przypadkach, w których nie można postawić ostatecznej diagnozy

POTENCJALNIE ISTOTNE WYNIKI

- Wyniki niepowiązane z fenotypem pacjentów, które mogą mieć znaczenie kliniczne w zakresie ograniczenia luk w diagnostyce
- Lista wariantów dla pacjenta zero powiązanych z zaburzeniami bez widocznie nakładających się objawów z opisanym fenotypem i/lub wariantów z zygotycznością niespójną z oczekiwanym trybem dziedziczenia

DRUGORZĘDNE WYNIKI

- Opcjonalne wyniki niezwiązane z fenotypem pacjentów
- Warianty umożliwiające podjęcie działań medycznych na podstawie wytycznych American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), które są dostępne dla wszystkich zbadanych osób

WYNIKI DOTYCZĄCE NOSICIELSTWA

- Opcjonalnie wyniki dotyczące stanu nosicielstwa, które nie są powiązane z fenotypem pacjenta, lecz mają potencjalne znaczenie kliniczne w zakresie planowania rodziny
- Lista wariantów sekwencji dla pacjenta zero sklasyfikowanych jako patogeniczne / potencjalnie patogeniczne w bazie danych Biodatabank firmy CENTOGENE w zakresie wybranych genów powiązanych z recesywnymi ciężkimi chorobami Mendla o wczesnym początku

DODATKOWE WNIOSKI

Dodatkowe informacje generowane na podstawie bazy danych Biodatabank firmy CENTOGENE, które obejmują wyselekcjonowane, unikatowe warianty i dane omiczne z szerokiego zakresu grup etnicznych z ponad 120 krajów, są używane do potwierdzenia wyników i walidacji patogenności wykrytych wariantów.

Więcej informacji o [raportowaniu medycznym](#) w firmie CENTOGENE i [wynikach dotyczących nosicielstwa](#) raportowanych w ramach sekwencjonowania WGS i WES. Należy pamiętać, że wyniki prenatalnego badania diagnostycznego ani wyniki drugorzędne i dodatkowe nie są raportowane.

Referencje

- ¹ Bertoli-Avella et al. 2020, PMID: 32860008
- ² Cheema et al. 2020, PMID: 33083013