

# CentoMetabolic MOx

More Answers Today.  
More Options Tomorrow.

HOJA DE PRODUCTO

## CentoMetabolic MOx

Los trastornos metabólicos heredados (IMDS) son un grupo de afecciones raras causadas por defectos genéticos que interrumpen el metabolismo celular. Un número creciente de IMDS se pueden tratar si se diagnostican a tiempo, pero pueden ser rápidamente fatales sin una identificación oportuna. Con un enfoque multiómico, podemos ayudarle a usted y a sus pacientes a acelerar el éxodo crítico desde la manifestación de los síntomas hasta el diagnóstico, evitando múltiples pruebas en diferentes etapas, lo que ahorrará tiempo, recursos y años cruciales, en medio de una progresión a menudo rápida de la enfermedad.

Panel multiómico de CENTOGENE – CentoMetabolic MOx – ha sido diseñado para analizar una amplia gama de trastornos metabólicos heredados IMD – integrando pruebas genéticas y bioquímicas, incluidos ensayos enzimáticos, así como una selección de biomarcadores patentados. Cuando variantes genéticas relevantes son detectadas a través de CentoMetabolic MOx, complementaremos automáticamente el análisis con pruebas de biomarcadores y/o enzimas (si aplica) e incluiremos los resultados en el reporte médico. CentoMetabolic MOx le proporciona la información más valiosa para las opciones de diagnóstico, pronóstico y enfoques terapéuticos, estableciendo la hoja de ruta para las decisiones de tratamiento personalizado.

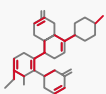
### La Ventaja de CENTOGENE

MOx

**Panel multiómico** que integra pruebas genéticas y bioquímicas en una sola solución, para un diagnóstico rápido y preciso de una amplia gama de trastornos raros metabólicos hereditarios



**Los mejores informes médicos** de su clase respaldados por “Biodatabank” de CENTOGENE, el repositorio de datos más grande del mundo para enfermedades raras y neurodegenerativas



**Pruebas bioquímicas** para respaldar la clasificación de variantes, lo que **lleva a un mayor rendimiento del diagnóstico**



Equipo de expertos en enfermedades raras para proporcionar **la mejor interpretación clínica y apoyo de por vida**

## ¿Quién Debería Considerar CentoMetabolic MOx?

Médicos que ofrezcan diagnósticos y tratamientos para pacientes que cumplan alguno de los siguientes criterios:

- Presunta enfermedad metabólica
- Lactantes con síntomas sobrepuesto, letargo, dolor abdominal, vómitos, ictericia o acidosis metabólica
- Retraso del desarrollo
- Resultados anormales del tamizaje neonatal
- Bebés ingresados en una unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN), especialmente debido a epilepsia de origen desconocido y trastornos de la conciencia
- Síntomas relacionados con enfermedades neurológicas de etiología desconocida

## ¿A Qué Genes y Enfermedades va Dirigido?

CentoMetabolic MOx está concebido para el diagnóstico de cerca de 200 EMH. El contenido y el diseño del panel se basan en nuestra experiencia médica continuamente mejorada y el conocimiento de los trastornos metabólicos raros, incluidos los últimos propios hallazgos internos.

En la tabla siguiente se muestra la distribución de los genes y las enfermedades metabólicas estudiadas basándose en 18 categorías de enfermedades diferentes:

TIPO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS INCLUIDAS	# DE GENES*	TIPO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS INCLUIDAS	# DE GENES*
Enfermedades congénitas de glucosilación y otras enfermedades relacionadas con la modificación de proteínas	2	Trastornos del metabolismo de los carbohidratos	35
Defectos en el metabolismo del colesterol y las lipoproteínas	2	Trastornos del metabolismo energético	6
Defectos en la biogénesis o el funcionamiento hormonales	7	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos y de los cuerpos cetónicos	3
Trastorno del metabolismo del fosfato, el calcio y la vitamina D	3	Trastornos del metabolismo de los lípidos y las lipoproteínas	8
Trastornos del metabolismo de purinas, pirimidinas y nucleótidos	6	Trastornos del metabolismo de los neurotransmisores	1
Enfermedades en el metabolismo de oligoelementos y metales	6	Trastornos del metabolismo de la porfirina y síntesis del hemo	8
Trastornos en el metabolismo de vitaminas y cofactores (no proteicos)	10	Trastornos del metabolismo de los esteroides	16
Trastornos del metabolismo de aminoácidos y péptidos	33	Enfermedades lisosómicas	48
		Enfermedades peroxisómicas	16
		Porfiria y bilirrubinemia	1

## Genes Incluidos (206)

ABCA1, ABCB4, ABCC2, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ACAT1, ADA, AGA, AGL, AGPS, AGXT, ALAD, ALAS, ALDH4A1, ALDOA, ALDOB, ALG3, ALPL, ANTXR2, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOE, ARG1, ARSA, ARSB, ASAH1, ASL, ASS1, ATP7A, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, BTD, CBS, CD320, CETP, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CPOX, CPS1, CPT1A, CTNS, CTSA, CTSD, CTSK, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DBT, DDC, DHCR7, DIABLO, DLX4, DNAJC5, DPYD, ENO3, ENPP1, EPHX2, ETHE1, FAH, FBP1, FECH, FGF23, FUCA1, G6PC, G6PD, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALNS, GALT, GAMT, GATM, GBA, GBE1, GHR, GK, GLA, GLB1, GM2A, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HCFC1, HEXA, HEXB, HFE, HJV, HGD, HGSNAT, HLCS, HMBS, HPD, HPR1, HSD3B2, HYAL1, IDS, IDUA, ITIH4, IVD, KHK, LAMP2, LCAT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPI, LMBRD1, LPA, LPL, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, NAGA, NAGLU, NAGS, NEU1, NPC1, NPC2, OTC, PAH, PCSK9, PDHB, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PKLR, PNPO, POR, PPOX, PPP1R17, PPT1, PRKAG2, PSAP, PYGL, PYGM, RBCK1, SGSH, SI, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A20, SLC25A36, SLC2A1, SLC2A2, SLC2A3, SLC37A4, SLC3A1, SLC3A2, SLC40A1, SLC6A19, SLC6A8, SLC7A7, SLC7A9, SLC01B1, SLC01B3, SMPD1, SUMF1, TAT, TFR2, TPP1, UGT1A1, UMPS, UROD, UROS

## Pruebas de Biomarcadores y Enzimas de CENTOGENE: Más Allá de la Genética

El panel CentoMetabolic MOx incluye biomarcadores y ensayos enzimáticos para más de 20 trastornos metabólicos. Los biomarcadores sirven como indicadores medibles de procesos patológicos. Por lo general, están directamente vinculados a variantes genéticas en genes específicos y pueden predecir, diagnosticar, vigilar y evaluar la gravedad de una enfermedad. La medición de la actividad de una enzima también se puede utilizar como herramienta para el diagnóstico y el seguimiento de una enfermedad, así como la eficacia del tratamiento.

Nuestros datos Multiómicos y de "big-data" nos permiten descubrir continuamente nuevos biomarcadores altamente específicos. Todos los nuevos biomarcadores y ensayos bioquímicos clínicamente relevantes relacionados con desordenes metabólicos serán inmediatamente incluidos en este panel, lo que permitirá avanzar en el conocimiento de los trastornos metabólicos, acelerando la odisea desde el diagnóstico hasta el tratamiento personalizado.

### Enfermedades y Enzimas Complementarias

### Enfermedades y Biomarcadores Complementarios

#### Esfingolipidosis y oligosacaridosis

- Enfermedad de Wolman  
Lipasa ácida
- Enfermedad de Pompe  
Alfaglicosidasa
- Fucosidosis  
Alfafucosidasa
- Enfermedad de Fabry  
Alfagalactosidasa
- Alfamanosidosis  
Alfamanosidasa
- Enfermedad de Schindler/Kanzaki  
Alfa-N-acetilglucosaminidasa
- Enfermedad de Gaucher  
Betaglucoocerebrosidasa
- Enfermedad de Tay-Sachs  
Betahexosaminidasa
- Betamanosidosis  
Betamanosidasa
- Enfermedad de Sandhoff  
Hexosaminidasa total

#### Lipofuscinosis neuronal ceroidea

- Enfermedad de Santavuori-Haltia  
Palmitoil proteína tioesterasa
- Enfermedad de Jansky-Bielschowsky  
Tripeptidil peptidasa

#### Mucopolisacaridosis

- Síndrome de Hurler (MPS I)  
Alfa-L-iduronidasa
- Síndrome de Hunter (MPS II)  
Iduronato-2-sulfatasa
- Síndrome de Sanfilippo B (MPS III B)  
Alfa-N-acetilglucosaminidasa
- Síndrome de Morquio A (MPS IV A)  
N-acetilgalactosamina-6-sulfato-sulfatasa
- Síndrome de Morquio B (MPS IV B)  
Betagalactosidasa
- Síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI)  
Ariilsulfatasa B
- Síndrome de Sly (MPS VII)  
Betagluconidasa

- Enfermedad de Gaucher  
Glucosilesfingosina (lyso-Gb1)\*\*
- Enfermedad de Fabry  
Lyso-trihexosida ceramida (lyso-Gb3)
- Enfermedad de Niemann-Pick tipo A/B/C  
Lyso-SM-509
- L-aminoácido aromático descarboxilasa (AADC)  
3-O-metildopa (3-OMD)

## Características Principales y Rendimiento

**ENFOQUE MULTIÓMICO** 206 genes, más de 20 enzimas y biomarcadores asociados con más de 180 IMD

**COBERTURA**

- Profundidad media: ~200x
- ≥99,5% de las regiones objetivo analizadas en ≥20x
- Para cada gen, se analizan todas las variantes clínicamente relevantes descritas en HGMD® y en el "Biodatabank" de CENTOGENE, incluidas variantes intrónicas profundas y variantes reguladoras

**INTERPRETACIÓN MEJORADA**

Para confirmar los resultados y validar la patogenicidad de las variantes encontradas, se utilizan datos propios del "Biodatabank" de CENTOGENE, los cuales incluyen variantes únicas y datos Multiómicos de un amplio rango de diferentes etnicidades de más de 120 países

**DELECCIONES/ DUPLICACIONES**

El análisis CNV basado en NGS de alta resolución para detectar grandes deleciones/duplicaciones se incluye sin costo adicional. Las grandes deleciones/duplicaciones constituye entre 5 al 10% de las variantes causantes de enfermedades. Al incluir el análisis CNV, se aumenta el potencial de proporcionar el diagnóstico más preciso

**ESPECIFICIDAD**

≥99,9% garantizado para todas las variantes reportadas. Las variantes con cigosidad de baja calidad y/o poco claridad se confirman mediante métodos ortogonales (Sanger, MLPA, qPCR) \*\*\*

**MATERIAL** ≥ 1 CentoCard® o 4 ml de sangre EDTA

**TIEMPO DE PROCESAMIENTO** 15 días hábiles

\* Debido a la superposición de fenotipos, determinados genes aparecen en más de una categoría por estar asociados a más de un trastorno.

\*\* Un método que utiliza Lyso-Gb1 está cubierto por la patente estadounidense n.º 10.859.580, otras solicitudes estadounidenses pendientes y solicitudes y patentes pendientes en otras jurisdicciones.

\*\*\* MLPA: amplificación múltiple de sondas ligadas; RCPc: reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa.