

CentoMetabolic MOx

More Answers Today.
More Options Tomorrow.

ARKUSZ PRODUKTU

CentoMetabolic MOx

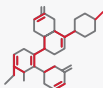
Dziedziczne zaburzenia metabolizmu (IMD) stanowią grupę chorób rzadkich spowodowanych przez wady genetyczne, które zakłócają metabolizm komórkowy. W przypadku wczesnej diagnozy coraz większa liczba zaburzeń IMD podlega leczeniu, lecz bez natychmiastowej identyfikacji mogą one doprowadzić do szybkiej śmierci. Dzięki metodzie multiomicznej możemy pomóc lekarzom i pacjentom w przyspieszeniu kluczowej procedury od momentu wystąpienia objawów do diagnozy, unikając wieloetapowych badań i jednocześnie oszczędzając czas, zasoby oraz decydujące lata w przypadku zaburzeń IMD, które często szybko postępują.

Panel multiomiczny firmy CENTOGENE – CentoMetabolic MOx – został zaprojektowany pod kątem badania szerokiego zakresu zaburzeń IMD, aby łączyć badania genetyczne i biochemiczne, z uwzględnieniem oznaczeń enzymów oraz szeregu opatentowanych biomarkerów. Gdy istotne dla pacjenta warianty genetyczne zostaną wykryte za pomocą panelu CentoMetabolic MOx, automatycznie uzupełnimy analizę o badania obejmujące biomarkery i/lub enzymy (jeśli dotyczy) oraz uwzględnimy wyniki w raporcie medycznym. CentoMetabolic MOx zapewnia najbardziej przydatne informacje w zakresie decyzji dotyczących diagnozy, prognozy i metod leczenia, co kładzie podwaliny pod spersonalizowane opcje leczenia.

Korzyści zapewniane przez firmę CENTOGENE

MOx

Panel multiomiczny łączący badania genetyczne i biochemiczne w **jednym rozwiązaniu** zapewnia **szybką i dokładną diagnozę** rzadkich dziedzicznych zaburzeń metabolizmu



Badanie biochemiczne ułatwia klasyfikację wariantów, co gwarantuje **większą użyteczność diagnostyczną**



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



Dedykowany zespół ekspertów ds. chorób rzadkich zapewnia **najlepszą interpretację kliniczną i dożywotnie wsparcie**

Kto powinien rozważyć wybór rozwiązania CentoMetabolic MOx?

Lekarze stawiający diagnozy i leczący pacjentów spełniających poniższe kryteria:

- Podejrzewane zaburzenie metabolizmu
- Noworodki, u których występują nakładające się objawy, letarg, ból brzucha, wymioty, żółtaczka lub kwasica metaboliczna
- Opóźniony rozwój
- Nieprawidłowe wyniki badania przesiewowego noworodka
- Noworodki przyjęte na noworodkowy oddział intensywnej opieki medycznej (NICU), zwłaszcza w przypadku epilepsji o niejasnym pochodzeniu i zaburzonej świadomości
- Objawy związane z chorobami neurologicznymi o nieznannej etiologii

Jakie geny i zaburzenia są wykrywane?

CentoMetabolic MOx wykrywa około 180 zaburzeń IMD. Zawartość i konstrukcja panelu opiera się na naszym nieustannie zdobywanym doświadczeniu i wiedzy medycznej na temat rzadkich zaburzeń metabolizmu, z uwzględnieniem najnowszych odkryć medycznych i wewnętrznych.

Poniższa tabela przedstawia dystrybucję genów i docelowe zaburzenia metabolizmu w oparciu o 18 głównych kategorii chorób:

RODZAJ WYKRYWANYCH ZABURZEŃ METABOLIZMU	LICZBA GENÓW	RODZAJ WYKRYWANYCH ZABURZEŃ METABOLIZMU	LICZBA GENÓW
Wrodzone zaburzenia glikozylacji i inne zaburzenia modyfikacji białka	2	Zaburzenia metabolizmu węglowodanów	35
Zaburzenia metabolizmu cholesterolu i lipoproteiny	2	Zaburzenia metabolizmu energetycznego	6
Zaburzenia biogenezy lub funkcjonowania hormonów	7	Zaburzenia metabolizmu kwasów tłuszczowych i ciał ketonowych	3
Zaburzenia metabolizmu fosforanu, wapnia i witaminy D	3	Zaburzenia metabolizmu lipidów i lipoprotein	8
Zaburzenia metabolizmu puryn, pirymidyn i nukleotydów	6	Zaburzenia metabolizmu neuroprzebieżników	1
Zaburzenia metabolizmu pierwiastków śladowych, i metali	6	Zaburzenia metabolizmu porfiryny i hemu	8
Zaburzenia metabolizmu witamin i (niebiałkowych) kofaktorów	10	Zaburzenia metabolizmu steroli	16
Zaburzenia metabolizmu aminokwasów i peptydów	33	Zaburzenia lizosomalne	48
		Zaburzenia peroksysomalne	16
		Porfiria i bilirubinemia	1

Uwzględnione geny (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, HPRT1, 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

Badanie biomarkerów i enzymów CENTOGENE – wykraczanie poza genetykę

Panel CentoMetabolic MOx zawiera biomarkery i oznaczenia enzymatyczne dla ponad 20 zaburzeń metabolizmu. Biomarkery pełnią funkcję wymiernych wskaźników procesów patologicznych. Są one zazwyczaj bezpośrednio powiązane z genetycznymi wariantami w określonych genach i umożliwiają przewidywanie, diagnozowanie, monitorowanie i ocenianie nasilenia choroby. Pomiar aktywności komórkowej enzymu może stanowić również przydatne narzędzie w zakresie diagnozy i monitorowania choroby oraz skuteczności leczenia.

Nasze metody multiomiczne i oparte na Big Data umożliwiają nam nieustanne odkrywanie nowych wysoce swoistych biomarkerów. Wszystkie nowe biomarkery i oznaczenia biochemiczne o znaczeniu klinicznym dla zaburzeń metabolizmu zostaną uwzględnione w tym panelu, aby polepszyć zrozumienie zaburzeń metabolizmu oraz przyspieszyć proces od diagnozy do spersonalizowanego leczenia.

Choroby i enzymy uzupełniające

Sfingolipidozy i oligosacharydozy

- Choroba Wolmana
Lipaza kwasowa
- Choroba Pompego
Alfa-glukozydaza
- Fukozydoza
Alfa-fukozydaza
- Choroba Fabry'ego
Alfa-galaktozydaza
- Alfa-mannozydoza
Alfa-mannozydaza
- Choroba Schindlera/Kanzackiego
Alfa-N-acetylogalaktozoaminidaza
- Choroba Gauchera
Beta-glukocerebrozydaza
- Choroba Taya-Sachsa
Beta-heksozaminidaza
- Beta-mannozydoza
Beta-mannozydaza
- Choroba Sandhoffa
Całkowita heksozaminidaza

Neuronalna lipofuscynoza ceroidowa

- Choroba Santavuori-Haltia
Tioesteraza białka palmitoilowego
- Choroba Jansky-Bielschowsky'ego
Tripeptydylo-peptydaza

Mukopolisacharydoza

- Zespół Hurler (MPS I)
Alfa-L iduronidaza
- Zespół Hunter (MPS II)
Iduronato-2-sulfataza
- Zespół Sanfilippo typu B (MPS III B)
N-alfa-acetylglukozaminidaza
- Zespół Morquio typu A (MPS IV A)
6-sulfataza (siarczanu)
n-acetylogalaktozaminy
- Zespół Morquio typu B (MPS IV B)
Beta-galaktozydaza
- Zespół Maroteaux-Lamy'ego (MPS VI)
Arylosulfataza B
- Zespół Sly (MPS VII)
Beta-glukuronidaza

Choroby i biomarkery uzupełniające

- Choroba Gauchera
Glukosylsfingozyna (lyso-Gb1)**
- Choroba Fabry'ego
Triheksozyd lizo-ceramidu (lyso-Gb3)
- Choroba Niemann-Picka, typ A/B/C
Lizo-SM-509
- Dekarboksylaza aromatycznego L-aminokwasu (AADC)
3-O-metyldopa (3-OMD)

Kluczowe funkcje i wydajność

METODA MULTIOMICZNA	206 genów i ponad 20 enzymów i biomarkerów powiązanych z ponad 180 zaburzeniami IMD
ZAKRES	<ul style="list-style-type: none">• Średnia głębokość wynosząca około 200x• Pokrycie docelowych sekwencjonowania obszarów na poziomie $\geq 99,5\%$ przy $\geq 20x$• W przypadku każdego genu wszystkie warianty opisane w HGMD® i bazie danych Biodatabank firmy CENTOGENE są wykrywane, z uwzględnieniem głębokich intronicznych i regulujących wariantów
LEPSZA INTERPRETACJA	Dodatkowe informacje generowane na podstawie bazy danych Biodatabank firmy CENTOGENE, które obejmują wyselekcjonowane, unikalne dane dotyczące wariantów i dane omiczne z szerokiego zakresu grup etnicznych z ponad 120 krajów, są używane do potwierdzenia wyników i walidacji patogenności wykrytych wariantów
DELECCJA/DUPLIKACJA	Analiza CNV w oparciu o NGS o wysokiej rozdzielczości, która umożliwia wykrywanie delecji i duplikacji, jest dostępna w pakiecie bez dodatkowych kosztów. Delecje/duplikacje odpowiadają za 5–10% wariantów powodujących choroby. Dzięki uwzględnieniu analizy CNV wzrasta prawdopodobieństwo postawienia możliwie jak najdokładniejszej diagnozy
SWOISTOŚĆ	Gwarantowana wartość wynosząca $\geq 99,9\%$ dla wszystkich zgłaszanych wariantów. Warianty o niskiej jakości i/lub niejasnej zygociczności są potwierdzane za pomocą metod ortogonalnych (Sanger, MLPA, qPCR)***
MATERIAŁ	≥ 1 bibuła CentoCard® lub 4 ml krwi EDTA
TAT	15 dni roboczych

* Ze względu na nakładające się fenotypy, poszczególne geny są wymienione w więcej niż jednej kategorii, ponieważ są one powiązane z więcej niż jednym zaburzeniem.

** Metoda wykorzystująca biomarker Lyso-Gb1 jest objęta amerykańskim patentem nr 10 859 580, innymi amerykańskimi wnioskami oczekującymi na rozpatrzenie i innymi wnioskami i patentami w innych jurysdykcjach.

*** MLPA: Metoda MLPA (Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification); qPCR: reakcja łańcuchowa polimerazy ilościowej.