

**CENTOGENE**  
THE RARE DISEASE COMPANY

**CentolCU<sup>®</sup>**

BECAUSE LIFE BEGINS TODAY



## Кой трябва да има предвид CentoICU®?

➤ Родители и лекари, предоставящи лечение за новородени и деца под 2-годишна възраст, приети в интензивно отделение и представени с неизяснена симптоматика, която може да бъде част от генетично заболяване, напр.:

- Хеморагична диатеза
- Аномалии в кръвта (анемия)
- Чупливост на костите
- Забавено развитие
- Сърдечна аномалия/Аритмия
- Хепатоспленомегалия
- Хипотония
- Ихтиоза/Епидермална булоза
- Метаболитни аномалии<sup>1</sup>
- Микроцефалия
- Неуропения
- Необичайни резултати при наблюдение на новородено<sup>2</sup>
- Дихателна недостатъчност
- Скелетни аномалии/Краниосиностоза
- Чувствителна кожа
- Неизяснени припадъци

## Защо да изберете CentoICU®?

**CentoICU® е нашият всеобхватен NGS панел за най-ранно и най-бързо диагностициране на критично болни новородени и деца в интензивните отделения на болниците. То предлага:**

- Краткосрочни изследвания: 15 дни (CentoICU®) или 10 дни (CentoICU® FAST)
- Възможност за добавяне на CentoArrayCyto® с възможност за допълнителен анализ на голям брой копия с висока плътност<sup>3</sup>
- Изчерпателно покритие на кодиращи региони с повече от 800 целеви гена
- Специализирана технология, която ни позволява да таргетираме гени, които са клинично свързани с препоръчаните от ACMG заболявания за наблюдение при новородени, както и състоянията, които са изброени в списъка
- По-ранното установяване на тези състояния може също да доведе до по-малко инвазивни и по-евтини лечения за пациентите
- Може да се извърши с материали върху 1 CentoCard® (10 капки кръв) или 1 mL EDTA кръв или 1 µg ДНК

Бележки под линия:

<sup>1</sup> Необичаен профил на ацилкарнитин, амино ацидемия/урея, хипербилирубинемия, хипер-/хипоинсулинизм, персистираща хипогликемия, органична ацидемия/урея

<sup>2</sup> CentoICU® включва гени, за да покрие всички фенотипове за целевия панел ACMG за наблюдение на новородени, с изключение на загуба на слух

<sup>3</sup> Препоръчваме да добавите CentoICU® към CentoArrayCyto® за подобрена чувствителност за широки структурни вариации на генома, винаги когато анализът на структурните вариации може да има значително влияние върху фенотипа.



## Генетични тестове за новородени или деца под 2 годишна възраст, приети в ИО

Тежките генетични заболявания включват заболявания със сложни фенотипни изяви и протичащи тежко заболявания. Точната диагностика на основното състояние е особено важна при сериозни и животозастрашаващи ситуации, които се срещат в интензивните отделения.

Новородените и децата с тежки метаболитни, неврологични, стомашно-чревни или урогенитални състояния имат нужда от бърза и точна диагноза, за да се осигури бързо и ефективно последващо диагностициране и стартиране на терапия. До една трета от всички бебета и деца, приети в интензивни отделения, имат генетично заболяване. За много от тях ранното определяне може да има съществено значение за здравословно им състояние.

CentolCU® е всеобхватен NGS панел, който включва повече от 800 гена, специално избрани за генетично тестване на критично болни новородени и деца под 2-годишна възраст. CentolCU® е разработен за справяне с множество генетични състояния, които могат да се наблюдават при новородените или първия период на детството, много от тях с припокриващи се фенотипове и непосредствени усложнения за започване на лечението. Той позволява на клиничните специалисти да използват само един единствен тест, за да поставят точна диагноза на заболяване при новородено.

## Статистически данни за генетичните заболявания при новородени, приети в ИО

- Около 3-4% от новородените ще бъдат родени с генетично заболяване или значителен вроден дефект<sup>4</sup>
- Приблизително 1% от всички бебета ще бъдат родени с хромозомна аномалия, която може да доведе до физически проблеми и интелектуални затруднения<sup>4</sup>
- Повече от 20% от случаите на смърт при бебета се дължат на вродени дефекти или генетични състояния<sup>5,6</sup> (напр., вродени сърдечни дефекти, аномалии на нервната система или хромозомни аномалии)
- 11,1% от приемите в педиатрични болници са на деца с генетични заболявания, а 18,5% са на деца с други вродени аномалии<sup>7</sup>
- Около 10% от всички възрастни и 30% от децата в болниците са там поради проблеми, свързани с генетиката; 12% от приемите на възрастни са по генетични причини<sup>5,6</sup>

4. Wilcken and Wiley (2015) Fifty years of newborn screening. *J Paediatr Child Health*; 51(1):103-7. PMID: 25586852.

5. Wren et. al. (2012) Mortality in infants with cardiovascular malformations. *Eur J Pediatr*; 171(2):281-7. PMID: 21748291.

6. Epstein et. al. (2005) Inborn Errors of Development: The Molecular Basis of Clinical Disorders of Morphogenesis. *Am J Hum Genet*; 76(2): 368. PMID: 1196383.

7. Scriver et. al. (1973) The frequency of genetic disease and congenital malformation among patients in a pediatric hospital. *Can Med Assoc J*; 108(9): 1111– 1115. PMID: 1941389.

Всяка секунда е от значение.

CentolCU® FAST Ви позволява да получите  
Вашите резултати в рамките на 10 дни

“

Ние предлагаме NGS на всички таргетирани гени в CentolCU®  
с изчерпателно покритие на кодиращите региони.

”

## Какви гени са включени в CentoICU\*?

CentoICU® е разработен за анализ на повече от 800 гена и повече от 100 свързани състояния/фенотипове. Списъкът на включените гени е разработен от нашия медицински екип от експерти въз основа на няколко критерии за избор, като:

- Ранна проява
- Тежко заболяване
- Симптоматика, свързана с настаняване в ИО
- Заболявания/синдроми с диференцирана диагностична стойност

## ЗАБОЛЯВАНИЯ С ПОТЕНЦИАЛНИ ПРЕКИ ТЕРАПЕВТИЧНИ ПОСЛЕДСТВИЯ\*

| ЗАБОЛЯВАНЕ  | ГЕН                 |
|---|---------------------|
| Синдром на Алажил                                       | NOTCH2, JAG1        |
| Алфа таласемия  | HBA1, HBA2          |
| Дефицит на аргиназа                                     | ARG1                |
| Бета таласемия  | HBB                 |
| Болест на базалните ганглии, реагиращи на биотин-тиамин | SLC19A3             |
| Дефицит на биотинидаза                                  | BTB                 |
| Дефицит на карнитин                                     | SLC22A5             |
| Муковисцидоза   | CFTR                |
| Синдромът на Segawa (Dopa responsive dystonia/DRD)      | GCH1                |
| Дефицит на фактор VII                                   | F7                  |
| Дефицит на глюкозен транспортер 1                       | SLC2A1              |
| Глутова ацидемия Тип 1                                  | GCDH                |
| Хемофилия А   | F8**                |
| Хемофилия Б   | F9                  |
| Наследствена непоносимост към фруктоза                  | ALDOB               |
| Дефицит на синтетаза на карбоксилаза                    | HLCS                |
| MSUD  | BCKDHA, BCKDHB, DBT |
| Некетонна хиперглицинемия                               | GLDC                |
| Фенилкетонурия  | PAH                 |
| Болест на Помпе   | GAA                 |
| Първичен дефицит на коензим Q10                         | COQ8A               |
| Дефицит на оксидазата на пиридоксамин 5 фосфат          | PNPO                |
| Пиридоксин зависима епилепсия                           | ALDH7A1             |
| Дефицит на карбоксилазата на пируват                    | PC                  |
| Туберкулозен склерозен комплекс                         | TSC1                |
| Туберкулозен склерозен комплекс                         | TSC2                |
| Тирозинемия тип 1                                       | FAH                 |
| Дефицит на VLCAD  | ACADVL              |

\*Списъкът не включва всички заболявания, включени в нашия панел

\*\*Този панел не открива интронични инверсии за F8.

## Какъв тип резултати от теста можете да очаквате?

### ПОЛОЖИТЕЛЕН РЕЗУЛТАТ



Показва, че е идентифицирана добре характеризирана мутация, причиняваща определено заболяване. Този резултат може да помогне за оценка на риска от поява на определени симптоми и показва най-добрия начин за лечение на заболяването. Положителният резултат може също да насочи към членове на семейството, които са изложени на риск да носят мутацията, следователно може да е препоръчително тестване на носителя.

### НЕУБЕДИТЕЛЕН РЕЗУЛТАТ



Показва промяна в ДНК, но тази промяна не е доказана, за да бъде свързана с определено заболяване. Може да бъде полезно да се направи тестване на други членове на семейството, за да се обясни клиничното значение на вариацията.

### ОТРИЦАТЕЛЕН РЕЗУЛТАТ



Не е задължително да изключва дадено заболяване; пациентът трябва да се насочва според клиничните симптоми. Може да е препоръчително допълнително тестване.

За пълния списък с гени, моля, посетете:

[www.centogene.com/diagnostics/medical-reporting](http://www.centogene.com/diagnostics/medical-reporting)

За да поръчате, моля, посетете:

[www.centoport.com](http://www.centoport.com)

## Избраният от Вас партньор

За допълнителна информация и съдействие, моля, свържете се с нашия най-близък представител или с нашия екип за обслужване на клиенти, с които може да се свържете лесно по телефон или имейл.

[www.centogene.com](http://www.centogene.com)

---

### ИНФОРМАЦИЯ ЗА КОНТАКТ:

#### **CENTOGENE GmbH**

Am Strande 7  
18055 Rostock  
Germany

CENTOGENE GmbH е дъщерно дружество на CENTOGENE N.V.

---

#### ПОДДРЪЖКА ЗА ПАРТНЬОРИ

✉ [customer.support@centogene.com](mailto:customer.support@centogene.com)

☎ +49 (0) 381 80 113 - 416

📄 +49 (0) 381 80 113 - 401

#### ЗА ПАРТНЬОРИ ОТ САЩ

✉ [customer.support-us@centogene.com](mailto:customer.support-us@centogene.com)

☎ +1 (617) 580 - 2102

**CLIA #99D2049715**

