CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE

Nowość | Panele pediatryczne

Wyznaczamy kierunek medycyny precyzyjnej w pediatrii

NOWA oferta paneli **CentoPediatric**

Kompleksowe badania genetyczne w chorobach o wczesnym i dziecięcym początku

Oferta pediatryczna CENTOGENE została opracowana, aby wspierać rozpoznawanie chorób o wczesnym i dziecięcym początku dzięki kompleksowym badaniom genetycznym w 14 obszarach chorobowych. Łącząc weryfikację ekspercką ukierunkowaną na pediatrię, zaawansowane technologie genomowe i gruntowną wiedzę naukową, oferta wspiera wcześniejsze i lepiej uzasadnione rozpoznania w szerokim spektrum chorób wieku dziecięcego.

Dzięki podpanelom ukierunkowanym na poszczególne choroby oraz dostępnej analizie opartej na genomie, służącej wykrywaniu złożonych wariantów, oferta jest dostosowana do klinicznej i genetycznej złożoności chorób wieku dziecięcego. Ułatwia interpretację wariantów w kontekście fenotypu i aktualnych danych o związku gen–choroba oraz wspiera uzasadnione decyzje kliniczne.

Poparte wiedzą naukową i diagnostyczną[1]

Ponad 12 najnowszych publikacji naukowych na temat chorób o wczesnym początku, poparte zróżnicowaną etnicznie bazą CENTOGENE Biodatabank z danymi ponad 1 mln przypadków pacjentów oraz szerokim doświadczeniem w weryfikacji związków gen–choroba. W tym **ponad 43 geny diagnostyczne** zweryfikowane przez ekspertów CENTOGENE ds. związków gen–choroba.

Skorzystaj z naszego doświadczenia w **pediatrii**

Oferta ukierunkowana na pediatrię
Zweryfikowana przez ekspertów pod kątem chorób o wczesnym i dziecięcym początku w 14 obszarach chorobowych

Kompleksowe podejście diagnostyczne
Specjalistyczne podpanele z analizą opartą na genomie w kierunku złożonych wariantów

Zintegrowane rozwiązania diagnostyczne
Uzupełniające badania dodatkowe, gdy jest to istotne klinicznie

Zaawansowane wykrywanie wariantów
Wykrywanie ekspansji powtórzeń, wariantów liczby kopii (CNV) i wariantów niekodujących

Zaawansowana wiedza genomowa[2]
Nowo opisane, istotne klinicznie geny niekodujące (np. *RNU4-2*) uwzględnione w panelach opartych na genomie

1 Zonic et al.
2 Bertoli-Avella et al., 2025

Poznaj naszą nową ofertę pediatryczną

CentoPediatric Neuro
Comprehensive
2398 genów

- **Ataksja i anomalie móżdżku** | 193 geny
  Ataxia and cerebellar anomalies
- **Dystonia, pląsawica i pokrewne zaburzenia ruchowe** | 205 genów
  Dystonia, chorea and related movement disorders
- **Padaczka** | 1059 genów
  Epilepsy
- **Leukodystrofia/ leukoencefalopatia** | 163 geny
  Leukodystrophy/leukoencephalopathy
- **NDD i ASD** | 2016 genów
  NDD and ASD
- **Choroby nerwowo-mięśniowe** | 347 genów
  Neuromuscular
- **Paraplegia spastyczna** | 136 genów
  Spastic paraplegia
- **Strukturalne wady OUN** | 18 genów
  Structural CNS abnormalities

CentoPediatric Dysmorph
Comprehensive
858 genów

- **Artrogrypoza** | 186 genów
  Arthrogryposis
- **Ciliopatie** | 131 genów
  Ciliopathies
- **Choroby tkanki łącznej** | 87 genów
  Connective tissue disorders
- **Lipodystrofie** | 34 geny
  Lipodystrophies
- **Zespoły nadmiernego wzrostu** | 41 genów
  Overgrowth
- **RASopatie** | 29 genów
  RASopathy
- **VACTERL i zaburzenia podobne do VACTERL** | 30 genów
  VACTERL and VACTERL-like

CentoPediatric Hem/Imm
Comprehensive
578 genów

- **Zaburzenia krzepnięcia krwi** | 107 genów
  Blood coagulation
- **Niewydolność szpiku kostnego** | 156 genów
  Bone marrow failure
- **Wrodzona neutropenia** | 41 genów
  Congenital neutropenia
- **Cytopenie i wrodzone niedokrwistości** | 145 genów
  Cytopenias and congenital anemias
- **Niedokrwistość Fanconiego** | 27 genów
  Fanconi anemia
- **Niedokrwistość hemolityczna** | 48 genów
  Hemolytic anemia
- **Immunologia** | 472 geny
  Immunology
- **Wrodzone błędy odporności (IEI; pierwotne niedobory odporności) i dyskineza rzęsek** | 366 genów
  Primary immunodeficiency and ciliary dyskinesia

CentoPediatric Cardio
Comprehensive
412 genów

- **Zaburzenia rytmu serca** | 43 geny
  Abnormalities of cardiac rhythm
- **Kardiomiopatie** | 104 geny
  Cardiomyopathies
- **Strukturalne choroby serca** | 121 genów
  Structural heart disease
- **Choroby naczyń** | 207 genów
  Vascular disorders

CentoPediatric Metabol
Comprehensive
797 genów

- **Cukrzyca** | 41 genów
  Diabetes
- **Hiperinsulinemia, hipoglikemia** | 69 genów
  Hyperinsulinemia, hypoglycemia
- **Wrodzone wady metabolizmu** | 766 genów
  IEM

CentoPediatric GI
Comprehensive
190 genów

- **Cholestaza** | 79 genów
  Cholestasis
- **Wrodzona biegunka, niemowlęce zapalenie jelit** | 69 genów
  Congenital diarrhea, infantile enterocolitis
- **Atrezje przewodu pokarmowego, wady anorektalne** | 33 geny
  Gastrointestinal atresias, anorectal malformations

CentoPediatric Derma
Comprehensive
295 genów

- **Dysplazja ektodermalna** | 77 genów
  Ectodermal dysplasia
- **Pęcherzowe oddzielanie się naskórka** | 45 genów
  Epidermolysis bullosa
- **Rybia łuska** | 78 genów
  Ichthyosis
- **Albinizm oczno-skórny/ hipopigmentacja** | 36 genów
  Oculocutaneous albinism/hypopigmentation
- **Zaburzenia pigmentacji skóry** | 140 genów
  Pigmentary skin disorders
- **Skóra pergaminowata barwnikowa** | 15 genów
  Xeroderma pigmentosum

CentoPediatric Bone
Comprehensive
608 genów

- **Zaburzenia mineralizacji** | 89 genów
  Abnormal mineralization
- **Kraniosynostoza** | 102 geny
  Craniosynostosis
- **Niezespołowy niski wzrost** | 16 genów
  Non-syndromic short stature
- **Wrodzona łamliwość kości** | 54 geny
  Osteogenesis imperfecta
- **Zespół krótkich żeber/asfiksyjna dysplazja klatki piersiowej** | 31 genów
  Short-rib/Asphyxiating thoracic dysplasia
- **Dysplazje szkieletowe** | 558 genów
  Skeletal dysplasias

CentoPediatric Eye
Comprehensive
633 geny

- **Zaćma** | 209 genów
  Cataracts
- **Wrodzona ślepota Lebera** | 31 genów
  Leber congenital amaurosis
- **Małoocze, bezocze i dysgenezja przedniego odcinka oka** | 119 genów
  Microphthalmia, anophthalmia and anterior dysgenesis
- **Dystrofia siatkówki** | 377 genów
  Retinal dystrophy

CentoPediatric Ear
Comprehensive
311 genów

CentoCancerHereditary Pediatric
136 genów

CentoPediatric Nephro
Comprehensive
502 geny

- **aHUS** | 10 genów
- **Wady rozwojowe nerek** | 23 geny
  Kidney malformations
- **Wielotorbielowatość nerek** | 39 genów
  Polycystic kidney

CentoPediatric DSD
Comprehensive
149 genów

- **CAH** | 11 genów

CentoPediatric Mito
Comprehensive
447 genów

***Wersja genomowa** dostępna

Więcej informacji
centogene.com

Zamówienia
centoportal.com

CAP ACCREDITED COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

ISO 15189 CAP ACCREDITED COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

LABEL-463 V1.0 Listopad2026