CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE



Informacje dla pacjenta

Sekwencjonowanie całego eksomu

CentoXome®

Zamieniamy lata w dni

CentoXome®

Sekwencjonowanie całego eksomu

Rozszerzone badanie WES firmy CENTOGENE – CentoXome® – zapewnia bardzo równomierne pokrycie całego eksomu i genomu mitochondrialnego, a także wybranych, klinicznie istotnych regionów niekodujących w całym genomie – w jednym badaniu.

Udoskonalony schemat badania uwzględnia najnowszą wiedzę naukową oraz unikalne informacje pochodzące z – naszym zdaniem – największego na świecie repozytorium danych z praktyki klinicznej dotyczących chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych.

Czym jest eksom?

DNA zawiera wszystkie informacje niezbędne do życia i działa jak instrukcja, która określa nasz indywidualny rozwój i cechy. Każda informacja jest zapisana w określonym odcinku zwanym genem; łącznie nasze DNA zawiera ponad 20 000 genów.

Geny składają się z dwóch rodzajów regionów: eksonów, które zawierają kod do wytwarzania białek, oraz intronów, które nie kodują bezpośrednio białek. Całość materiału genetycznego (jądrowego i mitochondrialnego) nazywa się „genomem", a całość eksonów – „eksomem".

Czym jest wariant genetyczny?

Wariant genetyczny (tradycyjnie nazywany mutacją) to zmiana w sekwencji nukleotydów DNA, która może negatywnie wpływać na zdrowie. Wariant powodujący chorobę może zmieniać sekwencję aminokwasów w powstającym białku. Zmiany te mogą prowadzić do zaburzeń funkcji komórek i narządów oraz do objawów klinicznych choroby rzadkiej.



Komórka człowieka zawiera DNA w jądrze i mitochondriach



Chromosomy zbudowane są z białek i DNA



DNA zawiera eksony i introny



Eksony kodują białka



Więcej informacji o badaniu CentoXome

Jakie znaczenie ma WES w praktyce klinicznej?

WES to uznane i wartościowe narzędzie diagnostyki genetycznej, umożliwiające jednoczesne sekwencjonowanie eksonów tysięcy genów w celu identyfikacji wariantów genetycznych.

Eksom stanowi tylko 1–2% genomu. Jednak **uważa się, że około 85% wariantów powodujących choroby genetyczne znajduje się w eksomie**. Eksom został dobrze zbadany, co ułatwia identyfikację i interpretację wariantów w tym regionie w porównaniu z resztą genomu.

Korzyści z sekwencjonowania CentoXome

- Umożliwia trafne rozpoznanie i pozwala uniknąć dodatkowych, niepotrzebnych badań klinicznych
- Umożliwia lepsze postępowanie kliniczne i profilaktykę dzięki precyzyjnemu rozpoznaniu
- W niektórych przypadkach pozwala dopasować terapię do pacjenta, co poprawia wyniki leczenia
- Daje wyniki, które mogą być przydatne przy planowaniu rodziny w przyszłości

Czego możesz oczekiwać od WES?

Analiza Twojego eksomu może dać jeden z trzech rodzajów wyników:

+ Wyniki pozytywne

- Wskazują przyczynową zmianę genetyczną w genie powiązanym z Twoimi objawami lub objawami członków Twojej rodziny
- Pozwalają lekarzowi postawić jednoznaczne rozpoznanie i pomagają w decyzji o leczeniu lub innych krokach chroniących Twoje zdrowie
- Umożliwiają przebadanie innych członków rodziny i określenie ich ryzyka

? Wyniki niejednoznaczne

Oznaczają wykrycie zmiany w genie, o którym wiadomo, że jest związany z chorobą; nie jest jednak pewne, czy ta zmiana jest przyczyną choroby. Można rozważyć dodatkowe badania genetyczne u innych członków rodziny.

− Wyniki negatywne

Wskazują, że w badanym genie/regionie nie wykryto zmiany powodującej chorobę. Albo choroba nie ma przyczyny genetycznej, albo wariant znajduje się w regionie eksomu nieobjętym analizą sekwencjonowania eksomu.



Dane z sekwencjonowania ponad 20 000 genów z Twojej próbki krwi są starannie analizowane i interpretowane przez nasz doświadczony zespół medyczny z uwzględnieniem pogłębionych informacji klinicznych oraz Twojego szczegółowego wywiadu rodzinnego. Kompleksowy raport diagnostyczny zostanie przesłany Twojemu lekarzowi.

Więcej informacji

centogene.com

Zamówienia

centoportal.com

CENTOGENE Poland sp. z o.o.
ul. Lewicka 4
02-547 Warszawa
Polska

Wsparcie klienta

wsparcie.klienta@centogene.pl
tel. 784 577 107

Rostock - CLIA #99D2049715

ISO 15189

LABEL-468 V1.1 Listopad2026