CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE



Sekwencjonowanie całego genomu

CentoGenome®

Pełne pokrycie

CentoGenome®
Sekwencjonowanie całego genomu

Szybkie i wiarygodne postawienie rozpoznania w chorobach rzadkich i neurodegeneracyjnych może stanowić duże wyzwanie nawet dla najbardziej doświadczonych lekarzy. Jednak dzięki najnowszym osiągnięciom technologicznym, zastosowaniu sekwencjonowania całego genomu (WGS) jako badania pierwszego wyboru oraz coraz lepszemu zrozumieniu czynników genetycznych wyzwanie to jest dziś łatwiejsze do pokonania niż kiedykolwiek wcześniej.

Udoskonalone rozwiązanie WGS firmy CENTOGENE, CentoGenome®, jest jednym z najbardziej kompleksowych narzędzi na świecie do diagnostyki chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych – zapewnia niezrównane pokrycie genomu i moc diagnostyczną w jednym badaniu. To nowoczesne rozwiązanie łączy zaawansowaną technologię opartą na usprawnionym potoku bioinformatycznym z oznaczeniem CE-IVD z ekspercką interpretacją medyczną wykorzystującą bazę CENTOGENE Biodatabank. Badanie CentoGenome pozwala wykryć niemal wszystkie typy wariantów – od wariantów sekwencji po bardziej złożone zmiany, takie jak warianty strukturalne, warianty liczby kopii (CNV), disomia jednorodzicielska (UPD) i ekspansje powtórzeń, a także CNV związane z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA) oraz warianty powodujące choroby, związane z chorobą Gauchera (GD) i podatnością na chorobę Parkinsona (PD) związaną z genem *GBA1*. Dzięki badaniu CentoGenome mogą Państwo znacząco ograniczyć czas i zasoby potrzebne do szybkiego i wiarygodnego postawienia rozpoznania oraz określenia opcji terapeutycznych dla pacjentów.

Przewaga CENTOGENE



Zaawansowana technologia, pełniejsza wiedza

Dzięki przygotowaniu bibliotek bez amplifikacji DNA metodą PCR (PCR-free) badanie CentoGenome znacząco ogranicza zniekształcenia wyników (bias) i dostarcza wysokiej jakości danych o sekwencji regionów genomu trudnych do sekwencjonowania. Pozwala to dokładniej analizować regiony kodujące, regulatorowe i intronowe.



Zintegrowana reklasyfikacja wariantów i badania potwierdzające – wsparcie na całe życie

Jako światowy lider i zaufany partner CENTOGENE bezpłatnie i z własnej inicjatywy potwierdza rozpoznanie oraz w razie potrzeby przeprowadza reklasyfikację wariantów



Najwyższa wydajność i szersze pokrycie chorób

Badanie CentoGenome wykorzystuje zaawansowaną analizę danych w potoku bioinformatycznym z oznaczeniem CE-IVD oraz ekspercką interpretację medyczną opartą na bazie CENTOGENE Biodatabank, zapewniając doskonałą wykrywalność wariantów

Niezrównane pokrycie genomu i moc diagnostyczna

Badanie CentoGenome to badanie pierwszego wyboru – zapewniające wysoki odsetek rozpoznań w chorobach o podłożu genetycznym.

Kluczowe cechy i parametry

Jednorodne pokrycie genomu	• Wysoce jednorodne pokrycie niemal całego genomu jądrowego (> 20 000 genów) oraz całego genomu mitochondrialnego (37 genów) • > 97% genomu z pokryciem ≥ 10×
Zaawansowane i czułe wykrywanie wariantów	• Wykrywanie SNV, InDel, SV, w tym małych CNV aż po zmiany na poziomie cytogenomowym, oraz mtDNA z heteroplazmią ≥15% • Czułość: - SNV i InDel (≤ 50 bp) 99,9% - CNV >95% • Swoistość >99,9% gwarantowana dla wszystkich raportowanych wariantów* • Wykrywanie UPD** w dobrze poznanych, istotnych klinicznie regionach chromosomowych: 6q24, 7, 11p15.5, 14q32, 15q11q13, 20q13 i 20 • Wykrywanie ekspansji powtórzeń** w 23 dobrze poznanych genach związanych z chorobami neurologicznymi: *AR*, *ATN1*, *ATXN1*, *ATXN2*, *ATXN3*, *ATXN7*, *ATXN8OS*, *ATXN10*, *CACNA1A*, *CNBP*, *CSTB*, *C9orf72*, *DMPK*, *FMR1*, *FXN*, *HTT*, *JPH3*, *NOP56*, *PABPN1*, *PHOX2B*, *PPP2R2B*, *PRNP* i *TBP*
Lepsze wykrywanie wariantów związanych z SMA i GD/PD* **	• Rdzeniowy zanik mięśni (SMA): analiza CNV *SMN1* / *SMN2* • Choroba Gauchera (GD) / choroba Parkinsona (PD): *GBA1*, w tym analiza konwersji genowej z pseudogenem *GBAP1*
Szczegóły techniczne	• Genom jest fragmentowany enzymatycznie, a biblioteki przygotowywane zestawem Illumina DNA PCR-Free Library Prep; dla każdego pacjenta generuje się 100 – 110 Gb danych sekwencyjnych • Sekwencjonowanie nowej generacji (NGS) Illumina z odczytami sparowanymi (2×150 bp) • Genom jądrowy mapowany do Genome Reference Consortium Human Build 37 (GRCh37/hg19) • Genom mitochondrialny mapowany do zrewidowanej sekwencji referencyjnej Cambridge (rCRS) mitochondrialnego DNA człowieka (NC_012920)

SNV: warianty pojedynczego nukleotydu; **InDel:** małe insercje/delecje; **SV:** warianty strukturalne; **CNV:** warianty liczby kopii; **UPD:** disomia jednorodzicielska; **mtDNA:** mitochondrialne DNA

* Warianty o niskiej jakości i/lub niejasnej zygotyczności są potwierdzane metodami ortogonalnymi: SNV i InDel – sekwencjonowaniem metodą Sangera; CNV – metodą MLPA, ilościowej PCR (qPCR) lub mikromacierzy chromosomowej (CMA). Wewnętrzne badanie potwierdzające metodą ortogonalną jest również gwarantowane, gdy jest to konieczne, dla raportowanych wariantów związanych z chorobami ekspansji powtórzeń, UPD, CNV *SMN1* / *SMN2* oraz zdarzeń konwersji między *GBA1* a *GBAP1* – odpowiednio metodą analizy długości fragmentów (FLA), CMA, MLPA i qPCR

** Badanie przesiewowe w kierunku UPD wykonuje się z użyciem własnego algorytmu błędów dziedziczenia mendlowskiego (MIE) do wykrywania regionów homozygotyczności (ROH) w dobrze poznanych, istotnych klinicznie regionach chromosomowych. Badanie przesiewowe w kierunku ekspansji powtórzeń wykonuje się narzędziem ExpansionHunter.

*** Badanie przesiewowe w kierunku SMA wykonuje się algorytmem SMN Caller w celu wykrycia CNV *SMN1* / *SMN2*. Badanie przesiewowe *GBA1* wykonuje się algorytmem Gauchian w celu wykrycia zdarzeń rekombinacji w regionie obejmującym eksony 9–11 (NM_000157.3), wykazującym najwyższą homologię z *GBAP1*

Badania dopasowane do potrzeb i dożywotnie wsparcie diagnostyczne

Oferujemy elastyczne opcje badań i usługi dodatkowe dostosowane do potrzeb pacjenta, a także wsparcie diagnostyczne na całe życie w ramach bezpłatnego programu aktywnej reklasyfikacji wariantów.

Opcje i usługi dodatkowe

Schemat badania*		• Solo, Duo, Trio i PLUS • Analiza genomu mitochondrialnego wykonywana jest wyłącznie dla probanta i próbek matki
Rozwiązania diagnostyczne	**CentoGenome**	• WGS w postnatalnej diagnostyce chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych • TAT: ≤ 20 dni roboczych
	CentoGenome MOx**	• Multiomiczne badanie łączące WGS z badaniami biochemicznymi i/lub RNA-seq (warianty splicingowe) • CentoGenome MOx 1.0 i 2.0 w diagnostyce postnatalnej chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych • CentoGenome MOx 1.0 TAT: ≤ 20 dni roboczych • CentoGenome MOx 2.0 TAT: ≤ 35 dni roboczych
	CentoGenome Prenatal***	• WGS w diagnostyce prenatalnej (trwająca ciąża) w przypadku nieprawidłowości strukturalnych płodu wykrytych w badaniu USG lub gdy rozpoznania nie można ustalić rutynowymi metodami prenatalnymi • Przyspieszone i priorytetowe badanie; hodowla komórkowa i analiza kontaminacji komórkami matki (MCC) • TAT: ≤ 15 dni roboczych
	CentoGenome POC***	• WGS w diagnostyce materiału z poronienia (utrata ciąży) w przypadku wewnątrzmacicznego obumarcia płodu lub urodzenia martwego dziecka – w celu lepszego poznania przyczyny utraty ciąży i ryzyka nawrotu – lub gdy rozpoznania nie można ustalić rutynowymi metodami • Obejmuje hodowlę komórkową i analizę MCC • TAT: ≤ 20 dni roboczych
	CentoGenome Variants	• Dostępne surowe i przetworzone dane WGS (pliki w formatach FASTQ, BAM i VCF wraz z przefiltrowanymi plikami wariantów z adnotacjami w formacie XLS) do dalszych badań naukowych • Bezpłatnie do pobrania przez platformę CentoPortal przez 30 dni • TAT: ≤ 20 dni roboczych
Opcje dodatkowe	**Przetwarzanie FAST**	• ≤ 15 dni roboczych (nie dotyczy CentoGenome MOx 2.0)
	Bezpłatne surowe dane	• Dla wszystkich badań z raportem medycznym dostępne są surowe i przetworzone dane (pliki w formatach FASTQ, BAM i VCF wraz z przefiltrowanym plikiem wariantów z adnotacjami w formacie XLS) • Dane te można bezpłatnie pobrać przez platformę CentoPortal przez 30 dni
Wsparcie diagnostyczne przez całe życie****		• Reklasyfikacja wariantów z własnej inicjatywy; raport z reklasyfikacji bez dodatkowych kosztów • Ponowna ocena przypadku przy wynikach niejednoznacznych/negatywnych (np. nowe informacje kliniczne, w odstępach rocznych) w przystępnej cenie

TAT: czas realizacji

* **Solo:** badany jest wyłącznie chory probant; **Duo:** badany jest probant i chory lub zdrowy członek rodziny; **Trio:** badany jest probant i dwóch członków rodziny, chorych lub zdrowych; **PLUS:** badany jest dodatkowy członek rodziny poza Trio

** Więcej informacji o naszych rozwiązaniach multiomicznych: centogene.com/diagnostics/multiomic-solutions

*** Analiza genomu mitochondrialnego oparta na WGS oraz badanie przesiewowe w kierunku UPD, ekspansji powtórzeń, CNV *SMN1* / *SMN2* i konwersji genu *GBA1* nie są oferowane ze względu na ograniczenia techniczne

**** Ponowna ocena przypadku jest dostępna wyłącznie dla zleceń z oryginalnymi danymi sekwencjonowania od sierpnia 2020 r.

Raportowanie medyczne najwyższej klasy i zaawansowane wnioski

Zespół wysoko wykwalifikowanych ekspertów medycznych interpretuje dane i weryfikuje każdy raport medyczny. W razie potrzeby bezpłatnie wykonujemy wewnętrzne badania potwierdzające metodami ortogonalnymi, a bazę CENTOGENE Biodatabank wykorzystujemy do potwierdzania wyników i weryfikacji patogenności wariantów.

Raporty medyczne i dodatkowa wiedza ekspercka

Wyniki główne	• Wyniki diagnostyczne związane z fenotypem pacjenta • Opcjonalne wyniki badawcze* związane z fenotypem pacjenta, dostarczające informacji o potencjalnych rozpoznaniach
Potencjalnie istotne wyniki	• Wyniki niezwiązane wprost z fenotypem, potencjalnie istotne klinicznie i pomocne w uzupełnieniu luk diagnostycznych • Lista wariantów u probanta związanych z chorobami bez wyraźnego pokrywania się z opisanym fenotypem i/lub wariantów o zygotyczności niezgodnej z oczekiwanym sposobem dziedziczenia
Wyniki wtórne*	• Opcjonalne wyniki niezwiązane z fenotypem pacjenta • Warianty, wobec których możliwe jest podjęcie działań medycznych, zgodnie z wytycznymi American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), dostępne dla wszystkich badanych osób
Wyniki dotyczące nosicielstwa*	• Opcjonalne wyniki dotyczące nosicielstwa, niezwiązane z fenotypem pacjenta, ale potencjalnie istotne klinicznie dla planowania rodziny, są przekazywane na życzenie zarówno dla probantów, jak i pozostałych badanych osób, z wyjątkiem płodów w trwającej ciąży • Raportowana jest lista wariantów sklasyfikowanych w bazie CENTOGENE Biodatabank jako patogenne lub prawdopodobnie patogenne w wybranych genach ciężkich, recesywnych chorób mendlowskich o wczesnym początku
Dodatkowe potwierdzenie rozpoznania i wnioski	• Wewnętrzne badanie potwierdzające metodą ortogonalną dla raportowanych wariantów, jeśli jest to konieczne • Dodatkowe informacje z bazy CENTOGENE Biodatabank służą do potwierdzenia wyników i dostarczają dowodów na patogenność wykrytych wariantów

* Uwaga: w przypadku badania probantów w: 1) diagnostyce prenatalnej (trwająca ciąża) – wyniki badawcze, wtórne i dotyczące nosicielstwa nie są raportowane; 2) diagnostyce materiału z poronienia (utrata ciąży) – wyniki wtórne nie są raportowane.

Piśmiennictwo
1 Dane własne CENTOGENE
2 Bertoli-Avella et al. 2020, PMID: 32860008
3 Cheema et al. 2020, PMID: 33083013

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

CAP ACCREDITED
COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

ISO 15189
CAP ACCREDITED
COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

LABEL-470 V1.0 Listopad2026