CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE



Sekwencjonowanie całego eksomu

CentoXome®

Zamieniamy lata w dni

CentoXome®
Sekwencjonowanie całego eksomu

Znanych jest ponad 7000 chorób rzadkich, a około 80% z nich ma podłoże genetyczne, dlatego diagnostyka pacjentów z chorobami rzadkimi bywa trudna – prowadzi do długotrwałej, kosztownej i obciążającej emocjonalnie odysei diagnostycznej.

Sekwencjonowanie całego eksomu (WES) to narzędzie diagnostyki genetycznej, które pozwala Państwu postawić rozpoznanie szybciej i z dużą pewnością. Udoskonalone badanie WES firmy CENTOGENE – CentoXome® zapewnia wysoce jednorodne pokrycie całego eksomu i genomu mitochondrialnego oraz niemal kompleksowe pokrycie wszystkich znanych regionów powodujących choroby w całym genomie w jednym badaniu. Ulepszony schemat badania uwzględnia wiedzę naukową i unikalne informacje z bazy CENTOGENE Biodatabank – największego na świecie repozytorium danych z praktyki klinicznej dotyczących chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych – w połączeniu z dożywotnim wsparciem lidera i zaufanego partnera w diagnostyce. Dzięki badaniu CentoXome pomagamy Państwu dać pacjentom odpowiedzi, których potrzebują dziś, dla lepszego jutra.

Przewaga CENTOGENE



Od pytań do odpowiedzi

Zaawansowana technologia ekspertów w badaniach multiomicznych chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych, wyjątkowe pokrycie kliniczne i niezrównana moc diagnostyczna w jednym badaniu



Nasza wiedza – Państwa przewaga

Najwyższej klasy informacje dzięki potokowi bioinformatycznemu CENTOGENE z oznaczeniem CE-IVD i bazie CENTOGENE Biodatabank



Nasze zaangażowanie – Państwa pewność

Dożywotnie wsparcie zespołu, który dąży do poprawy życia pacjentów z chorobami rzadkimi

Wyjątkowe pokrycie kliniczne i moc diagnostyczna

Schemat badania CentoXome i towarzysząca mu usługa – opracowane przez światowego lidera i zaufanego partnera w diagnostyce chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych – zapewniają optymalną jakość i wydajność, wyjątkowe pokrycie kliniczne i niezrównaną moc diagnostyczną w jednym badaniu. Połączenie wiedzy z bazy CENTOGENE Biodatabank dla chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych z zaawansowaną technologią omiczną daje rozwiązanie o wyższym odsetku rozpoznań w porównaniu ze standardowym WES.[1–10]

Kluczowe cechy i parametry

Szerokie i jednorodne pokrycie eksomu i genomu mitochondrialnego	• Wysoce jednorodne pokrycie całego eksomu (~ 20 000 genów), granic ekson–intron +/- 10 bp oraz całego genomu mitochondrialnego (37 genów) • ≥ 98% regionów docelowych z pokryciem ≥ 20×
Wzmocnione pokrycie regionów istotnych klinicznie	• Wzmocnione pokrycie genów związanych z chorobami (OMIM®, HGMD®, CENTOGENE Biodatabank), ≥99% regionów docelowych z pokryciem ≥ 20× • Pokrycie znanych istotnych klinicznie wariantów w regionach kodujących i niekodujących (HGMD®, ClinVar, CENTOGENE Biodatabank dla chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych)
Zaawansowane i czułe wykrywanie wariantów	• Wykrywanie SNV, InDel, SV, w tym CNV – od zmian na poziomie eksonów po zmiany cytogenomowe – oraz mtDNA z heteroplazmią ≥ 15% • Czułość: - SNV i InDel (≤ 50 bp) >99,6% - 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
Szczegóły techniczne	• Wzbogacanie eksomu z użyciem odczynników zaprojektowanych na bazie Twist® Human Core Exome; 18 – 20 GB danych sekwencyjnych na pacjenta • 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; **CNV:** warianty liczby kopii; **UPD:** disomia jednorodzicielska; **mtDNA:** mitochondrialne DNA

* Czułość oprogramowania do wykrywania CNV > 95%; może być jednak niższa w regionach powtarzalnych i homologicznych, np. pseudogenach, oraz dla zmian obejmujących dwa eksony lub mniej.

** Warianty o niskiej jakości i/lub niejasnej zygotyczności są potwierdzane metodami ortogonalnymi: SNV i InDel – sekwencjonowaniem metodą Sangera; CNV – metodą MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification), ilościowej PCR (qPCR) lub mikromacierzy chromosomowej (CMA)

*** 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. W razie potrzeby gwarantowane wewnętrzne badanie potwierdzające metodą CMA.

Badania dopasowane do potrzeb i dożywotnie wsparcie diagnostyczne

Oferujemy elastyczne opcje badań i usługi dodatkowe, aby dopasować analizę CentoXome do potrzeb pacjenta, np. WES w trwającej ciąży z nieprawidłowościami płodu w diagnostyce prenatalnej (CentoXome Prenatal) oraz nasze multiomiczne rozwiązania WES (CentoXome MOx 1.0 i 2.0), integrujące różne zbiory danych w celu uzyskania możliwie najpełniejszego obrazu klinicznego. Dbając o poprawę życia pacjentów, łączymy badania CentoXome z dożywotnim wsparciem diagnostycznym w ramach bezpłatnego programu reklasyfikacji wariantów oraz przystępnej cenowo ponownej oceny przypadku.

Opcje i usługi dodatkowe

Schemat badania*		• Solo, Duo, Trio i PLUS • Analiza genomu mitochondrialnego wykonywana jest wyłącznie dla probanta i próbek matki
Rozwiązania diagnostyczne	**CentoXome**	• WES w postnatalnej diagnostyce chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych • TAT: ≤30 dni roboczych
	CentoXome MOx**	• Multiomiczne badanie łączące WES z badaniami biochemicznymi i/lub RNA-seq (warianty splicingowe) • CentoXome MOx 1.0 i 2.0 w diagnostyce postnatalnej chorób rzadkich i neurodegeneracyjnych • CentoXome MOx 1.0 TAT: ≤30 dni roboczych • CentoXome MOx 2.0 TAT: ≤35 dni roboczych
	CentoXome Prenatal***	• WES 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
	CentoXome POC***	• WES 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: ≤30 dni roboczych
	CentoXome Variants	• Dostępne surowe i przetworzone dane WES (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 CentoXome MOx 2.0)
	Bezpłatne surowe dane	• W przypadku wszystkich rozwiązań diagnostycznych z raportem medycznym opcjonalnie dostępne są surowe i przetworzone dane. Obejmują one pliki w formatach FASTQ, BAM i VCF oraz przefiltrowany plik 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 WES oraz badanie przesiewowe w kierunku UPD nie są oferowane ze względu na ograniczenia techniczne.

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

Najwyższej klasy raporty medyczne i dodatkowe informacje

Wybierając nasze usługi WES, pacjenci, lekarze i partnerzy mogą mieć pewność, że otrzymają wysokiej jakości sekwencjonowanie połączone z zaawansowaną analizą i interpretacją danych. Łącząc szczegółowe dane fenotypowe i genotypowe w potoku bioinformatycznym z oznaczeniem CE-IVD, CENTOGENE precyzyjnie identyfikuje warianty powodujące choroby, zapewniając raportowanie kliniczne najwyższej klasy. Zespół wysoko wykwalifikowanych genetyków klinicznych i naukowców interpretuje dane i weryfikuje każdy raport medyczny.

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 następujących sytuacjach: 1) diagnostyka prenatalna (trwająca ciąża) – wyniki badawcze, wtórne i dotyczące nosicielstwa nie są raportowane; 2) diagnostyka materiału z poronienia (utrata ciąży) – wyniki wtórne nie są raportowane.

Piśmiennictwo

1 Cheema et al. 2020, PMID: 33083013
2 Clark et al. 2018, PMID: 30002876
3 Dane własne CENTOGENE
4 Gross et al. 2018, PMID: 30293986
5 Posey et al. 2019, PMID: 31234920
6 Schon et al. 2020, PMID: 32674947
7 Scuffins et al. 2021, PMID: 33495530
8 Stark et al. 2016, PMID: 26938784
9 Trujillano et al. 2017, PMID: 27848944
10 Wagner et al. 2019, PMID: 31059585

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-471 V1.0 Listopad2026