



# GENÉTICA CLÍNICA

## CGC Genetics

Experience the power  
of clinical genetic testing

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

Información para profesionales de la salud



# POR QUÉ ELEGIR CGC GENETICS

## EXPERIENCIA

Desde 1992, CGC Genetics es un laboratorio de referencia en genética diagnóstica.

## SOLUCIONES GLOBALES EN GENÉTICA

Más de 3.800 pruebas genéticas disponibles para todas las especialidades médicas, todas ellas utilizando las tecnologías más avanzadas disponibles.

## INTEGRACIÓN CLÍNICA

El Departamento Clínico está integrado por 7 Médicos Genetistas y más de 80 genetistas altamente cualificados, todos ellos trabajando en equipo con el fin de ofrecer un servicio de excelencia en el diagnóstico genético. Este trabajo en equipo permite que los resultados sean analizados e interpretados con una integración clínica muy marcada.

## INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO

La gran inversión hecha en investigación y desarrollo de nuevos tests, algunos de ellos exclusivos, posiciona a CGC Genetics como centro de referencia en el diagnóstico genético.

## REFERENCIA INTERNACIONAL

CGC Genetics es un laboratorio líder en Genética Médica en Europa, recibiendo muestras procedentes de todo el mundo, incluyendo hospitales, públicos y privados, clínicas médicas, aseguradoras médicas, universidades y centros de investigación.

## GARANTÍA DE CALIDAD

La estricta política de calidad adoptada por CGC Genetics ha permitido la implementación de la ISO 9001:2008 y la obtención de la prestigiosa licencia CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments).

## ATENCIÓN AL CLIENTE

Nuestro equipo de atención al cliente ofrece una asistencia personalizada, asesorando y apoyando a los especialistas en todas las cuestiones que surgen en cada una de las etapas de todos los procesos, desde la decisión clínica para la elección del tipo de prueba genética hasta la interpretación de los resultados.

A background image featuring several glass test tubes with blue liquid inside, hanging vertically. Below them, a grid of petri dishes containing a yellowish substance is visible, though slightly out of focus. A semi-transparent teal rectangle is positioned in the upper left, containing the text.

**NUESTRA  
EXPERIENCIA**

## NEXT GENERATION SEQUENCING – NGS

Next Generation Sequencing (NGS) es la tecnología existente más avanzada utilizada en secuenciación. Se pueden analizar en un sólo test un gen, varios genes (panel) o el exoma entero, requiriendo unos plazos más cortos y disminuyendo costes.

Sin embargo, es importante tener presente que no todas las opciones disponibles en el mercado ofrecen la misma cobertura y, por tanto, la misma capacidad diagnóstica. Para comprender la capacidad de diagnóstico actual es esencial tener presentes los conceptos de cobertura y profundidad de cobertura.

- La cobertura representa el porcentaje de regiones diana que son analizadas. Una cobertura de 100% significa que seremos capaces de detectar una mutación en cualquiera de estas regiones diana del gen. Si la cobertura fuera inferior a 100%, habrá regiones que no serán analizadas.
- La profundidad de cobertura representa el número de veces que una región diana es secuenciada o leída. La NGS se realiza mediante un sistema de lectura múltiple, es decir, cada región es secuenciada y leída muchas veces. Para poder detectar una mutación en heterocigosis es necesario una profundidad mínima de 20x. Por debajo de este número de lecturas, hay mutaciones que pueden ser no detectadas. Cuanto mayor sea la profundidad de cobertura, mayor será la capacidad de detección.

Así, la situación ideal es tener una profundidad de cobertura mínima de 20x con una cobertura de 100% de las secuencias codificantes (exones) de los genes y de las regiones flanqueantes que regulan el *splicing*, y con una cobertura media superior a 100x.



## PANELES NGS

CGC Genetics dispone de paneles NGS dirigidos a todas las especialidades médicas. Los paneles NGS se encuentran en constante actualización pudiendo variar, incluyendo más o menos genes según criterios clínicos.

Los paneles NGS disponibles en CGC Genetics son diseñados por nuestro equipo, con una profundidad de cobertura media de 100x y con una cobertura de las regiones codificantes de todos los genes de 100%, lo que le confiere una elevada capacidad de diagnóstico.

Consulte el listado más actualizado de los paneles NGS disponible en [www.cgcggenetics.com](http://www.cgcggenetics.com)

## SECUENCIACIÓN DEL EXOMA

CGC Genetics ofrece la Secuenciación del Exoma, consiguiendo la máxima resolución disponible en el mercado con la interpretación e integración clínica de nuestro equipo de Genética Médica.

El genoma humano está compuesto por más de 20.000 genes, de los cuales sólo aproximadamente 5.000 genes están implicados en patologías clínicas conocidas.

El Exoma es el conjunto de todos los exones, equivalente a 1-2% del genoma humano. La Secuenciación del Exoma es una estrategia muy eficiente para analizar la mayoría de los exones del genoma, detectando mutaciones potencialmente asociadas a ciertas patologías o fenotipos. Con esta estrategia de diagnóstico, los pacientes se pueden estudiar con un coste y tiempo de respuesta significativamente reducidos, si lo comparamos con la secuenciación de genes individuales o paneles de genes.

CGC Genetics dispone de diferentes soluciones para la Secuenciación del Exoma, con el fin de encuadrar mejor con las necesidades individuales de los pacientes:

- **Whole Exome Sequencing**, que analiza el exoma por completo con la secuenciación de cerca de 20.000 genes;
- **Disease Exome by CGC Genetics**, que analiza 5.000 genes clínicamente relevantes.



## WHOLE EXOME SEQUENCING – WES

La secuenciación del exoma completo, o Whole Exome Sequencing (WES), implica la secuenciación o “lectura” de todas las regiones genómicas codificantes, es decir, los exones.

El objetivo del WES es la obtención de la mayor cantidad posible de información genética sobre un paciente, utilizando la tecnología más avanzada disponible en la actualidad.

Las variantes genéticas son rastreadas a lo largo de los 20.000 genes que componen el exoma. Sin embargo, las variantes establecidas como causantes de patología con etiología genética son conocidas en tan solo 5.000 de estos genes.

Para superar esta limitación, CGC Genetics recomienda [WES TRIO](#), es decir, la realización del WES en el paciente y en sus progenitores. Así, ambos progenitores sirven como referencia para filtrar variantes benignas, convirtiendo al WES en un método de diagnóstico eficaz en la detección de enfermedades mendelianas recesivas y de variantes *de novo*.

Las variantes detectadas *de novo* pueden estar localizadas en genes relacionados con patologías clínicas definidas o en genes cuya asociación a patología todavía no haya sido descrita.

### Ventajas del WES:

- Máxima capacidad de diagnóstico disponible en la actualidad
- Explicación del fenotipo clínico a través de la identificación de nuevos genes con implicación clínica
- Detección de nuevas variantes todavía no descritas
- Confirmación de las posibles variantes a través de Secuenciación Sanger

WES ofrece una profundidad de cobertura media de 100x, con una cobertura de las regiones codificantes > 90%.



## DISEASE EXOME by CGC Genetics

Disease Exome by CGC Genetics es de los mayores paneles de secuenciación disponibles que incluye aproximadamente 5.000 genes clínicamente relevantes.

El panel Disease Exome se dirige a las regiones codificantes (exones) y regiones flanqueantes (sitios de *splicing*) y se basa en las siguientes bases de datos:

1. Human Gene Mutation Database (HGMD) ([www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php](http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php))
2. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) ([www.omim.org](http://www.omim.org))
3. GeneTests ([www.genetests.org](http://www.genetests.org))

### Ventajas de DISEASE EXOME:

- Dirigido a los genes clínicamente relevantes
- Elevada capacidad de diagnóstico
- Confirmación de las posibles variantes a través de Secuenciación Sanger
- Interpretación clínicamente integrada
- Resolución de casos complejos de diagnóstico
- Coste reducido en comparación con la secuenciación del exoma completo (WES)
- Sólo se necesita muestra del paciente (no es necesaria muestra de los progenitores)

Disease Exome by CGC Genetics está diseñado para producir una profundidad de cobertura media de 100x y mínima de 20x en más del 95% de las regiones estudiadas. Esto implica un estudio muy completo de las secuencias codificantes analizadas con elevada capacidad de diagnóstico en la gran mayoría de las regiones.

## ESTUDIO DEL ADN MITOCONDRIAL

En la secuenciación del exoma se analiza el ADN nuclear, siendo excluido el ADN mitocondrial. Este último contiene 37 genes implicados en diferentes patologías, denominadas enfermedades mitocondriales.

En CGC Genetics ponemos a su disposición un [panel de enfermedades mitocondriales](#) que incluye la secuenciación completa mediante de NGS de los 37 genes referidos.



## ARRAY CGH

El Array CGH es un análisis cromosómico realizado mediante la técnica de microarray, es decir, es una técnica analítica de alta resolución que permite un estudio detallado de todo el genoma. El Array CGH se está utilizando en la práctica clínica desde 2007. A pesar de ello, no se estableció hasta 2009 como criterio clínico y científico consensuado, la utilización de este análisis como primer abordaje en el estudio del retraso del desarrollo psicomotor, autismo o síndromes polimalformativos, cuando no existe una clínica clara de un síndrome genético específico.

La mayoría de las soluciones ofrecidas por CGC Genetics incluyen una resolución analítica muy elevada además de una interpretación clínica de los resultados realizada por nuestros médicos genetistas.

Esta combinación de recursos permite que se cumplan los más altos *standards* europeos de calidad en el campo de la Genética Médica.

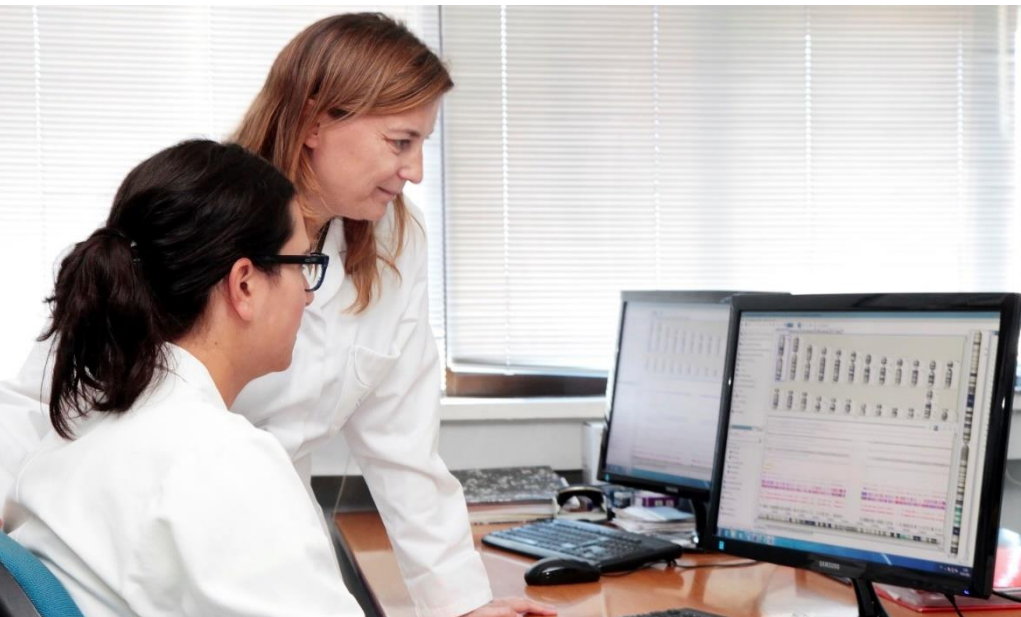
CGC Genetics dispone de dos resoluciones, ofreciendo a mayor resolución, mayor capacidad diagnóstica:

- **Array CGH Cytoscan® 750K (Resolución Elevada)**

- 550.000 oligonucleótidos para la detección de deleciones y duplicaciones de ADN
- 200.000 SNPs para la detección de pérdida de heterocigosidad (LOH) y la isodisomía uniparental (UPD)

- **Array CGH Cytoscan® HD (Resolución Muy Elevada)**

- 1.950.000 oligonucleótidos para la detección de deleciones y duplicaciones de ADN
- 750.000 SNPs para la detección de pérdida de heterocigosidad (LOH) y isodisomía uniparental (UPD)



El Array CGH disponible en CGC Genetics utiliza la plataforma Affymetrix, una plataforma mixta que permite detectar, además de pérdidas y ganancias de ADN, las LOH, importantes en el diagnóstico de enfermedades recesivas y las disomías uniparentales.

La plataforma Affymetrix, utilizada en CGC Genetics, es la única validada por la FDA para uso en el diagnóstico del retraso psicomotor, autismo y síndromes polimalformativos.

## CITOGENÉTICA

En las últimas décadas, la citogenética ha experimentado un gran avance en la capacidad de detección alteraciones cromosómicas y su asociación con enfermedades genéticas constitucionales y adquiridas.

La citogenética convencional, incluyendo el cariotipado, se complementó con la hibridación in situ fluorescente (FISH) y con la hibridación genómica comparativa (CGH), incrementando la aplicabilidad y la capacidad del análisis citogenético. Claramente, el campo de la citogenética se ha convertido en una herramienta fundamental en el estudio y diagnóstico de las enfermedades genéticas.

CGC Genetics ofrece una amplia variedad de tests citogenéticos, utilizando las tecnologías más avanzadas, profesionales altamente cualificados y unos resultados interpretados por nuestro equipo de médicos genetistas, lo que les confiere una clara aplicación clínica y médica.

## TEST PRENATAL NO INVASIVO

# TOMORROW

TOMORROW Prenatal Test es un test prenatal de CGC Genetics que se realiza a partir de sangre materna y se basa en una técnica no invasiva para analizar la presencia de las trisomías de los cromosomas 21, 18 y 13 en el ADN fetal, así como identificar el sexo fetal y detectar las aneuploidías de los cromosomas sexuales (monosomía X, XXX, XXY, XYY).

### TOMORROW Prenatal Test detecta:

- Trisomía 21 (Síndrome de Down)
- Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)
- Trisomía 13 (Síndrome de Patau)
- Identificación del sexo fetal
- Aneuploidías de los cromosomas sexuales X e Y: síndrome de Turner (monosomía X), síndrome de Klinefelter (XXY), síndrome Triple X (XXX), síndrome Doble Y (XYY).

## Por qué TOMORROW Prenatal Test es tan importante hoy

### DETECCIÓN PRECOZ

El test se puede realizar a partir de la semana 10 de gestación.

### SENCILLO

Sólo se requiere una simple extracción de sangre sin preparación previa.

### SEGURO

No tiene ningún riesgo de aborto.

### CONFIABLE

Índices muy bajos de falsos positivos y falsos negativos (0,1% y 0,02%, respectivamente)<sup>1</sup>.

### RÁPIDO

Resultados en 6 días (máximo 10).

### EMBARAZO GEMELAR

En los casos gemelares (dos fetos) se pueden detectar las trisomías cromosómicas 21, 18 y 13.

### DONACIÓN DE ÓVULOS

TOMORROW se puede realizar en casos de ovodonación.

ALTO ÍNDICE DE DETECCIÓN

Todas las publicaciones recientes han demostrado la alta especificidad y sensibilidad del test no invasivo tal y como se muestra en la siguiente tabla<sup>1,2</sup>.

	Sensibilidad Observada	Rango de Sensibilidad	Especificidad Observada	Rango de Especificidad
Trisomía 21	99,49%	98,66-99,53%	99,77%	98,92-99,91%
Trisomía 18	97,23%	94,20-98,15%	99,69%	99,51-99,85%
Trisomía 13	97,98%	95,56-98,87%	99,84%	99,77-99,93%
Monosomía X	95,00%	75,10-99,90%	99,00%	97,60-99,7%

<sup>1</sup>Taneja *et al.*, Noninvasive prenatal testing in the general obstetric population: clinical performance and counseling considerations in over 85 000 cases. *Prenatal Diagnosis*. 2016, 36: 1–7. DOI: 10.1002/pd.4766.

<sup>2</sup>Bianchi *et al.*, Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstetrics & Gynecology*. 2012, 119(5): 890–901. DOI: 10.1097/AOG.0b013e31824fb482.

TECNOLOGÍA NGS

TOMORROW utiliza la tecnología Next Generation Sequencing (NGS) para estudiar fragmentos de ADN fetal y materno circulante en sangre.

CGC Genetics eligió la plataforma Illumina por su conocida alta calidad y garantía, características imprescindibles para CGC Genetics. Así, podemos ofrecer a nuestros clientes un servicio de completa confianza.

Para estudiar las aneuploidías fetales más comunes a partir de una muestra de sangre materna, se secuencian mediante NGS los fragmentos de ADN tanto de la unidad feto-placentaria como de la de origen materno. Posteriormente se determinan secuencias específicas de cada cromosoma. A través de un complejo análisis bioinformático, las secuencias se alinean, normalizan y comparan con datos de secuencias procedentes de ADN referencia. En embarazos en los que el feto es portador de una trisomía, se incrementa el número de fragmentos correspondientes al cromosoma afectado.

CONFIRMACIÓN SIN COSTE

En caso de resultado positivo, se recomienda la confirmación mediante una prueba diagnóstica invasiva.

En estos casos, [CGC Genetics ofrece el análisis confirmatorio sin costes](#), en la muestra fetal mediante QF-PCR, con resultados en 24-48h, además del estudio cromosómico (cariotipo), en una muestra fetal.



## CGC GENETICS

### LA GARANTÍA DE LOS ESPECIALISTAS Y LA SEGURIDAD DE ESTAR EN BUENAS MANOS

Fundado en 1992, CGC Genetics es líder en tests de Genética Médica y uno de los principales laboratorios de genética clínica Europeos. CGC Genetics, dispone de sede en Oporto, Lisboa, en EEUU (Newark) y en España (Madrid), recibiendo muestras para tests genéticos de todo el mundo, de hospitales nacionales e internacionales, públicos y privados, así como de clínicas, compañías de seguros y universidades.

Usando las últimas tecnologías y una rigurosa política de calidad, CGC Genetics tiene, además de un departamento clínico con 7 Médicos Especialistas en Genética Médica, más de 80 Genetistas altamente cualificados distribuidos en 6 áreas de laboratorio diferentes: Genómica Clínica, Diagnóstico Molecular, Citogenética, Cribado Prenatal, Forense y Anatomía Patológica, que ofrecen más de 3.400 tests genéticos de cribado y diagnóstico prenatal, hematología, oncología, neurología, oftalmología, cardiología, medicina preventiva, enfermedades genéticas comunes y raras, farmacogenética y ensayos clínicos.

Dispone además de una dilatada experiencia en array CGH, paneles NGS, Disease Exome y Whole Exome Sequencing, analizando e interpretando con una elevada integración clínica. La gran inversión en la innovación y desarrollo de nuevos y exclusivos tests, colocan a CGC Genetics como centro de referencia internacional (con más de 3.000 entradas en diferentes directorios de tests genéticos), siendo prestador exclusivo de diagnóstico para algunas patologías.

Para más información, por favor contáctenos:

España: [clientes@cgcgenetics.com](mailto:clientes@cgcgenetics.com)

Internacional: [customercare@cgcgenetics.com](mailto:customercare@cgcgenetics.com)

Consulte el catálogo actualizado de tests en: [www.cgcgenetics.com](http://www.cgcgenetics.com)



## ESPAÑA

[clientes@cgcggenetics.com](mailto:clientes@cgcggenetics.com) | +34 914 261 144

## INTERNACIONAL

[customercare@cgcggenetics.com](mailto:customercare@cgcggenetics.com)

## PORTUGAL

[dcc@cgcggenetics.com](mailto:dcc@cgcggenetics.com) | +351 223 389 900

## EE.UU

[info@cgcggenetics.com](mailto:info@cgcggenetics.com)

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

