

Secuenciación Masiva (NGS)

Información para profesionales de salud



SECUENCIACIÓN MASIVA - NGS

La secuenciación masiva (NGS) es la tecnología de análisis más avanzada de secuenciación. Permite en un sólo test analizar un gen, varios genes (paneles) o el exoma completo en un tiempo y coste reducidos.

APLICACIONES DE NGS

PANELES DE GENES PARA TODAS LAS ÁREAS MÉDICAS

Los paneles NGS de CGC Genetics consisten en la secuenciación simultánea de múltiples genes asociados con una enfermedad o fenotipo particular.

Ofrecemos más de 200 paneles para todas las especialidades médicas. Todos los paneles NGS disponibles en CGC Genetics son diseñados por nuestro equipo y actualizados regularmente para incluir genes adicionales, dando lugar a una elevada tasa de diagnóstico.

La lista completa y versiones actualizadas de nuestros paneles está disponible en www.cgcgenetics.com.



DISEASE EXOME BY CGC GENETICS (Exoma clínico)

El genoma humano contiene 20.000 genes, de los cuales sólo una fracción se sabe que están relacionados con una enfermedad o fenotipo clínico. El Disease Exome es el panel de secuenciación más completo disponible en la actualidad, incluyendo >6000 genes clínicamente relevantes. Esta herramienta de diagnóstico está disponible para médicos, con aplicación en pacientes con un fenotipo incierto, inespecífico o complejo.

El Disease Exome tiene una profundidad media de cobertura de >100X con >95% de las regiones diana cubiertas.

SECUENCIACIÓN COMPLETA DEL EXOMA – WES

La secuenciación completa del exoma (WES) implica la secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes, es decir, los exones. El objetivo de la secuenciación WES es buscar variantes genéticas a lo largo de los 20.000 genes que constituyen el genoma. Las variantes pueden ser detectadas bien en genes relacionados con la historia clínica del paciente o bien en genes cuya relación con la enfermedad no haya sido aún descrita.

Para un análisis y clasificación de variantes más eficiente, CGC Genetics recomienda WES Trio, es decir, realizar WES en el paciente y en sus progenitores.

De este modo, los progenitores pueden utilizarse como referencia para descartar variantes benignas, o establecer el origen de cada variante en relación a ellos, haciendo del WES un método diagnóstico efectivo. La secuenciación del exoma completo tiene una cobertura de profundidad media de 100X, con más de 90% de las regiones codificantes cubiertas.

Indicaciones Clínicas

- Historia clínica y familiar
- Sintomatología

Diagnóstico genético dirigido

- Análisis de un sólo gen
- Paneles de genes

Exome Sequencing

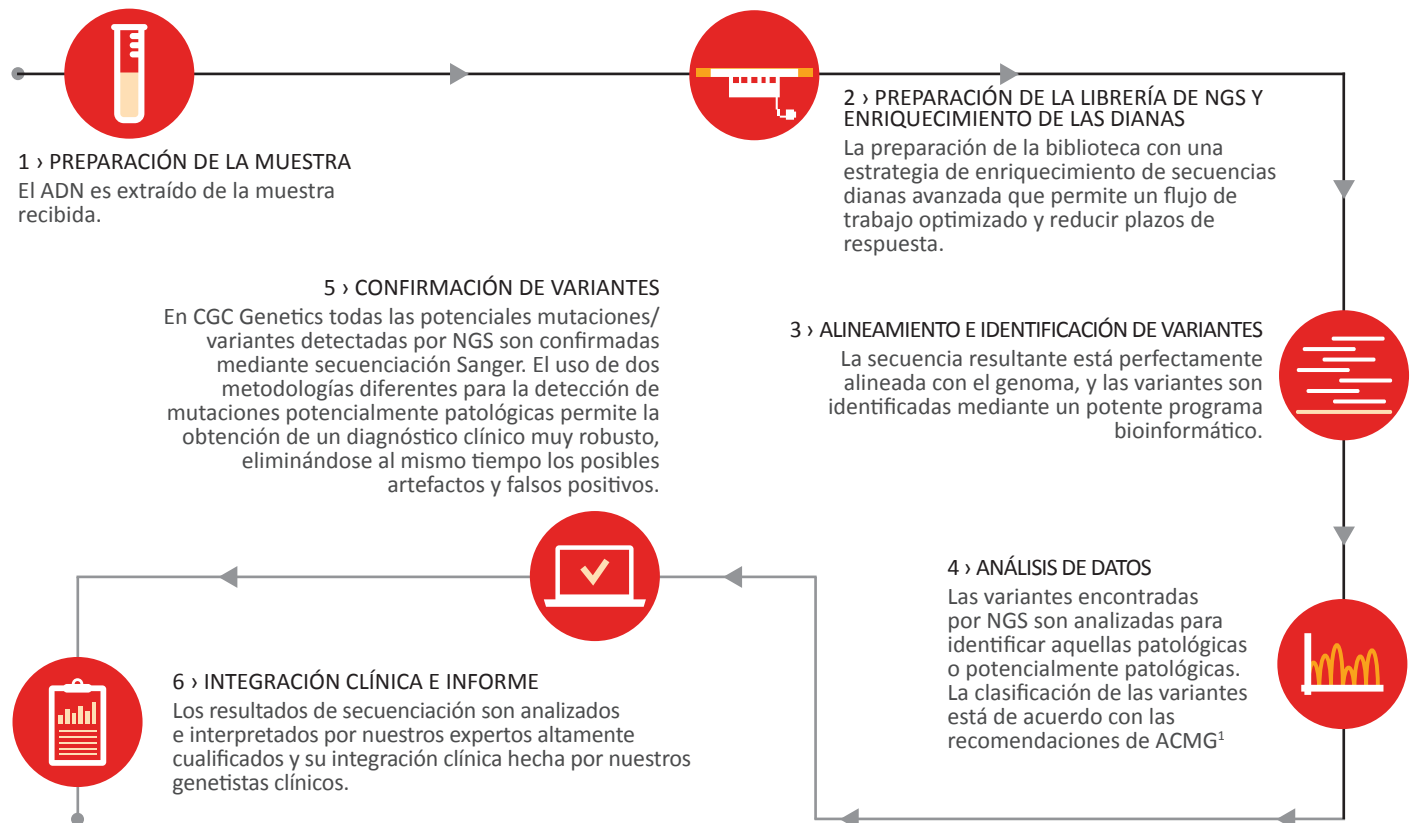
- Disease Exome by CGC Genetics (Exoma Clínico)

ESTUDIO DEL ADN MITOCONDRIAL

En la secuenciación del exoma sólo se analiza el ADN nuclear, excluyendo el ADN mitocondrial. El genoma mitocondrial contiene 37 genes implicados en las diferentes enfermedades mitocondriales.

CGC Genetics ofrece un panel para la detección de las enfermedades mitocondriales, que incluye el análisis de la secuenciación completa de todo el genoma mitocondrial.

DESCRIPCIÓN TÉCNICA



¹ Richards S et al., Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genetics in Medicine. 2015, 17(5):405-24. DOI: 10.1038/gim.2015.30.

PORTUGAL

Rua Sá da Bandeira, 706 - 1º
4000-432 Porto | Portugal
dcc@cgcggenetics.com
+351 223 389 900

INTERNATIONAL

customercare@cgcggenetics.com

www.cgcggenetics.com

SPAIN

clientes@cgcggenetics.com
+34 914 261 144

USA

info@cgcggenetics.com

