

# Secuenciación del Exoma

Información para profesionales de salud

## SECUENCIACIÓN DEL EXOMA

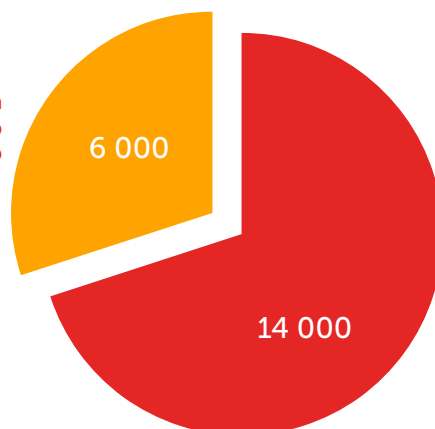
### UNA PODEROSA HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA UNA SOLUCIÓN INNOVADORA PARA RESOLVER DILEMAS MÉDICOS

La secuenciación del exoma de CGC Genetics combina la máxima resolución diagnóstica disponible con la interpretación e integración clínica de nuestro equipo de especialistas médicos.

Con la Secuenciación del Exoma, los pacientes se pueden estudiar en un plazo de tiempo y coste significativamente reducidos, en comparación con la estrategia diagnóstica secuencial de un sólo gen o de paneles de genes.

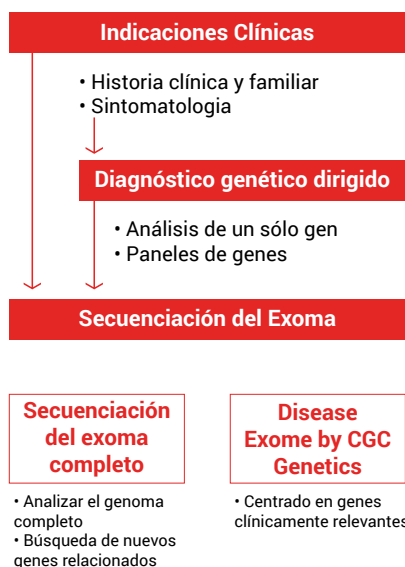
CGC Genetics dispone de dos opciones para secuenciación del exoma con el fin de encuadrar mejor las necesidades individuales de los pacientes:

Relacionado con  
enfermedad o  
fenotipo clínico



El exoma humano completo comprende más de 20.000 genes

- **Secuenciación del exoma completo**, analiza todo el exoma mediante la secuenciación de cerca de 20.000 genes;
- **Disease Exome by CGC Genetics (Exoma Clínico)**, analiza >6.000 genes clínicamente relevantes.



## INDICACIONES CLÍNICAS PARA LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA:

- Enfermedad genética sin diagnosticar mediante pruebas genéticas previas;
- Fenotipo clínico que puede coincidir con varias enfermedades genéticas;
- Fenotipo clínico que no corresponde con ninguna enfermedad genética conocida;
- Fenotipo clínico incierto o complejo y/o que puede implicar múltiples genes;
- Sospecha de una enfermedad genética para la cual no hay disponible una prueba genética.

## SECUENCIACIÓN DEL EXOMA COMPLETO - WES

La secuenciación del exoma completo (WES) implica la secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes, es decir, los exones. El objetivo de la secuenciación del exoma completo (WES) es obtener la máxima información genética posible de un paciente, buscando las variantes genéticas a lo largo de los 20.000 genes que constituyen el exoma.

Una vez que los resultados de los datos genéticos muestran millones de variantes genéticas a analizar, CGC Genetics recomienda realizar WES en el paciente y en los progenitores. De este modo, los progenitores pueden servir como referencia para descartar variantes benignas, o establecer el origen de cada variante en relación a ellos, haciendo del WES un método diagnóstico efectivo detectando, por ejemplo, enfermedades recesivas mendelianas o variantes de novo.

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 ha sido aún descrita.

La **Secuenciación del Exoma Completo** proporciona una cobertura de profundidad media de 100x. Esto permite el estudio detallado de las secuencias codificantes analizadas con máximo rendimiento diagnóstico en la mayoría de las regiones.

### VENTAJAS DEL WES:

- Máximo rendimiento diagnóstico actualmente disponible;
- Ampliación del fenotipo clínico a través de la identificación de nuevos genes con significado clínico;
  - Detección de nuevas variantes o genes asociados a la patología aún no descritos;
  - Confirmación de posibles variantes mediante secuenciación de Sanger;
    - Resolver casos diagnósticos complejos;
  - Informe con interpretación e integración clínica.

## DISEASE EXOME by CGC Genetics (Exoma Clínico)

DISEASE EXOME by CGC Genetics es el mayor panel de secuenciación disponible, que incluye >6.000 genes clínicamente relevantes. DISEASE EXOME se centra en las regiones codificantes (exones) y en las regiones flanqueantes (sitios de splicing) y tiene como referencia 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))

**Disease Exome by CGC Genetics** está diseñado para proporcionar una cobertura de profundidad media de 100x y un mínimo 20x en más del 95% de las regiones diana.

### VENTAJAS DEL DISEASE EXOME:

- Dianas en genes clínicamente relevantes;
  - Alto rendimiento diagnóstico;
- Confirmación de posibles variantes mediante secuenciación de Sanger;
  - Informe con interpretación e integración clínica;
- Útil en situaciones donde sólo está disponible la muestra del paciente.

## 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 varias enfermedades mitocondriales.

CGC Genetics ofrece un panel para la detección de las enfermedades mitocondriales, que incluye el análisis de la secuenciación completa mediante secuenciación de nueva generación (NGS) de todo el genoma mitocondrial.

## METODOLOGÍA

### Secuenciación de nueva generación – 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 con un tiempo y coste reducidos.

Esta tecnología supone un avance en el rendimiento del diagnóstico genético, reduciendo el plazo de respuesta y el coste.



## DESCRIPCIÓN TÉCNICA PROCESS



<sup>1</sup> 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.

## FLUJO DE TRABAJO

### 3-PASOS DEL PROCESO:

#### 1. Solicitud clínica

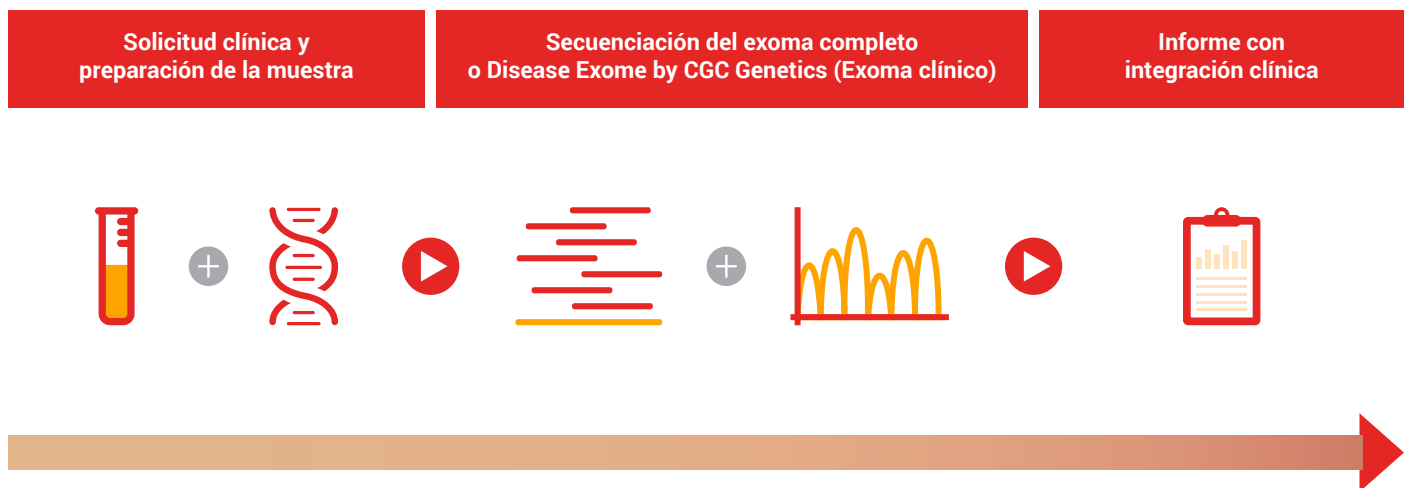
La secuenciación del exoma se puede centrar en un único paciente o en un paciente y sus padres biológicos. La información clínica del paciente es crucial para establecer un diagnóstico adecuado.

#### 2. Secuenciación del exoma y confirmación de variantes

En la secuenciación del exoma se emplea la tecnología de secuenciación de nueva generación (NGS) para llevar a cabo el análisis de secuenciación en un sólo test, ya sea el WES TRIO o DISEASE EXOME. Las variantes potenciales y/o mutaciones causantes de enfermedad se confirman mediante secuenciación de Sanger, el método gold standard del diagnóstico genético.

#### 3. Informe del análisis y integración clínica

Los informes clínicos se apoyan siempre en la información clínica del paciente y son analizados por nuestros genetistas. Los informes están al acceso del médico solicitante a través de nuestro portal online.



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

#### SPAIN

clientes@cgcggenetics.com  
+34 914 261 144

#### USA

info@cgcggenetics.com

