



# EXPERIENCE THE POWER OF CLINICAL GENETIC TESTING

PORTUGAL . EE.UU. . ESPAÑA

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

NOVIEMBRE 2017





# 25 AÑOS DE EXPERIENCIA EN GENÉTICA MÉDICA

CGC Genetics / Centro de Genética Clínica es de los principales laboratorios de genética médica privada en Europa. Con instalaciones en España, Portugal y EE.UU.

### MISIÓN

Durante 25 años nuestra principal misión ha sido proporcionar a la comunidad médica las más avanzadas técnicas de diagnóstico en Genética Médica y una política de calidad altamente exigente.

### LABORATORIO DE REFERENCIA INTERNACIONAL

Más de 3.800 entradas en las bases de datos de enfermedades raras (Orphanet, Genetic Testing Registry (NCBI) y GeneTests), siendo, para algunas enfermedades, el proveedor exclusivo para diagnóstico.

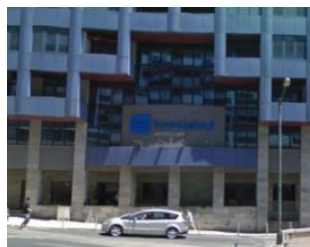




Newark, EE.UU.



Oporto, Portugal  
HEADQUARTERS



Lisbon, Portugal



Madrid, España

A man and a young boy are standing in a lush green field, flying a large, colorful kite. The kite has a rainbow-colored diamond shape and a long yellow tail. The man, wearing a blue t-shirt and plaid shorts, is holding the string, while the boy, wearing a yellow t-shirt and blue shorts, is also reaching up to the string. The sky is bright blue with scattered white clouds.

## CALIDAD Y PREMIOS

Trabajando todos los días para ser  
una referencia internacional

Desde 2015	Programa nacional de evaluación externa de la calidad de los laboratorios (Portugal)
Desde 2014	Cytogenomic External Quality Assessment Service
Desde 2014	Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA) - CERTIFICATION
Desde 2009	RD&I Certification
Desde 2009	State of California – Clinical Laboratory License
Desde 2008	Fetal Medicine Foundation
Desde 2007	Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA) - REGISTRATION
Desde 2006	Cytogenetic European Quality Assessment
Desde 2004	ISO # 9001
Desde 2004	Cystic Fibrosis European Network
Desde 2003	Quality Control for Molecular Diagnosis
Desde 2002	European Molecular Biology Quality Network
Desde 2001	Control de calidad de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal
Desde 1997	Grupo Español y Portuguê- International Society of Forensic Genetics
Desde 1995	United Kingdom National External Quality Assessment Scheme in Clinical Cytogenetics

2016

- **Estatuto PME Excelência 2015 (3º año)** asignado por IAPMEI



2015

- **Estatuto PME Líder Gold (8 años consecutivos)** asignado por IAPMEI

- **Estatuto PME Líder GOLD (7 años consecutivos)** asignado por IAPMEI

2014

- **Premio APLAUSO 2014** asignado por Millennium BCP



- **Estatuto PME Líder GOLD (6 años consecutivos)** asignado por IAPMEI

- **Premio APLAUSO 2014** asignado por Millennium BCP

2013

- **Premio Salud Sostenible** asignado por Jornal de Negócios y Sanofi

- **Estatuto PME Líder 2013** asignado por IAPMEI



2012

- **Estatuto PME Líder 2012** asignado por IAPMEI

- **Premio Hospital del Futuro 2011/2012** 2º lugar en "Biotecnología"

- **Condecoración de Grado de Gran Oficial de la Orden del Mérito Industrial Professora Purificação Tavares** Atribuido por el Presidente de la Republica en el 10 de junio 2012



2011

- **Estatuto PME Líder 2011** asignado por IAPMEI

- **Premio Hospital del Futuro 2010/2011**

- 1er lugar en "Biotecnología"
- 2nd lugar en "Calidad" - Certificación

- **Emerging Innovative Business Award**

- Atribuido pela Portuguese American Chamber of Commerce of New Jersey



2010

- **Mención de Honor en la Expo de Hong Kong Dental Internacional y Simposio - HKIDEAS – Premio**

- Poster "Effects of Rapid Maxillary Expansion in Down Syndrome Children"

- **Estatuto PME Líder 2010** asignado por IAPMEI

- **Premio New North Winner of the Category "North Entrepreneur"**

- Prize Orlando Leitão - Sociedade Portuguesa de Neurologia

- **Premio Hospital del Futuro 2009/2010**

- 3er lugar en "Biotecnología"
- 2nd lugar en "Calidad" - Certificación

- **Emerging Entrepreneur Of The Year**

- **Ernst & Young Entrepreneur Of The Year** - Finalista



ARRAY CGC, A TOOL FOR THE WORLD



A close-up photograph of two medical professionals in white lab coats. The doctor on the left has a black stethoscope, while the doctor on the right has a silver stethoscope. The doctor on the right is holding the hand of a patient, whose hand is visible in the bottom left corner. A teal-colored rectangular box is overlaid on the lower-left portion of the image, containing white text.

NUESTROS CLIENTES

Comprometidos con la Excelencia

- **HOSPITALES**

CGC Genetics ofrece tests genéticos para todas las especialidades médicas, para la sanidad pública y privada, trabajando para grandes centros hospitalarios de gran prestigio en distintos países que exigen un alto nivel de calidad.

- **LABORATORIOS**

CGC Genetics ofrece sus servicios a laboratorios distribuidos por todo el mundo, tanto a laboratorios de análisis clínicos como de genética.

- **ASEGURADORAS MÉDICAS**

CGC Genetics colabora con la mayoría de las aseguradoras médicas de España y Portugal.



## RECEPCIÓN DE MUESTRAS DE MÁS DE 60 PAÍSES



- Excelente servicio de atención al cliente, ayudando a definir las circunstancias clínicas apropiadas para las pruebas genéticas e interpretación de los resultados
- Equipo clínico con 5 Médicos Genetistas
- Todas las metodologías y técnicas genéticas disponibles en nuestros laboratorios
- Precios competitivos
- Innovación a través de la oferta de nuevos productos de diagnóstico
- Gran flexibilidad para personalizar múltiples paneles, clínicamente relevantes





QUÉ HACEMOS

Soluciones diagnósticas en Genética  
Clínica

## DEPARTAMENTO CLÍNICO

5 Médicos genetistas

## NUESTROS LABORATORIOS

DIAGNÓSTICO MOLECULAR

GENÓMICA CLÍNICA

CITOGENÉTICA

ANATOMÍA PATOLÓGICA

CRIBADO PRENATAL

- Nuestros laboratorios ofrecen más de **4.000 tests genéticos**
- CGC Genetics tiene la **capacidad de participar en Ensayos Clínicos** para **grandes compañías farmacéuticas**



## MÁS DE 4.000 TESTS GENÉTICOS PARA TODAS LAS ESPECIALIDADES MÉDICAS

- Pediatría
- Obstetrícia
- Cribado Prenatal
- Ginecología
- Hematología
- Oncología
- Cardiología
- Endocrinología
- Medicina de Reproducción
- Infertilidad
- Otorrinolaringología
- Gastroenterología
- Enfermedades raras
- Farmacogenómica
- Pneumología
- Obesidad
- Nefrología
- Neurología
- Oftalmología
- Medicina Dental
- Consejo Genético



CGC GENETICS TIENE DISPONIBLES  
TODAS LAS TÉCNICAS PARA DIAGNÓSTICO GENÉTICO



The background of the slide features a close-up, shallow depth-of-field photograph of laboratory equipment. In the foreground, several rows of small, round, clear-bottom microplates are visible, some containing a light blue liquid. Above them, a series of vertical glass droppers or pipettes with metallic, conical tips are positioned, each containing a small amount of the same light blue liquid. The lighting is soft and focused, creating a professional and scientific atmosphere.

## NUESTROS SERVICIOS

Nuevos enfoques en Genética  
Clínica

## ARRAY CGH

CGC Genetics, con 25 años de experiencia en citogenética, ofrece la técnica de microarray, empleando la tecnología más completa y robusta disponible internacionalmente (CytoScan®, Affymetrix®).

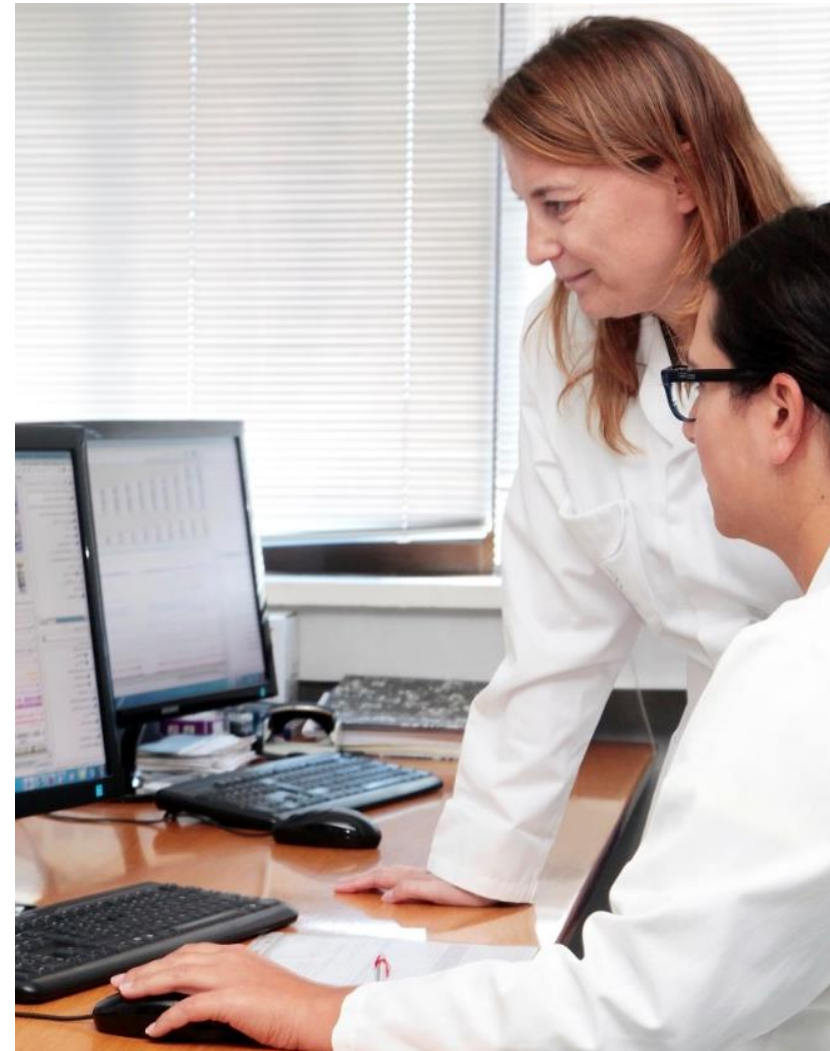
### OFRECE DOS RESOLUCIONES DISTINTAS:

- CytoScan® 750K (750.000 marcadores)
- CytoScan™ HD (2.700.000 marcadores)

## VENTAJAS

La interpretación clínica resultante del análisis es realizada por nuestros médicos genetistas.

Esta combinación de recursos hace que se cumplan los **más altos estándares de calidad** en el campo de la Genética Médica.



## NGS

La secuenciación de nueva generación (NGS) permite que en un sólo test sea posible secuenciar un gen, varios genes o el exoma completo.

## VENTAJAS

- Mayor capacidad de secuenciación
- Mayor calidad, velocidad y rendimiento de secuenciación
- Paneles de diagnóstico integrales
- Reducción de tiempo de respuesta

Ofrecemos más de 250 Paneles NGS para todas las especialidades médicas.



## DISEASE EXOME (EXOMA CLÍNICO)

Disease Exome by CGC Genetics es un panel de secuenciación que analiza **6.000 genes clínicamente relevantes**. Este panel es una herramienta de diagnóstico para los pacientes cuyo fenotipo incierto o complejo no permite un diagnóstico claro o un enfoque diagnóstico definido.

### VENTAJAS

- Mayor capacidad diagnóstica
- Menor coste y mayor utilidad en comparación con otras secuenciaciones del exoma
- Amplia cobertura de los genes analizados

## WES BY CGC GENETICS (WHOLE EXOME SEQUENCING)

Análisis de los 20.000 genes que componente el exoma utilizando la tecnología más avanzada actualmente disponible.

Analiza todas las variantes detectadas, integrando la información clínica del paciente. CGC Genetics recomienda el WES Trio, realizando el WES tanto al paciente como a sus padres.

### VENTAJAS

- Resolución de casos de diagnóstico complejo
- Test con la mayor capacidad diagnostica disponible actualmente
- Identificación de nuevos genes con significado clínico a través de su asociación con el fenotipo.

Informes con interpretación e integración clínica realizada por nuestros médicos genetistas

Confirmación de variantes causales mediante Sanger

Tiempo de respuesta reducido



### TOMORROW

Nuevo test de CGC Genetics que detecta **a partir de la semana 10 de embarazo:**

- Trisomía 21 (Síndrome de Down)
- Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)
- Trisomía 13 (Síndrome de Patau)
- Identificación del Sexo fetal
- Aneuploidías en los cromosomas sexuales:  
Monosomía X, XXX, XXY, XYY

### TECNOLOGÍA DE VANGUARDIA

Fragmentos de ADN (feto-placentario y materno) en la circulación sanguínea materna son analizados a través **Secuenciación de Nueva Generación (NGS).**

Las secuencias obtenidas a partir de la muestra son correspondiente a cada cromosoma son "alineadas" y analizadas mediante un complejo análisis bioinformático.

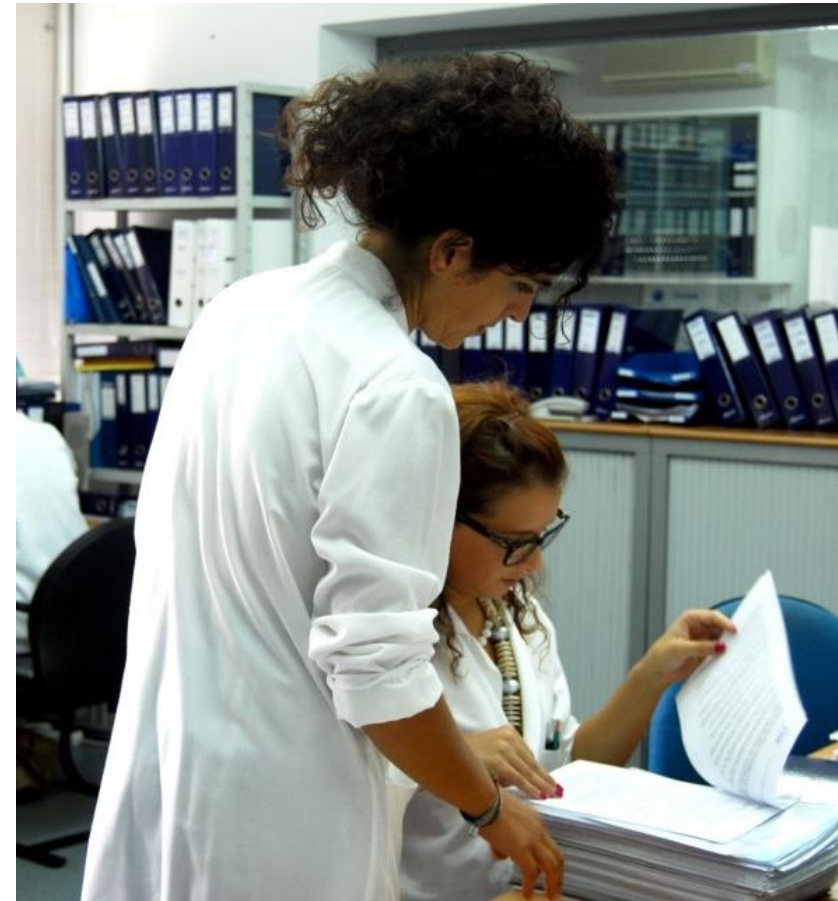


### APOYO AL MÉDICO PRESCRIPTOR E INTEGRACIÓN CLÍNICA DE LOS RESULTADOS

CGC Genetics dispone de un departamento clínico con 5 Médicos Expertos en Genética Médica

Los diferentes departamentos de CGC Genetics están integrados por más de 80 profesionales altamente cualificados.

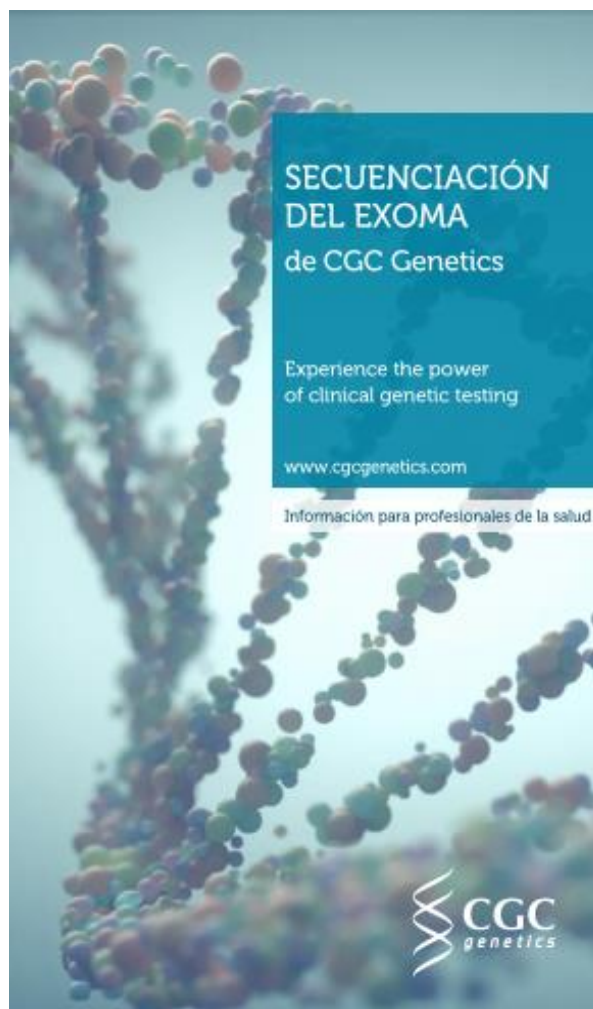
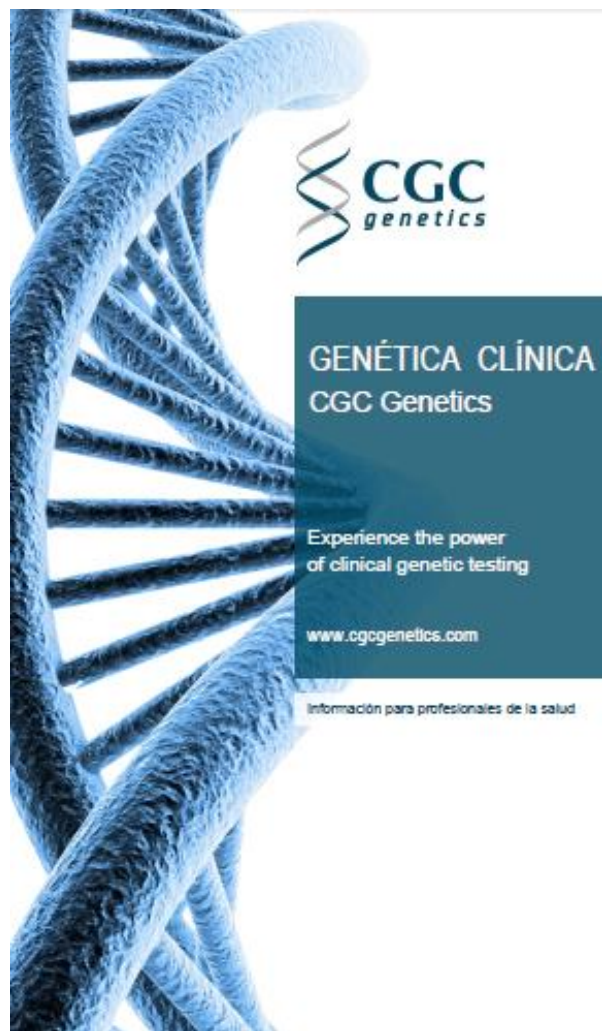
Los resultados son interpretados por médicos genetistas que evalúan la relevancia clínica de las variantes genéticas encontradas.



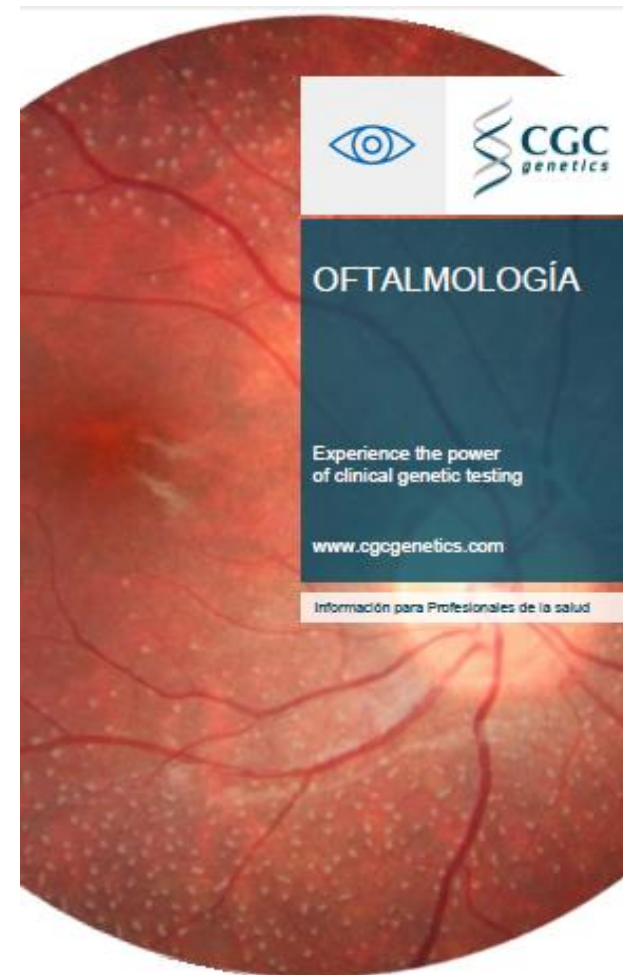


NUESTROS PRODUCTOS

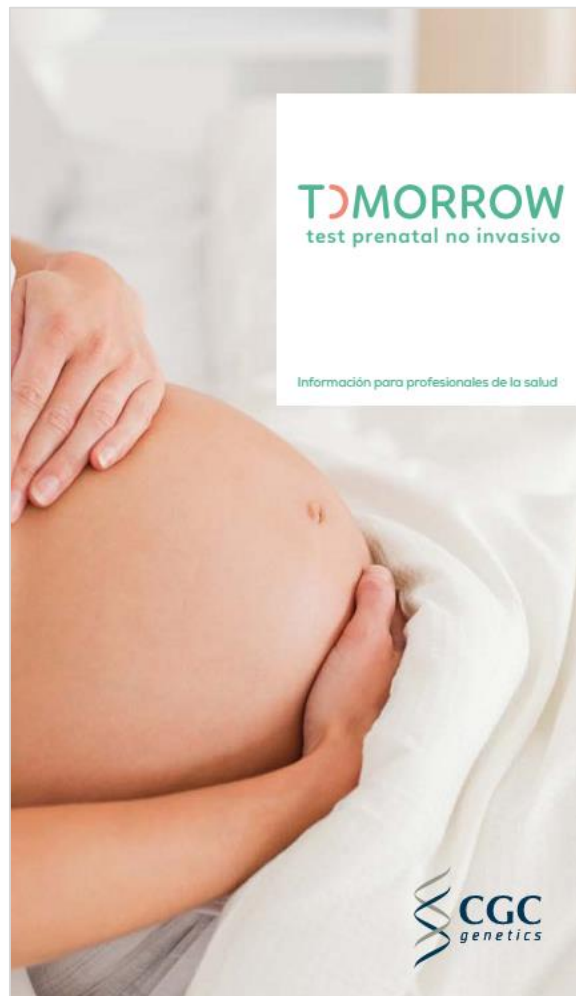
Catálogo de tests CGC Genetics



Todos los catálogos disponibles en [www.cgcggenetics.com](http://www.cgcggenetics.com)




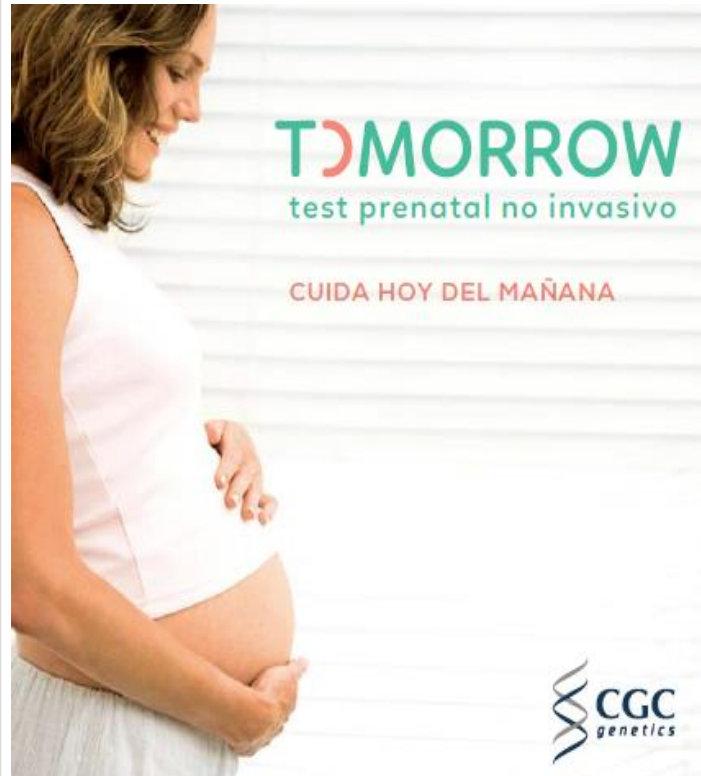
Todos los catálogos disponibles en [www.cgcggenetics.com](http://www.cgcggenetics.com)



**TOMORROW**  
test prenatal no invasivo


Información para profesionales de la salud






**TOMORROW**  
test prenatal no invasivo

CUIDA HOY DEL MAÑANA







**ARRAY Y CGH**

Experience the power of clinical genetic testing

## ARRAY CGH ESTUDIO CROMOSÓMICO EN ARRAY

Las anomalías cromosómicas son la mayor causa de retraso en el desarrollo, problemas con técnicas de citogenética tradicional como el cariotipo o FISH han sido utilizadas durante décadas pero están limitadas por la baja resolución de la técnica. El estudio de microarrays cromosómicos es una técnica de muy alta resolución que proporciona un enfoque del genoma completo. La implementación del estudio de CGH en la práctica clínica de rutina empezó en 2007. Desde 2009, basándose en las evidencias clínicas, se ha establecido como criterio diagnóstico con consenso de análisis de microarrays cromosómicos como el primer nivel de aproximación diagnóstica para el retraso del desarrollo, problemas con técnicas de citogenética tradicional, cuando la observación clínica no sugiere un síndrome genético específico. El estudio de Array CGH está reemplazando al cariotipo debido a su incremento en los casos diagnósticos (15% CGH vs 2% cariotipo).



CGC Genetics, un laboratorio médico genético con más de 20 años en citogenética, ofrece análisis de microarrays cromosómicos utilizando la más completa y sólida tecnología disponible (CytoScan<sup>®</sup>, Affymetrix<sup>®</sup>).

La mayoría de las soluciones ofrecidas por CGC Genetics incluyen una resolución de análisis muy elevada y además una interpretación clínica de los resultados realizada por nuestros médicos genéticos. Esta combinación de recursos permite que se complete los más altos estándares europeos de calidad en el campo de la Genética Médica.

Esta tecnología se caracteriza por:

- Alta resolución, con un número total de marcadores de 750.000 y 2.700.000
- Alta densidad de marcadores en las regiones de interés clínico (SCA, CNV y genes Poflag)
- La mayor cobertura en genes de interés: 100% de los genes SCN (cartilago internacional de alteraciones cromosómicas), 90% de los genes CNV (cartilago internacional de alteraciones cromosómicas) y 90% de los genes Poflag
- Combinación de marcadores no patológicos y marcados en 100%
- La alta densidad de 100% permite la detección de duplicaciones, pérdidas de heterociguidad (LOH) y deleciones o inserciones (DEL)
- Confirmación por duplicación de las mutaciones de número de copias anormales (CNA) mediante el análisis combinado de subconjuntos de marcadores.

Todos los catálogos disponibles en [www.cgcggenetics.com](http://www.cgcggenetics.com)

CONSULTE NUESTRO CATÁLOGO DE TEST ONLINE

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



## CONSULTE EL WEBSITE TOMORROW

Encuentre toda la información para ayudar a los futuros padres y para profesionales de la salud.  
¡También puede visitarnos a través de su móvil o Tablet!

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





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

PORTUGAL  
[dcc@cgcgenetics.com](mailto:dcc@cgcgenetics.com)

EE.UU.  
[info@cgcgenetics.com](mailto:info@cgcgenetics.com)

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

POR FAVOR VISITE NUESTRA WEB  
PARA MÁS INFORMACIONES

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

