Dijagnostika rijetkih bolesti

ExomeXtra®

Najbolje od egzoma, genoma i array CGH-a u jednom testu



GenoLab
PRECIZNA MEDICINA

PRECISION DIAGNOSTICS
PATHOLOGY | GENOMIC TESTING

Otkrivanje genetskog uzroka rijetkih bolesti

Standardno sekvenciranje egzoma otkriva 85% poznatih varijanti koje uzrokuju bolesti, ali ne obuhvata nekodirajuće regije u kojima se danas pronalazi značajan broj uzroka rijetkih bolesti. Sekvenciranje cijelog genoma obuhvata šire područje, ali na štetu dubine potrebne za pouzdano utvrđivanje varijanti u klinički relevantnim regijama. Veća širina na račun osjetljivosti nije odgovarajući kompromis za dijagnostičku primjenu. Varijante broja kopija dodaju još jednu dimenziju. Delecije i duplikacije dobro su poznat uzrok rijetkih bolesti, ali njihovo pouzdano otkrivanje zahtijeva poseban pristup.

ExomeXtra® popunjava ovu dijagnostičku prazninu

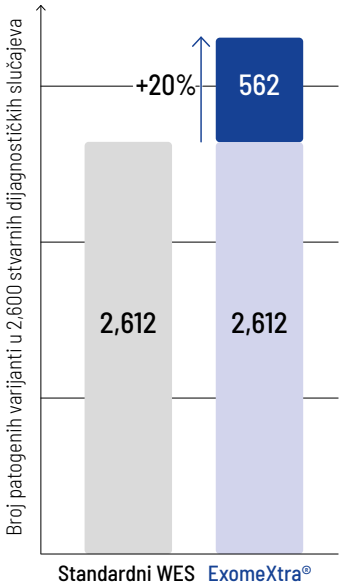
Objedinjuje dubinu sekvenciranja cijelog egzoma, obuhvat sekvenciranja cijelog genoma i pouzdano otkrivanje CNV-a - sve u jednom testu. Uključuje i relevantni skrining na infekcije, obuhvatajući fenotipove koji naizgled imaju genetski uzrok, ali zapravo potiču od infekcije.



Šta je Xtra u ExomeXtra®?

1. Više riješenih slučajeva uz ExomeXtra®

ExomeXtra® proširuje analitički obuhvat daleko izvan standardnog sekvenciranja egzoma - uz veću dubinu od sekvenciranja cijelog genoma. Stvara podatke tamo gdje su važni: obuhvata poznate nekodirajuće regije povezane s bolestima, dodatne tipove varijanti poput mozaičnih varijanti te mitohondrijski genom, uz osjetljivost potrebnu za pouzdanu dijagnozu. Rezultat: **20% više otkrivenih varijanti koje uzrokuju bolest, na osnovu 2,600 stvarnih dijagnostičkih slučajeva.** Budući da mnoge dijagnoze zahtijevaju otkrivanje dvije varijante, to znači do 25% više riješenih slučajeva uz ExomeXtra®.



2. Nalazi s direktnim kliničkim uticajem



Od rezultata do postupanja

Svaka varijanta procijenjena u kontekstu - spremno za neposrednu primjenu kod pacijenta.



Protumačeni rezultati. Preporuke za postupanje

Konkretni naredni koraci zasnovani na rezultatima.



Sveobuhvatna analiza interakcija varijanti

Uključuje složene heterozigotne kombinacije SNV/CNV - koje standardna dijagnostika rutinski propušta.



Interdisciplinarna stručnost u svakom nalazu

Izrađuju i provjeravaju doktori nauka i ljekari specijalizirani za humanu genetiku.

Dijagnostičke usluge

Trio ExomeXtra®

Najveći dijagnostički prinos - podaci roditelja otvaraju novu dimenziju analize
Za pacijente sa složenim, heterogenim ili nespecifičnim simptomima. Dijagnostički prinos povećava se za 5-15 postotnih bodova u odnosu na analizu jednog uzorka. CeGaT-ova preporuka prvog izbora.

Single ExomeXtra®

Puna dijagnostička snaga - bez uzoraka roditelja
Pravi izbor kada uzorci roditelja nisu dostupni, a potrebno je istražiti složen fenotip. Isti opseg analize kao ExomeXtra®, uključujući skrining mozaičnih varijanti, otkrivanje CNV-a i ekspanzija ponavljanja.

ExomeFocus®

Ekonomično i ciljano - fokus na varijantama visokog uticaja
Usmjeren na varijante visokog uticaja s CeGaT-ove interno razvijene liste High-Impact Variant List, uz obogaćivanje ExomeXtra®. Ekonomičan prvi korak, uz mogućnost nadogradnje na Trio ExomeXtra® u bilo kojem trenutku.

Prenatal ExomeXtra®

Trio analize u prenatalnoj dijagnostici

- **Dijagnostika uz sumnjive ultrazvučne nalaze**

  Analiza ExomeXtra® za utvrđivanje genetskog uzroka bolesti kod fetusa s abnormalnim ultrazvučnim nalazima.

- **Dijagnostika bez ultrazvučno uočenih promjena**

  Analiza Trio ExomeXtra® i skrining više od 2,000 gena radi razjašnjenja rizika od teških bolesti s ranim početkom.



O proizvođaču CeGaT

CeGaT je globalni pružalac genetskih analiza za širok raspon medicinskih, istraživačkih i farmaceutskih primjena.

Kompanija je osnovana 2009. godine u Tübingenu, Njemačka, i povezuje najsavremeniju tehnologiju sekvenciranja s medicinskom stručnošću radi otkrivanja genetskih uzroka bolesti i podrške brizi o pacijentima. Istraživačima i farmaceutskim kompanijama CeGaT nudi širok portfolio usluga sekvenciranja i analiza tumora. CeGaT stvara podatkovnu osnovu za klinička istraživanja i medicinske inovacije te vlastitim spoznajama unapređuje nauku.

Kompaniju vode njeni vlasnici, a odlikuju je nezavisnost, sveobuhvatna lična podrška korisnicima i izvanredan kvalitet. CeGaT-ova laboratorija akreditirana je prema CAP/CLIA, DIN EN ISO 15189 i DIN EN ISO/IEC 17025 te tako ispunjava najviše međunarodne standarde. Za vrhunske rezultate svi procesi provode se unutar kompanije, pod naučnim i medicinskim nadzorom. Ovu posvećenost kvalitetu dopunjuje certifikacija prema DIN EN ISO/IEC 27001, međunarodno priznatom standardu za upravljanje informacijskom sigurnošću.

CAP ACCREDITED
COLLEGE of AMERICAN PATHOLOGISTS

CLIA CERTIFIKACIJA ID: 99D2130225

EA EUROPEAN RECOGNITION
DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-13206-01-00

Akreditirano prema DIN EN ISO 15189

GenoLab d.o.o.
office@genolab.ba
www.genolab.ba

Precizna Dijagnostika
office@preciznadijagnostika.ba
www.preciznadijagnostika.ba

Mis Irbina 24, 71000 Sarajevo · +387 67 1300 035

2026/10

GenoLab PRECIZNA MEDICINA

PRECISION DIAGNOSTICS PATHOLOGY | GENOMIC TESTING