



KLİNİK EKZOM

Bilinen tüm klinik fenotiplerle ilişkili genler hedefimizde

Klinik Ekzom testi, bilinen klinik fenotiplerle ilişkilendirilmiş bütün genlerin kodlayıcı bölgelerine odaklanır. Böylelikle ek maliyetleri azaltır ve genlerin hastalıklarla ilişkili olmayan bölgelerinin dizilenmesiyle ortaya çıkabilecek belirsiz sonuçlara engel olur.

Mevcut en geniş kapsamlı NGS (Yeni Nesil Dizileme) Paneli olan Klinik Ekzom testinin içeriğinde 3200'den fazla hastalık bulunmaktadır. OMIM ve HGMD'de net olarak genotip-fenotip ilişkisi ortaya konmuş hastalıkları hedefler.

Klinik Ekzom içeriğindeki yaklaşık 6700 gen, özel tasarlanmış proplar sayesinde güçlü bir performans ile kısa sürede dizilenmektedir. Dizilenenler arasındaki yaklaşık 4000 genin kodlayıcı bölgeleri %100 oranında kapsanmaktadır.

Geniş kapsamlı klinik bilgi imkanı

Yoğun içerik

- › Klinik fenotiplerle ilgili bilinen tüm genler hedeflenir
- › Herhangi bir kırılma hatasını saptayabilmek üzere +/- 10bp intron bölgeleri değerlendirilir

Esnek test seçenekleri

- › Solo veya trio olarak uygulanabilir
- › Prenatal tanı mümkündür
- › Kardeşler teste eklenebilir

Yüksek yetkinlik

- › En ileri biyoinformatik süreçler
- › Klinik verinin ayrıntılı değerlendirmesi
- › Açık klinik tanı raporu
- › Negatif vakalarda ayırıcı tanıya dair tavsiyeler

En iyi panel özellikleri

- › Hedeflenen bazların %95'i \geq 20X kapsanır
- › Yaklaşık bir ayda sonuçlandırılır
- › Raporlanan tüm mutasyonlar Sanger dizileme ile doğrulanır

Az örnek gereksinimi

- › 1 ml EDTA tam kan
- › 1µg saflaştırılmış DNA

Klinik ekzom testi kapsamındaki hastalıklar

- › Metabolik
- › Nörolojik
- › Reprodüktif
- › Malformasyonlar
- › Oftalmolojik
- › Onkogenetik
- › Kemik, cilt ve immünolojik
- › Kardiyovasküler
- › Kulak, burun ve boğaz
- › Nefrolojik
- › Hematolojik
- › Vasküler
- › Endokrin
- › Gastrointestinal
- › Kas-iskelet

Klinik ekzom testinden kimler faydalanabilir?

- › Klinikle ilişkili genleri daha derinden incelemeyi isteyen hekimler
- › Tanımlanamamış fenotipi olan hastalar
- › Fenotipik heterojeniteyle karşı karşıya olan ve tüm ekzom testi için imkanı olmayan hekimler
- › Tanımlanmış fenotipi olup hastalığa özgü pahalı NGS paneller yerine uygun bir seçenek arayan hastalar

Farklı testlerden elde edilecek verilerin karşılaştırması

TESTLER	GENLER	KAPSAM	BİLGİ MİKTARI	MUTASYON SAPTAMA OLASILIĞI
Tüm Ekzom Dizileme	~ 20.000	~ %97 >%10	~ 60MB	~ %93.2
Klinik Ekzom Dizileme	~ 6,700	~ %95 >%20	~ 15MB	~ %94.1
NGS Paneli	~ 10-1.000	~ %99 >10x	200-500MB	~ %99.1

Hızlı iş akışı ile tanıda yüksek kesinlik



- > Test istemi
- > Örnek temini
- > Detaylı klinik bilgi sağlanması
- > Onam formunun imzalanması

- > Örnek kabulü (1)
- > Laboratuvar çalışması (2)
- > Biyoinformatik analiz (3)
- > Saptanan varyantların tıbbi yorumlanması (4)
- > Bulgulara dayalı klinik tanı raporu (5)
- > Raporun iletilmesi (6)

- > Raporun incelenmesi
- > Hasta ile görüşme
- > Gerekirse başka ek testlerin istenmesi



Gürsel Mahallesi Kağıthane Caddesi 14/3 34400 Kağıthane - İstanbul

T. 0212 320 64 00 F. 0212 320 64 17

centro@centro.com.tr - www.centro.com.tr