

Prueba MNG Exome™

La secuenciación del exoma completo (WES) es una prueba genética usada para identificar alguna causa hereditaria de un desorden. Esta prueba analiza todas las regiones codificadoras de todos los genes actualmente identificados, de esta manera se tiene mayor oportunidad de identificar la causa de una enfermedad hereditaria.

La prueba MNG Exome™ es la prueba para exoma más completa disponible comercialmente. Aseguramos un cubrimiento de todas las variantes patogénicas de todas las guías de prácticas y de los paneles revisados por expertos en ClinVar. Estas incluyen variantes localizadas en regiones intrónicas que no están cubiertas por la secuenciación tradicional del exoma. En adición a la secuenciación, proveemos un análisis de número de copias, secuenciación de genoma mitocondrial, así como evaluación de deleciones, heteroplasmia y detección de disomías uniparenterales.

Metodología y Tecnología

Cobertura del 100% de las variantes patogénicas aprobadas por expertos de ClinVar, incluyendo variantes localizadas en las regiones intrónicas

Incluye análisis de número de copias, ADN mitocondrial, así como evaluación para deleciones y heteroplasmia y detección de disomías uniparenterales

Evaluación de más del 99% de las regiones de interés, Objetivo de cubrimiento promedio de 200, promedio de cobertura garantizado de 160

Confirmación de variante vía tecnología alternativa

Basado en la tecnología de Agilent SureSelect Human All Exon V6

Análisis de la información por medio del Ofrecimiento MNG Genome MaNaGer

Prueba MNG Exome™

Pruebas MNG Exome

TDR: 2 a 4 semanas

Nombre de la Prueba	Código de Prueba	Description
MNG Exome™ Trio Sequencing + mtDNA Sequencing	WES001	Probando y hasta 2 miembros familiares. La prueba Trio es preferida por ofrecer una mejor sensibilidad diagnóstica. El ADN mitocondrial es analizado para el paciente probando aún si el ADN materno no está disponible.
MNG Exome™ Additional Family Member	WES002	Uno o más miembros adicionales de la familia pueden ser incluidos cuando se ordene WES001 para incrementar la probabilidad de establecer el diagnóstico correcto. Dependiendo de los hallazgos en la prueba Trío, el ADN mitocondrial pudiera ser utilizado en la interpretación y el resultado.
MNG Exome™ Proband Only Sequencing + mtDNA Sequencing	WES003	Aceptamos pruebas de pacientes probanda cuando las muestras parenterales o de otros miembros de la familia no están disponibles.

Note: La prueba MNG Exome™ no reporta repetición de expansiones de trinucleótidos o rearrreglos genómicos. Tampoco no se reporta el estatus de portador del paciente probanda de enfermedades no relacionadas a la condición por la cual se solicitó la prueba. Para la secuenciación del exoma completo se requiere se llene un consentimiento informado.

Ofrecimiento de MNG Genome MaNaGer®

El valor de la secuenciación masiva depende de la sensibilidad y especificidad de la prueba, así como también de una clara interpretación y reporte de fácil entendimiento. Nuestro enfoque único y proceso propio para evaluar el significado de cambios genéticos se centra en un concepto de trastornos genéticos como enfermedades de sistemas moleculares más que en solo genes individuales.

15 años de Experiencia en Secuenciación

- Epilepsia
- Neuromuscular
- Neurodesarrollo
- Cardiovascular
- Neurometabólico
- Trastornos del Movimiento

Base de Datos Neurogenética Propia

El ofrecimiento de Genome MaNaGer® asegura una alta especificidad y sensibilidad para la detección e interpretación de variantes

Toma de Decisiones apoyadas por Expertos

Información funcional sobre genes y variantes obtenidas de organismos modelo y modelos in silico

Reporte de Primera Clase

Se reportan las variantes que son certeras o probables a causar la condición basado en evidencia científica disponible.