

MNGenome®

La secuenciación completa del genoma es una nueva herramienta diagnóstica para identificar las variantes patogénicas conocidas en las regiones intrónicas más profundas mediante la secuenciación completa del genoma humano. Aproximadamente el 20% de las variantes patogénicas conocidas causantes de enfermedades están fuera de los límites del exón, las cuales no son detectadas al usar una prueba de secuenciación del exoma. La prueba MNGenome® tiene la habilidad de detectar agotamiento, deleciones, heteroplasmia, resolución de CNVs de un solo nucleótido y repetición de expansiones. Es un enfoque exhaustivo para el diagnóstico de enfermedades genéticas y es la mejor opción de terminar la odisea diagnóstica del paciente.

La prueba MNGenome® puede ser usada si otros métodos como un exoma completo o microarreglos han fallado en proveer información diagnóstica o pronóstica sobre la condición del paciente o sugerir un enfoque terapéutico. Esta prueba aumentará las probabilidades de un diagnóstico correcto y opciones adecuadas de tratamiento.

Metodología y Tecnología

>99% de las regiones del genoma son secuenciadas con una cobertura >30X

Tiempo de entrega de 2 a 6 semanas

Detección de SNVs patogénicas a través de todo el genoma

Secuenciación y análisis de agotamiento y deleciones con evaluación de heteroplasmia

Identificación de unión y resolución de CNVs de un solo nucleótido

Detección de disomía uniparental

Detección de repetición de expansiones con confirmación por tecnología alternativa

Opción STAT de ≤2 semanas disponible

MNGenome®

Oferta de Pruebas

Tiempo de entrega: 2-6 semanas

Opción STAT ≤ 2 semanas disponible

Nombre de la Prueba	Código de Prueba	Descripción
MNGenome® Trio Sequencing	WGS001	Proband + 2 miembros de la familia. Esta prueba de Trio es preferida por tener una mejor sensibilidad diagnóstica.
MNGenome® Proband Only Sequencing	WGS003	Aceptamos la prueba del paciente probanda cuando las muestras de los padres u otros miembros de la familia no se encuentran disponibles.

Nota: No reportamos el estatus de portador para el paciente probanda de enfermedades no relacionadas a la condición por la que se ordenó la prueba. Esta prueba requiere la entrega de un consentimiento informado firmado.

Tipo de Muestra	Kits para Recolección de Muestra
Preferida <ul style="list-style-type: none">• Sangre	Alternativa <ul style="list-style-type: none">• Músculo• Swab Bucal• Fibroblastos• ADN Extraído
	MNG Exome™/MNGenome® Kit <i>(Incluye 3 tubos EDTA para colección de sangre para WGS001 and WGS003)</i>

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
- Trastornos del Movimiento
- Neuromuscular
- Neurocomportamiento
- Neurometabólico
- Cardiovascular
- Mitochondrial
- Algunos Otros Heredados

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 alguna condición basado en evidencia científica disponible