

## CentoLCV



### CentoLCV – Nossa plataforma versátil para a detecção de desequilíbrios cromossômicos

Como parte do nosso compromisso para ajudar a colocar um ponto final na saga do diagnóstico de pacientes com doenças raras, a CENTOGENE desenvolveu a CentoLCV – uma análise ampliada da variação no número de cópias (Copy Number Variation, CNV) usando o sequenciamento de próxima geração (Next Generation Sequencing, NGS) em todo o genoma. As CNVs, que representam um componente importante das variações estruturais no genoma humano, consistem em ganhos ou perdas de regiões genômicas cujo tamanho oscila de algumas centenas a muitos milhões de pares de bases de DNA.<sup>1-2</sup> As CNVs estão envolvidas em uma ampla gama de distúrbios genéticos e têm um impacto significativo na saúde e nas doenças humanas.<sup>2-4</sup> O NGS e mais especificamente o WGS são ferramentas poderosas para detectar CNVs.<sup>6,7</sup>

Nossa nova plataforma de detecção de CNVs possui uma cobertura genômica e resolução superiores em comparação aos testes convencionais que utilizam cariótipos e microarray<sup>5-7</sup>, e são capazes de detectar CNVs grandes, como aneuploidias cromossômicas completas e parciais, microdeleções/microduplicações e CNVs completas e parciais de relevância clínica relacionadas a um único gene. Em última instância, a CentoLCV permite um diagnóstico molecular mais preciso, acarretando resultados melhores e com maior embasamento, além do potencial de também reduzir os riscos reprodutivos.

### Quem deve considerar a CentoLCV?

Geneticistas, neonatologistas, pediatras e neurologistas diagnosticando e tratando pacientes que atendam a qualquer um dos seguintes critérios:

- Suspeita de desequilíbrios cromossômicos (por ex., síndrome de Down e síndrome de Turner), incluindo síndromes de microdeleção/microduplicação (por ex., síndrome de DiGeorge e síndrome de Williams)
- Múltiplas anomalias congênitas, incluindo atraso global do desenvolvimento (por ex., síndrome de Phelan-McDermid), transtorno intelectual (por ex., microdeleção 17q21.31 em transtorno de aprendizagem), entre outras
- Autismo ou transtorno do espectro do autismo (por ex., microdeleção 16p11.2 no autismo)

### Principais características da CentoLCV

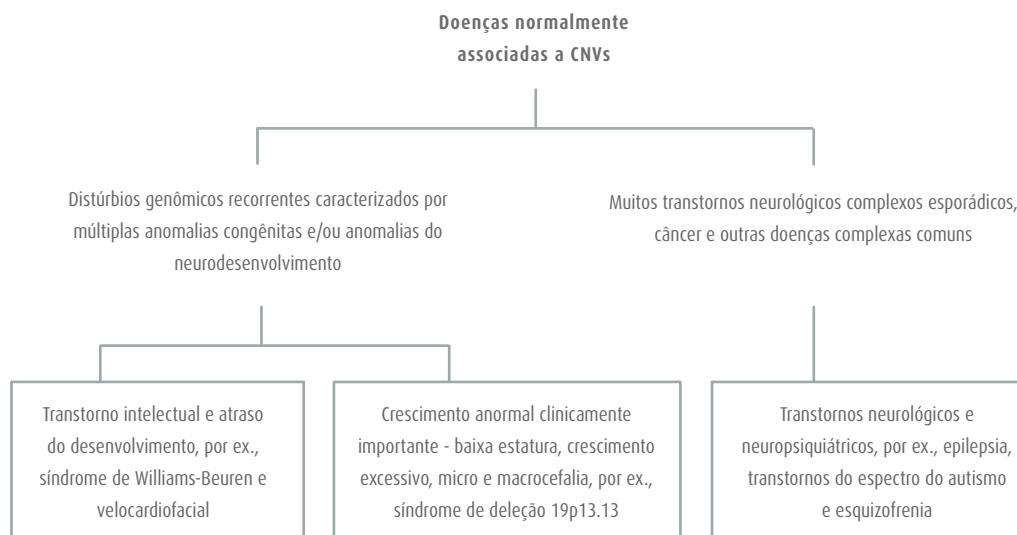
A CentoLCV baseia-se na tecnologia de sequenciamento de genoma de alto rendimento e abrange o genoma completo no nível das sequências. De forma confiável, a plataforma detecta CNVs com sensibilidade e resolução elevadas, fornecendo um teste diagnóstico rápido e preciso.<sup>5</sup>

| CATEGORIA                             | CARACTERÍSTICAS   |
|---------------------------------------|---|
| COBERTURA                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Cobertura completa do genoma (&gt; 20 mil genes) com média de profundidade <math>\geq 3x</math></li> <li>• Regiões de codificação (exônicas) e não codificação (intrônicas, regiões regulatórias e áreas de splicing)</li> </ul> |
| VARIANTES                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Aneuploidias cromossômicas totais ou parciais</li> <li>• Translocações desequilibradas</li> <li>• Microdeleções e microduplicações</li> <li>• Deleções e duplicações em genes únicos</li> </ul>                                  |
| INTERVALO DE DETECÇÃO E SENSIBILIDADE | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <math>\geq 50</math> kb e inferior para deleções homo/hemizigóticas</li> <li>• 4 vezes mais sensibilidade em comparação com as tecnologias de microarray</li> </ul>  |
| OPÇÕES                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Solicite individualmente ou como um complemento do CentoXome®</li> </ul>   |
| TEMPO DE RESPOSTA                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <math>\leq 15</math> dias úteis</li> </ul>   |
| MATERIAL                              | <ul style="list-style-type: none"> <li>• 1 CentoCard**</li> </ul>   |

\*Consulte mais opções em nosso site (<https://www.centogene.com/diagnostics/how-to-order.html>)

## Quais distúrbios são investigados pela CentoLCV?

As CNVs estão envolvidas em uma ampla gama de distúrbios, desde distúrbios pediátricos e anomalias congênicas a transtornos neuropsiquiátricos e doenças neurodegenerativas com manifestação clínica na fase adulta.<sup>2-4</sup>



## Por que a CentoLCV é uma alternativa superior aos cariótipos e aos microrrays convencionais?

- Fornece detecção robusta das alterações de CNV ao longo de todo o genoma com resolução e precisão superiores em comparação com cariótipos e microrrays convencionais<sup>5-7</sup>
- Muitos distúrbios hereditários também são causados por novas anomalias, que podem ser difíceis de detectar por cariótipos e microrrays convencionais<sup>5-7</sup>
- Supera o rendimento diagnóstico dos cariótipos e dos microrrays convencionais<sup>5-8</sup>

| Características                                  | CentoLCV                              | Microarray*   | Cariótipos   |
|--|---------------------------------------|---|--|
| <b>INTERVALO DE RESOLUÇÃO</b> <sup>5-7</sup>     | Nível exogênico/gênico e cromossômico | Nível subcromossômico e cromossômico  | Nível cromossômico   |
| <b>COBERTURA E INTERVALO-ALVO</b> <sup>5-7</sup> | Sem interferência em todo o genoma    | Com interferência devido ao espaçamento da sonda e à densidade em todo o genoma | Limitado a alterações cromossômicas grandes em todo o genoma |
| <b>RENDIMENTO DIAGNÓSTICO</b> <sup>5-8</sup>     | > 15%                                 | 10 a 15%  | 3 a 7%   |

\*Os detalhes dependem da plataforma usada

### REFERÊNCIAS

<sup>1</sup> Freeman *et al.* 2006, PMID: 16809666

<sup>2</sup> Zhang *et al.* 2009, PMID: 19715442

<sup>3</sup> Shaikh 2017, PMID: 29732242

<sup>4</sup> Lew *et al.* 2018, PMID: 30258274

<sup>5</sup> Dados arquivados da CENTOGENE

<sup>6</sup> Zhou *et al.* 2018, PMID: 30061371

<sup>7</sup> Dong *et al.* 2016, PMID: 26820068

<sup>8</sup> Miller *et al.* 2010, PMID: 20466091

### CONTATO E ATENDIMENTO AO CLIENTE

Tel: +49 (0) 381 80 113-416  
Fax: +49 (0) 381 80 113-401

E-mail: [customer.support@centogene.com](mailto:customer.support@centogene.com)  
[www.centogene.com](http://www.centogene.com)

CLIA #99D2049715

