imegen

Reliability in genetics

Exoma

PEDIATRÍA

EXOMA

Imegen lanza el exoma más completo del Mercado, un servicio que incluye el análisis de 19.396 genes, consejo genético personalizado con nuestros expertos en medicina genómica y excelencia en calidad garantizada con la ISO 15189.

El nuevo Exoma incluye...

- Segregación
- Confirmación de SNVs (Patogénicas, probablemente patogénicas y de significado clínico incierto)
- Detección de CNVs
- Confirmación de CNVs (por MLPA, CGH array...)
- Análisis de hasta 5 genes adicionales sin coste
- Acceso a los archivos BAM / VCF
- Disponible Exoma trío

Carcaterísticas técnicas

- Exoma mediante kit xGen® Exome (Illumina + IDT) y secuenciación en NextSeq500
- Análisis de hasta 19.396 genes, aumento de la cobertura media final y homogeneidad
- Cobertura> 97% (20x)
- Incluye un sistema de trazabilidad para la monitorización de muestras

Ventajas

- Confirmación por Sanger de las mutaciones detectadas (patogénicas, probablemente patogénicas y de significado clínico incierto)
- Detección y confirmación de CNVs
- CNVs calculadas utilizando dos algoritmos distintos, reduciendo los falsos positivos
- Segregación parental
- Calidad garantizada: Paneles accreditados por ENAC (ISO 15189)
- Informes dirigidos al clínico para una mayor utilidad clínica
- Genetistas acreditados por la AEGH (Asociación Española de Genética Humana) en todos los estadios del análisis

Gestión de calidad

LABORATORIO MÉDICO ISO 15189 ACREDITADO

imegen

Reliability in genetics

PEDIATRÍA

REF.	ENFERMEDAD	MODALIDAD
3699	Aicardi-Goutieres, síndrome	Panel 7 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3745	Albinismo oculo-cutáneo	Panel 7 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3576	Amaurosis Congénita de Leber	Panel 19 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3729	Anemia de Fanconi	Panel 19 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3659	Angelman-like, síndrome	Panel 12 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3716	Artrogriposis Distal	Panel 10 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3746	Atrofia Óptica	Panel 6 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3647	Autismo	Panel 87 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3640	Autismo	Panel 266 genes mediante NGS - Autismo 360º exoma
3728	Baja Estatura	Panel 80 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3599	Bardet-Biedl, síndrome	Panel 23 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3717	Beckwith-Wiedemann, síndrome	Panel 10 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3730	Blackfan-Diamond, enfermedad	Panel 18 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3737	Colestasis intrahepática familiar progresiva	Panel 5 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3682	Cornelia de Lange, síndrome	Panel 5 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3759	Cowden, enfermedad	Panel 7 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3760	Crohn, enfermedad	Panel 4 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3709	Defecto Congénito de la Glicosilación	Panel 43 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3761	Diabetes MODY	Panel 13 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3703	Discapacidad Intelectual	Panel 394 genes mediante NGS - Discapacidad Intelectual 360º exoma
3702	Discapacidad Intelectual	Panel 128 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3704	Discapacidad Intelectual Autosómica Dominante	Panel 59 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3705	Discapacidad Intelectual Autosómica Recesiva	Panel 40 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3707	Discapacidad Intelectual Ligada al Cromosoma X	Panel 29 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3708	Discapacidad Intelectual y Autismo	Panel 206 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3686	Displasia Epifisaria Múltiple	Panel 7 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3696	Displasias Corticales	Panel 57 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3718	Displasias esqueléticas	Panel 255 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3731	Disquinesia Ciliar Primaria	Panel 34 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3700	Distrofia Muscular Congénita	Panel 50 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3556	Distrofia Muscular de Cinturas	Panel 31 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3676	Distroglicanopatías	Panel 19 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3608	Encefalopatía epiléptica infantil temprana	Panel 58 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3664	Enfermedades Mitocondriales	Panel 357 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3628	Epilepsia	Panel 150 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3692	Epilepsia Generalizada con Crisis Febriles Plus (GEFS)	Panel 6 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3687	Epilepsia mioclónica juvenil	Panel 6 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3625	Epilepsias Refractarias de Inicio Temprano	Panel 32 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3665	Fahr, enfermedad	Panel 4 genes mediante NGS - Exoma Dirigido

PEDIATRÍA

REF.	ENFERMEDAD	MODALIDAD
3654	Glomeruloesclerosis Focal y Segmentaria	Panel 9 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3732	Hermansky-Pudlak, Síndrome	Panel 10 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3693	Heterotopia nodular periventricular	Panel 7 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3557	Hipoacusia no sindrómica	Panel 106 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3701	Hipoplasia Pontocerebelosa	Panel 15 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3710	Hipotonía Congénita Neonatal	Panel 34 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3736	Interrupción de Tallo Hipofisiario, Síndrome	Panel 12 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3598	Joubert, síndrome	Panel 31 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3697	Leigh, síndrome	Panel 69 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3689	Leucodistrofia Hipomielinizante	Panel 14 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3735	Linfedema congénito	Panel 4 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3690	Lipofuscinosis neuronal ceroidea	Panel 13 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3672	Lisencefalia	Panel 25 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3734	Lisosomales, Enfermedades	Panel 48 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3594	Meckel, síndrome	Panel 13 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3695	Megalencefalia-Polimicrogiria-Megalencefalia Displásica	Panel 7 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3680	Meier-Gorlin, síndrome	Panel 8 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3719	Miastenia Congénita	Panel 22 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3678	Microcefalia	Panel 79 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3679	Microcefalia Primaria Autosómica Recesiva	Panel 19 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3711	Miopatía Congénita	Panel 30 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3677	Miopatía Nemalínica	Panel 11 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3655	Nefronoptisis	Panel 16 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3721	Noonan-like, síndrome	Panel 19 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3724	Osteogénesis Imperfecta	Panel 14 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3674	Paraplejia Espástica Autosómica Dominante	Panel 14 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3675	Paraplejia Espástica Autosómica Recesiva	Panel 39 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3666	Paraplejias espásticas	Panel 53 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3694	Polimicrogiria	Panel 24 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3656	Poliquistosis Renal	Panel 5 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3698	Rett-like, síndrome	Panel 38 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3725	Robinow, síndrome	Panel 4 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3691	Seckel, síndrome	Panel 9 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3733	Sindrome de Waardenburg	Panel 7 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3657	Síndrome Nefrótico Resistente a Esteroides	Panel 33 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3727	Sobrecrecimiento, Síndromes	Panel 31 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3749	Stickler, síndrome	Panel 6 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3739	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria	Panel 5 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3757	Tubulopatía Renal	Panel 22 genes mediante NGS - Exoma Dirigido