imegen

Reliability in genetics

Exoma

NEUROLOGÍA

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

NEUROLOGÍA

REF.	ENFERMEDAD	MODALIDAD
3699	Aicardi-Goutieres, síndrome	Panel 7 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3658	Alzheimer, enfermedad	Panel 9 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3659	Angelman-like, síndrome	Panel 12 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3661	Ataxia con espasticidad	Panel 6 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3662	Ataxia episódica	Panel 6 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3602	Ataxia espinocerebelosa	Panel 106 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3603	Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva	Panel 33 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3604	Ataxia espinocerebelosa autosómica dominante	Panel 60 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3660	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X	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
3569	Charcot-Marie-Tooth axonal	Panel 41 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3568	Charcot-Marie-Tooth desmielinizante	Panel 20 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3570	Charcot-Marie-Tooth intermedio	Panel 11 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3567	Charcot-Marie-Tooth, síndrome	Panel 60 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3682	Cornelia de Lange, síndrome	Panel 5 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3709	Defecto congénito de la glicosilación	Panel 43 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3684	Deficiencia de la coenzima Q10	Panel 8 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3685	Demencia frontotemporal	Panel 8 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3702	Discapacidad intelectual	Panel 128 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3703	Discapacidad intelectual	Panel 394 genes mediante NGS - Disc. Intelectual 360º Exoma
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
3663	Distonía	Panel 21 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
3796	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
3688	Epilepsia mioclónica progresiva	Panel 11 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

NEUROLOGÍA

REF.	ENFERMEDAD	MODALIDAD
3693	Heterotopia nodular periventricular	Panel 7 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
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
3690	Lipofuscinosis neuronal ceroidea	Panel 13 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3672	Lisencefalia	Panel 25 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3594	Meckel, síndrome	Panel 13 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3695	Megalencefalia-polimicrogiria y megalencefalia displásica	Panel 7 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3680	Meier-Gorlin, síndrome	Panel 8 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
3681	Miopatía distal	Panel 15 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3677	Miopatía nemalínica	Panel 11 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3561	Neuropatía motora distal hereditaria	Panel 16 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3566	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria	Panel 14 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3565	Neuropatías	Panel 81 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
3667	Parkinson, enfermedad	Panel 25 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3694	Polimicrogiria	Panel 24 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3698	Rett-like, síndrome	Panel 38 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3691	Seckel, síndrome	Panel 9 genes mediante NGS - Exoma Dirigido
3615	Temblor esencial	Panel 3 genes mediante NGS - Exoma Dirigido