

# Exome Xtra®

El exoma clínico  
más completo del mercado.

**+38K** VARIANTES INTRÓNICAS PROFUNDAS



El exoma clínico **más completo** del mercado.

Exoma ampliado con análisis adicional de regiones intrónicas profundas, genoma mitocondrial completo, variaciones estructurales (CNVs) y farmacogenética · disponible en 4 modalidades adaptadas a cada caso (Focus, Single, Trio, Prenatal).

## VENTAJAS CLAVE



### Ampliado

+38.000 variantes intrónicas e intergénicas.



### Mitocondrial

Genoma mitocondrial completo incluido.



### CNVs

Detección de CNVs genome-wide integrada.



### PGx integrado

Farmacogenética sin costo adicional.



### 4 modalidades

Focus · Single · Trio · Prenatal.



### Acreditado

CeGaT · CAP, CLIA, ISO 15189.

## MODALIDADES · ADAPTA A CADA CASO

### Focus · Single

Análisis dirigido

- ◇ Subset de genes específicos
- ◇ Indicación clínica focalizada

### Trio

Paciente + padres

- ◇ Identifica de novo
- ◇ Mejor interpretación clínica

### Prenatal

Para embarazos

- ◇ Análisis fetal a partir AF/CV
- ◇ Diagnóstico prenatal preciso

PGX + CNVS + MITOCONDRIAL INTEGRADOS

\* 4 MODALIDADES

Una sola muestra · análisis integral.

#### INDICACIONES

- ◇ Sospecha de enfermedad monogénica con exoma estándar negativo
- ◇ Cuadro complejo con sospecha de variantes intrónicas profundas
- ◇ Sospecha de enfermedad mitocondrial
- ◇ Diagnóstico prenatal con indicación específica
- ◇ Necesidad de análisis trío para casos de novo
- ◇ Cuando se requiere también información farmacogenética

#### LIMITACIONES

- ◇ **Test diagnóstico complejo.** Requiere correlación clínica
- ◇ Variantes de significado incierto pueden requerir reanálisis
- ◇ No detecta todas las variaciones estructurales grandes
- ◇ Asesoría genética antes y después es esencial
- ◇ Modalidad prenatal requiere indicación específica

#### PROCESO · 5 PASOS



##### Indicación

Tu médico evalúa modalidad apropiada



##### Sangre

Sangre periférica · centro habilitado



##### Envío

Logística a CeGaT Alemania



##### NGS

Exoma + intrónico + mitocondrial



##### Informe

Variantes + PGx + CNVs · ACMG

#### MUESTRA

##### Sangre periférica

Saliva alternativa · LA prenatal

#### PLAZO

##### 5 a 6 semanas

Según modalidad

#### LABORATORIO

##### CeGaT

Tübingen, Alemania

CAP CLIA ISO 15189

#### COBERTURA

##### Nacional · Chile

Logística internacional

Conversemos sobre *tu caso*.

WhatsApp · +56 9 7153 7775

sgbio.cl/diagnostico/exomextra/

contacto@sgbio.cl



ESCANEA

/ QUIÉNES SOMOS

SGBio · una **puerta de entrada** a la genética internacional, desde Chile.

ACERCAMOS · REPRESENTAMOS · ACOMPAÑAMOS

BGI

Mendelics

CeGaT

Myriad

Tempus

5 laboratorios · 4 países · 1 puerta