

Genoma completo.

El nivel más profundo del análisis genético.

3.000M PARES DE BASES · 20.000 GENES



El nivel **más profundo** del análisis genético.

Secuenciación del genoma completo · 3.000 millones de pares de bases. Cubre regiones codificantes, intrónicas, regulatorias y mitocondriales con cobertura clínica garantizada · **cuando el exoma no fue suficiente.**

VENTAJAS CLAVE



Integral

3.000M pares de bases · genoma completo.



Todas las regiones

Codificantes · intrónicas · regulatorias · mitocondrial.



Cobertura >40X

Profundidad clínica garantizada.



Individual o trío

Análisis comparativo familiar opcional.



Variantes complejas

CNVs · variaciones estructurales · STRs.



Acreditado

BGI · ISO 15189 · CE-IVD.

MODALIDADES · INDIVIDUAL O FAMILIAR

Singleton

Solo paciente

- ◇ Análisis individual completo
- ◇ Todas las regiones genómicas
- ◇ ≥ 40X de cobertura

5-6 SEMANAS

Trío familiar

Paciente + padres

- ◇ Análisis comparativo
- ◇ Identifica variantes de novo
- ◇ Mejor interpretación clínica

6-7 SEMANAS

Reanálisis



Reevaluación posterior

- ◇ Datos brutos guardados
- ◇ Reanálisis con nueva evidencia
- ◇ Sin nueva muestra

BAJO SOLICITUD

CUANDO EL EXOMA NO FUE SUFICIENTE

Análisis genómico integral · todas las regiones del ADN.

* MAYOR COBERTURA DISPONIBLE

INDICACIONES

- ◇ Sospecha clínica con exoma previo negativo
- ◇ Casos con sospecha de variantes intrónicas profundas
- ◇ Sospecha de variaciones estructurales complejas
- ◇ Cuadros multisistémicos sin diagnóstico previo
- ◇ Necesidad de análisis comparativo familiar
- ◇ Casos en investigación clínica avanzada

LIMITACIONES

- ◇ **Test diagnóstico complejo.** Requiere correlación clínica e interpretación experta
- ◇ Variantes de significado incierto frecuentes · pueden requerir reanálisis
- ◇ Hallazgos incidentales requieren consentimiento informado
- ◇ Asesoría genética antes y después es esencial
- ◇ Plazo más largo que exoma · análisis bioinformático intensivo

PROCESO · 5 PASOS



Indicación

Tu médico evalúa si requiere WGS



Sangre

Sangre periférica · centro habilitado



Envío

Logística a BGI Shenzhen



WGS

Secuenciación 3.000M bases · ≥40X



Informe

Variantes ACMG · interpretación clínica

MUESTRA

Sangre periférica

Sin ayuno

PLAZO

5 a 7 semanas

Según modalidad

LABORATORIO

BGI Genomics

Shenzhen, China

ISO 15189 CE-IVD

COBERTURA

Nacional · Chile

Logística internacional

Conversemos sobre *tu caso.*

WhatsApp · +56 9 7153 7775

sgbio.cl/diagnostico/genoma/

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