

# XOME

## Exoma clínico.

Cuando el diagnóstico requiere profundidad genómica.

22K GENES · TODAS LAS CODIFICANTES



Cuando el diagnóstico *requiere profundidad genómica*.

Secuenciación clínica del exoma completo · 22.000 genes codificantes en una sola corrida. Identifica variantes asociadas a más de 4.000 enfermedades monogénicas · **la respuesta cuando años de estudios no han dado diagnóstico.**

### VENTAJAS CLAVE



#### Amplio

22.000 genes · todas las regiones codificantes.



#### 4.000+ enfermedades

Cobertura monogénica clínicamente relevante.



#### NGS profundo

Cobertura  $\geq 100\times$  para análisis robusto.



#### ACMG

Clasificación de variantes según estándares.



#### Rápido

Resultado en 30 días desde recepción.



#### Acreditado

BGI · ISO 15189 · CE-IVD.

### MODALIDADES DISPONIBLES

#### Singleton

Solo paciente

- ◇ Análisis individual
- ◇ 22.000 genes codificantes
- ◇ Indicación clínica clara

30 DÍAS

#### Trío familiar

Paciente + padres

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

30 DÍAS

#### Reanálisis ★

Reevaluación posterior

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

BAJO SOLICITUD

MÁS DE 4.000 CONDICIONES CUBIERTAS

Cuando el diagnóstico *ha resistido años de estudios.*

★ ANÁLISIS ACMG COMPLETO

## INDICACIONES

- ◇ Sospecha de enfermedad monogénica sin diagnóstico
- ◇ Cuadro clínico complejo · multisistémico
- ◇ Antecedente familiar de enfermedad genética
- ◇ Discapacidad intelectual de origen no claro
- ◇ Trastornos neurológicos sindrómicos
- ◇ Casos en odisea diagnóstica de varios años

## LIMITACIONES

- ◇ **Cubre regiones codificantes** · variantes intrónicas profundas no detectadas
- ◇ No detecta variaciones estructurales grandes (CNVs balanceadas)
- ◇ Variantes de significado incierto pueden requerir reanálisis
- ◇ Tasa de diagnóstico ~30-40% en casos seleccionados
- ◇ Asesoría genética antes y después es esencial

## PROCESO · 5 PASOS



### Indicación

Tu médico evalúa relevancia clínica



### Sangre

Sangre periférica · centro habilitado



### Envío

Logística a BGI Shenzhen



### NGS

Secuenciación 22.000 genes · ≥100x



### Informe

Variantes ACMG · interpretación clínica

#### MUESTRA

**Sangre periférica**

Sin ayuno · cualquier centro

#### PLAZO

**30 días**

Informe en español

#### LABORATORIO

**BGI Genomics**

Shenzhen, China

ISO 15189

CE-IVD

#### COBERTURA

**Nacional · Chile**

Sin traslado del paciente

Conversemos sobre *tu caso.*

WhatsApp · +56 9 7153 7775

[sgbio.cl/diagnostico/xome/](https://sgbio.cl/diagnostico/xome/)

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