

BITGENIA

WHOLE EXOME SEQUENCING (WES) EXOMA COMPLETO

La secuenciación del exoma es un método para secuenciar de forma selectiva las regiones codificantes del genoma (los genes a partir de los cuales se expresan las proteínas) como una alternativa más fácil, barata y aún así eficaz.

Esta prueba realiza la secuenciación de los aproximadamente 20.000 genes que componen el genoma humano para la búsqueda de mutaciones asociadas con la enfermedad. Como la búsqueda incluye todas las regiones codificantes, la B-platform nos permite ofrecer al médico las variantes que quiera analizar sin elegir previamente los genes específicos. El WES se utiliza reemplaza a los estudios de gen individual complejo o a los paneles genes y es indispensable para el diagnóstico de enfermedades raras.



01 EVALUACIÓN DEL CASO

presentado por el profesional médico. Bitgenia evalúa la factibilidad para identificar si el análisis constituirá aportes de valor.



02 TOMA DE MUESTRA

en un laboratorio designado, a cargo del profesional médico y luego de haber recibido la aceptación del caso por parte de Bitgenia y gestionado el consentimiento informado.



03 SECUENCIACIÓN

de próxima generación (NGS) bajo la gestión de Bitgenia, y tras recibir la muestra de laboratorio.



04 PROCESAMIENTO & ANÁLISIS

de los datos en B-Platform, plataforma bioinformática desarrollada por Bitgenia, quien determina y predice el potencial impacto de las variantes genómicas del paciente.



05 ALMACENAMIENTO

de los datos en una base de datos de información genómica, con fines estadísticos, de control de calidad, y de procedimientos.



06 REPORTE DE RESULTADOS

generado por el equipo interdisciplinario de profesionales de Bitgenia y presentado al profesional médico.