



Ce / GaT

Center for Genomics  
and Transcriptomics

CeGaT GmbH  
Paul-Ehrlich-Straße 17  
72076 Tübingen

Tel: 07071 / 565 44 00  
Fax: 07071 / 565 44 22  
E-Mail: info@CeGaT.de

Ausgezeichnet mit dem deutschen  
Gründerpreis 2011:



[www.CeGaT.de](http://www.CeGaT.de)

Diagnostik-Panels

# CeGaT GmbH

Als mittelständischer Dienstleister im Bereich der Biotechnologie bietet die CeGaT GmbH seit 2009 verschiedene Dienstleistungen zur Entschlüsselung von Erbinformation und deren medizinische Interpretation.

Als spezialisiertes Unternehmen entschlüsseln wir...

- Genome
- Exome
- Transkriptome
- MicroRNA
- Epigenome



Als weltweit erstes Unternehmen ist es uns dabei gelungen, die humangenetische Diagnostik und die Hochdurchsatzsequenzierung zu verbinden. Für die Analyse und Interpretation des genetischen Materials nutzt das Team der CeGaT modernste Hochdurchsatz-Technologien und kombiniert diese je nach Fragestellung.

## • Sanger-Sequenzierung

Durch die DAkkS akkreditiertes Laboratorium nach DIN EN ISO/IEC 15189:



## • Next-Generation-Sequenzierung

**2x SOLiD 5500xl, 2x SOLiD 4, Agilent BRAVO Automatisierung**

## Ansprechpartner:

Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup  
(Fachärztin für Humangenetik / Geschäftsführerin)

Dr. rer. nat. Detlef Böhm (Laborleiter)  
Dr. rer. nat. Christian Wilhelm (Leiter Diagnostik)

Tel: 07071 / 565 44 00  
Email: info@CeGaT.de  
www.CeGaT.de

# Diagnostik-Panels

## Was verstehen wir unter Diagnostik-Panels?

Bei rund 80-90% der klinisch diagnostizierten, komplexen genetischen Erkrankungen wird heute die ursächliche Gen-Veränderung nicht gefunden, da im Rahmen der klassischen „Gen-für-Gen“-Sequenzierung und der damit verbundenen hohen Kosten sowie des enormen Zeitaufwandes, meist nur wenige Gene untersucht werden können.

Um derartige Probleme und die damit verbundenen Behandlungen von Patienten nicht von Kosten- und Aufwandsengpässen abhängig zu machen, entwickelte die CeGaT in Zusammenarbeit mit ausgewählten klinischen Partnern sog. Diagnostik-Panels. Mit Hilfe dieser Panels sind wir in der Lage sämtliche für eine Krankheit in Betracht kommenden Gene gleichzeitig auf unseren Sequenzierplattformen zu sequenzieren und im Anschluss in einem aussagekräftigen Befund auszuwerten.

Diese gleichzeitige Sequenzierung relevanter Gene ist wesentlich schneller und kostengünstiger als die herkömmliche Einzelsequenzierung. Zudem ist die Erfolgswahrscheinlichkeit für das Auffinden der genetischen Ursache der Erkrankung eines Patienten deutlich höher. Entsprechende Behandlungen und Therapien für genetische Erkrankungen können so deutlich früher und somit auch effizienter durchgeführt werden.

Für die Analyse der Erb-Informationen nutzen wir modernstes Equipment. Die Sequenzierung der Panels erfolgt auf den SOLiD 5500xl und SOLiD 4-Systemen. Die erhaltenen Daten werden im Anschluss von unserer hauseigenen Bio-Informatik ausgewertet und alle gefundenen Sequenz-Varianten auf einem Kapillar-Sequenzierer validiert.

Die CeGaT wurde mit dem **deutschen Gründerpreis 2011** ausgezeichnet.

„...weil die CeGaT GmbH das Know-How von Medizinern, Naturwissenschaftlern und Bioinformatikern bündelt und so eine neue Qualität in der Analyse von Genomen erreicht...“



(Ausschnitt zur Begründung der Jury zum Gewinn des deutschen Gründerpreises.)

## Welche Erkrankungen können mit Diagnostik-Panels analysiert werden?

**ALS, FTD, Demenz, Parkinson, Dystonie und NBIA**  
6 Panels - 280 Gene

**Epilepsie & Stoffwechsel**  
20 Panels - 327 Gene

### Epilepsien

- Generalisierte Epilepsien, Epilepsien mit Enzephalopathien, Epilepsien mit mentaler Retardierung, Joubert Syndrom, Lissenzephalie und Polymikrogyrie, Microzephalie und pontocerebelläre Hypoplasie, Neuro-cardio-fazio-cutane Syndrome, Walker-Warburg Syndrom, syndromale Epilepsien, Familiäre hemiplegische Migräne
- Metabolische und mitochondriale Erkrankungen mit Epilepsie
- Holoprosenzephalien
- neuronale Migrationsstörungen
- Störungen des MAPK und RAS-Signalweges

### Stoffwechsel

- Coenzym-Q-Defizienz
- Ceroidlipofuscinosen
- Differenzialdiagnose CDG Syndrom
- MPS und Mukopolidosen
- Zellweger Syndrom
- Leukodystrophien

### Erbliche Augenerkrankungen

15 Panels - 206 Gene

- Usher Syndrom, autosomal-dominante / autosomal-rezessive Retinitis pigmentosa, Achromatopsie, Bardet-Biedl Syndrom, congenitale stationäre Nachtblindheit, Joubert Syndrom, Lebersche congenitale Amaurose, Senior Loken Syndrom, Morbus Stargardt, Zapfen-Stäbchen-Dystrophie, autosomal-dominante Optikusatrophie, Lebersche hereditäre Optikusneuropathie

### Neuromuskuläre Erkrankungen

10 Panels - 500 Gene

- X-chromosomale Muskeldystrophien, Gliedergürtel-Muskeldystrophien, kongenitale und distale Muskeldystrophien, myofibrilläre Myopathien, myotone Dystrophien, Fazioskapulo-humerale Muskeldystrophien, myotone Myopathien, metabolische Myopathien, "Channelopathies"

### Erbliche Hörstörungen

3 Panels - 80 Gene

- Schwerhörigkeit, autosomal-dominant, nicht-syndromal
- Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv, nicht-syndromal
- Usher-Syndrom

Die in den Panels enthaltenen Gene sind auf unserer Homepage [www.CeGaT.de](http://www.CeGaT.de) angegeben.