laboratório cedro | genômica cedro

PAINEL PARA DOENÇAS MITOCONDRIAIS

O QUE É?

O Painel de Doenças Mitocondriais é um exame genético abrangente que analisa 296 genes associados a um vasto espectro de distúrbios que afetam a produção de energia celular. Diferente dos diagnósticos clínicos que muitas vezes são desafiadores devido à variabilidade dos sintomas, este teste identifica mutações genéticas específicas nos genes nucleares e mitocondriais que codificam componentes essenciais para a função das mitocôndrias, desde as cadeias respiratórias até o metabolismo de intermediários energéticos.

A análise desses 296 genes, que engloba os principais envolvidos em síndromes como MELAS (MT-TL1, MT-ND5), MERRF (MT-TK), Leber (MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6), e genes nucleares como POLG, SUCLA2, NDUFV1, aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente. Essas informações permitem um diagnóstico etiológico preciso, possibilitando uma abordagem terapêutica mais direcionada, incluindo a consideração de terapias específicas ou o manejo de sintomas e complicações em uma base personalizada.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita de doença mitocondrial, apresentando sintomas multissistêmicos inexplicáveis como fraqueza muscular, fadiga crônica, problemas neurológicos, cardiovasculares, hepáticos ou renais. É também indicado em casos de histórico familiar de doenças mitocondriais ou quando outros exames metabólicos e de imagem não fornecem um diagnóstico conclusivo. Embora o Painel de Doenças Mitocondriais complemente a avaliação clínica, seus resultados genéticos são fundamentais para um diagnóstico diferencial assertivo, auxiliando na escolha de intervenções e no aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

AARS2 ABAT ABCB7 ACAD9 ACO2 AFG3L2 AGK AIFM1 ANO10 APOPT1 APTX ATAD3A ATP5A1 ATP5D ATP5E ATP5G3 ATP5O ATPAF2 BCS1L BOLA3 BTD C12orf65 C19orf70 C1QBP C2orf69 CA5A CARS2 CHCHD10 CLPB CLPP COA6 COA7 COQ2 COQ4 COQ6 COQ7 COQ8A COQ8B COQ9 COX10 COX11 COX15 COX20 COX5A COX6A1 COX6A2 COX6B1 COX7B CRLS1 CYC1 DARS2 DGUOK DLAT DLD DNA2 DNAJC19 DNM1L DNM2 EARS2 ECHS1 ELAC2 ETFDH ETHE1 FARS2 FASTKD2 FBXL4 FDX2 FDXR FH FLAD1 FOXRED1 GARS GDAP1 GFER GFM1 GFM2 GLRX5 GTPBP3 HADHB HARS2 HCCS HIBCH HLCS HPDL HSD17B10 HSPD1 HTRA2 IARS2 IBA57 IDH3A ISCA1 ISCA2 ISCU KARS KIAA0391 LARS2 LETM1 LIAS LIG3 LIPT1 LIPT2 LONP1 LRPPRC LYRM4 LYRM7 MARS2 MDH2 MECR MFF MFN2 MGME1 MICU1 MIPEP MPC1 MPV17 MRM2 MRPL3 MRPL44 MRPS2 MRPS22 MRPS34 MSTO1 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MTFMT MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MTO1 MTPAP MT-RNR1 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TV MT-TW MT-TY NADK2 NARS2 NAXD NAXE NDUFA1 NDUFA10 NDUFA11 NDUFA12 NDUFA13 NDUFA2 NDUFA4 NDUFA6 NDUFA8 NDUFA9 NDUFAF1 NDUFAF2 NDUFAF3 NDUFAF4 NDUFAF5 NDUFAF6 NDUFAF8 NDUFB10 NDUFB11 NDUFB3 NDUFB8 NDUFC2 NDUFS1 NDUFS2 NDUFS3 NDUFS4 NDUFS6 NDUFS7 NDUFS8 NDUFV1 NDUFV2 NFS1 NFU1 NSUN3 NUBPL OPA1 OPA3 OXCT1 PANK2 PARS2 PC PDHA1 PDHB PDHX PDP1 PDSS1 PDSS2 PET100 PITRM1 PLA2G6 PMPCA PMPCB PNPLA8 PNPT1 POLG POLG2 POLRMT PPA2 PPOX PTCD3 PUS1 QARS QRSL1 RARS2 RMND1 RNASEH1 RRM2B RTN4IP1 SACS SARS2 SCO1 SCO2 SDHA SDHAF1 SDHB SDHD SERAC1 SFXN4 SLC19A2 SLC19A3 SLC22A5 SLC25A1 SLC25A12 SLC25A19 SLC25A20 SLC25A24 SLC25A26 SLC25A3 SLC25A32 SLC25A36 SLC25A38 SLC25A4 SLC25A42 SLC25A46 SLC52A2 SLC52A3 SPG7 SSBP1 SUCLA2 SUCLG1 SURF1 TACO1 TAMM41 TARS2 TAZ TEFM TFAM TIMM50 TIMM8A TIMMDC1 TK2 TMEM126B TMEM70 TOP3A TPK1 TRIT1 TRMT10C TRMT5 TRMU TRNT1 TSFM TTC19 TUFM TWNK TYMP UQCC2 UQCRB UQCRC2 UQCRFS1 VARS2 WARS2 YARS2 (296)

METODOLOGIA

A análise é realizada por **Sequenciamento de Nova Geração (NGS)**, que permite a leitura detalhada do DNA, incluindo o DNA mitocondrial. Utiliza-se uma tecnologia avançada para capturar e sequenciar as regiões dos genes de interesse. Após o sequenciamento, as informações genéticas passam por uma **análise de bioinformática** robusta, que identifica possíveis alterações (variantes) no DNA. Essas variantes são descritas e **classificadas de acordo com as diretrizes internacionais da ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics)**, que orientam a interpretação clínica dos achados.

É importante ressaltar que a precisão do exame depende das informações clínicas fornecidas pelo médico solicitante, fundamentais para a correta interpretação dos resultados.