



CentoMito  
Mitochondrial Disease Testing

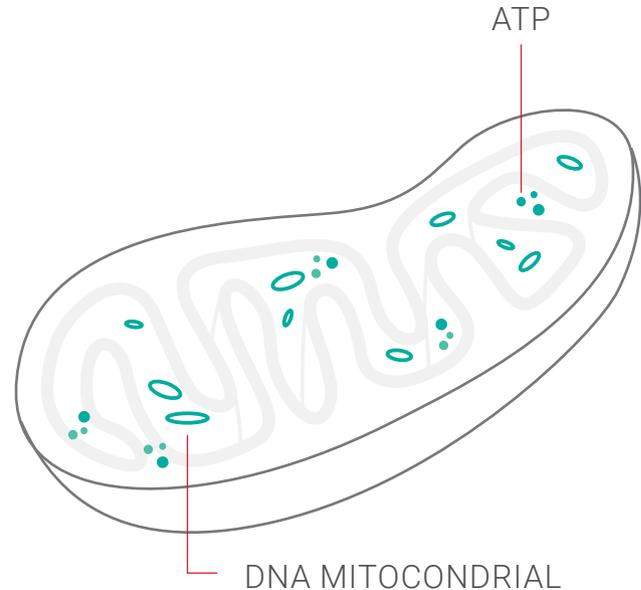




## O que são mitocôndrias?

Cada célula no corpo possui pequenas estruturas denominadas mitocôndrias que atuam como “casas de força”. As mitocôndrias são responsáveis por produzir quase 90% da energia (na forma de moléculas de ATP) de que as células necessitam via respiração, além de regularem o metabolismo celular.

As células contêm centenas de mitocôndrias e cada mitocôndria contém várias cópias do DNA mitocondrial, que, por sua vez, contém as informações para a produção de proteínas mitocondriais. As células que exigem mais energia tendem a ter mais mitocôndrias (por ex., cérebro, músculos, coração).

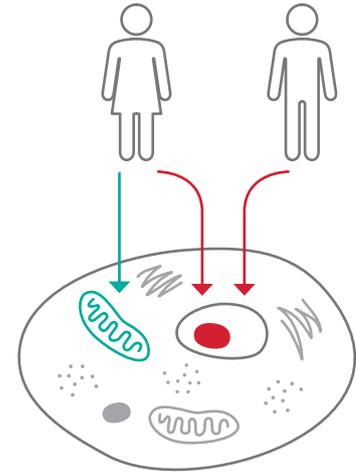


## Doenças mitocondriais e hereditariedade

Os distúrbios mitocondriais afetam 1 a cada 4 mil pessoas e ocorrem quando as mitocôndrias não produzem energia suficiente para as necessidades da célula. A falha mitocondrial acarreta a morte da célula e pode resultar em falha dos órgãos se muitas das células presentes em um determinado órgão morrerem. As falhas podem ser causadas por mutações genéticas no genoma mitocondrial ou nos genes nucleares que codificam proteínas e que atuam dentro das mitocôndrias.

Quando diferentes mutações estão presentes em todas as mitocôndrias no mesmo organismo, este estado é denominado "homoplasmia", e quando estão presentes em algumas mitocôndrias, mas não nas demais, é denominado "heteroplasmia". Utilizamos técnicas novas e complexas que são capazes de identificar níveis de heteroplasmia nos pacientes acometidos por distúrbios mitocondriais.

As mutações mitocondriais são transmitidas somente através da mãe, enquanto as mutações dos genes nucleares são herdadas do pai, da mãe ou de ambos. As alterações nas instruções de DNA mitocondrial ou nuclear para a produção de proteínas podem acarretar sintomas de doenças muito semelhantes. As doenças causadas por genes nucleares são predominantemente herdadas de ambos os pais de uma forma autossômica recessiva, enquanto as doenças causadas por genes mitocondriais podem ser herdadas somente da mãe.



# Causas dos distúrbios mitocondriais

## Mutação do DNA mitocondrial

Mutação pontual de mtDNA

Deleção/duplicação única de mtDNA

Mutação do gene relacionado à função do DNA mitocondrial

Deleção/duplicação múltipla de mtDNA

Defeito de mtDNA

## Mutação do DNA nuclear

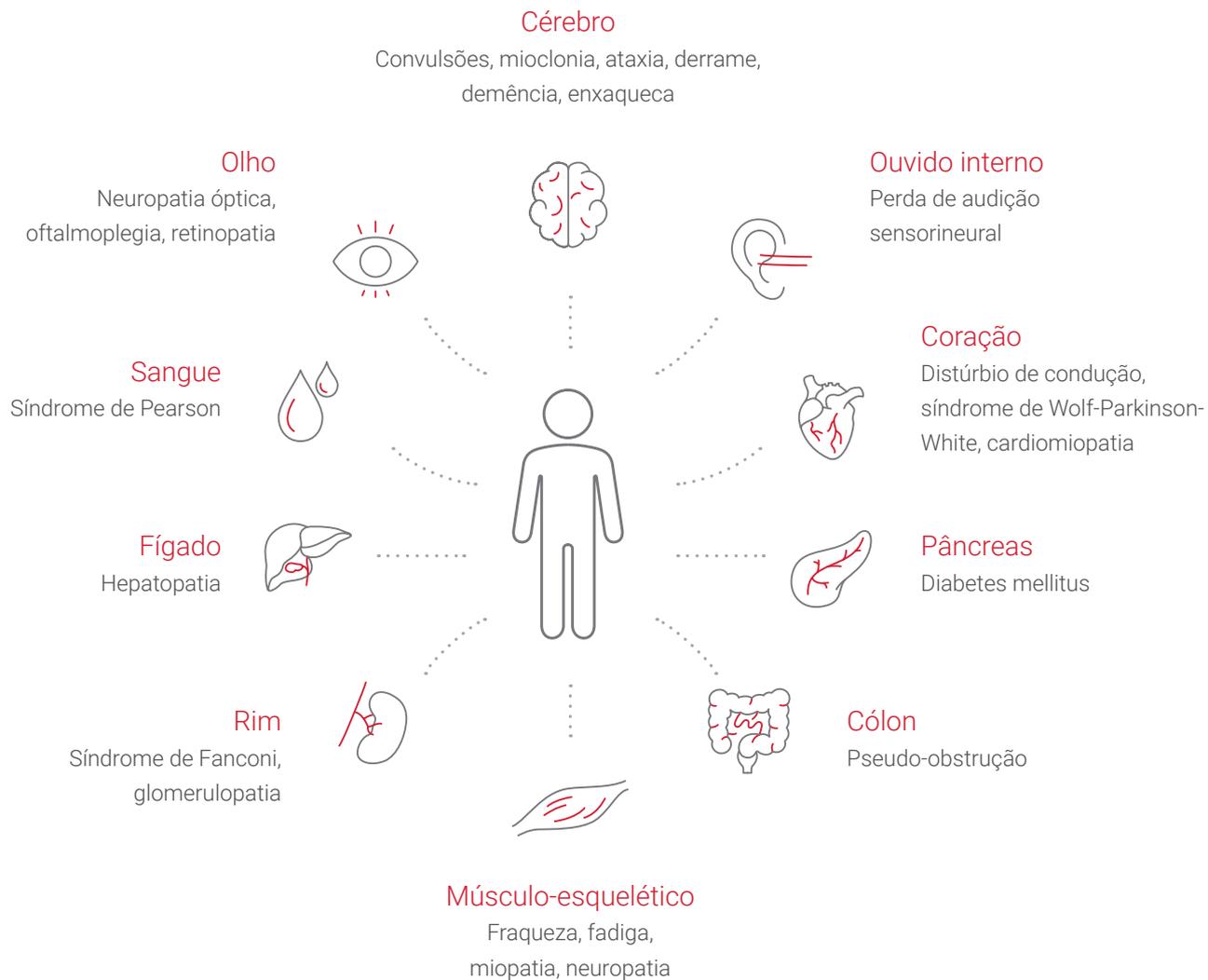
Mutação do gene relacionado à parte da enzima

Mutação do gene relacionado ao transporte para as mitocôndrias

Mutação do gene relacionado à biogênese mitocondrial

Disfunção mitocondrial = doença mitocondrial

mtDNA = DNA mitocondrial



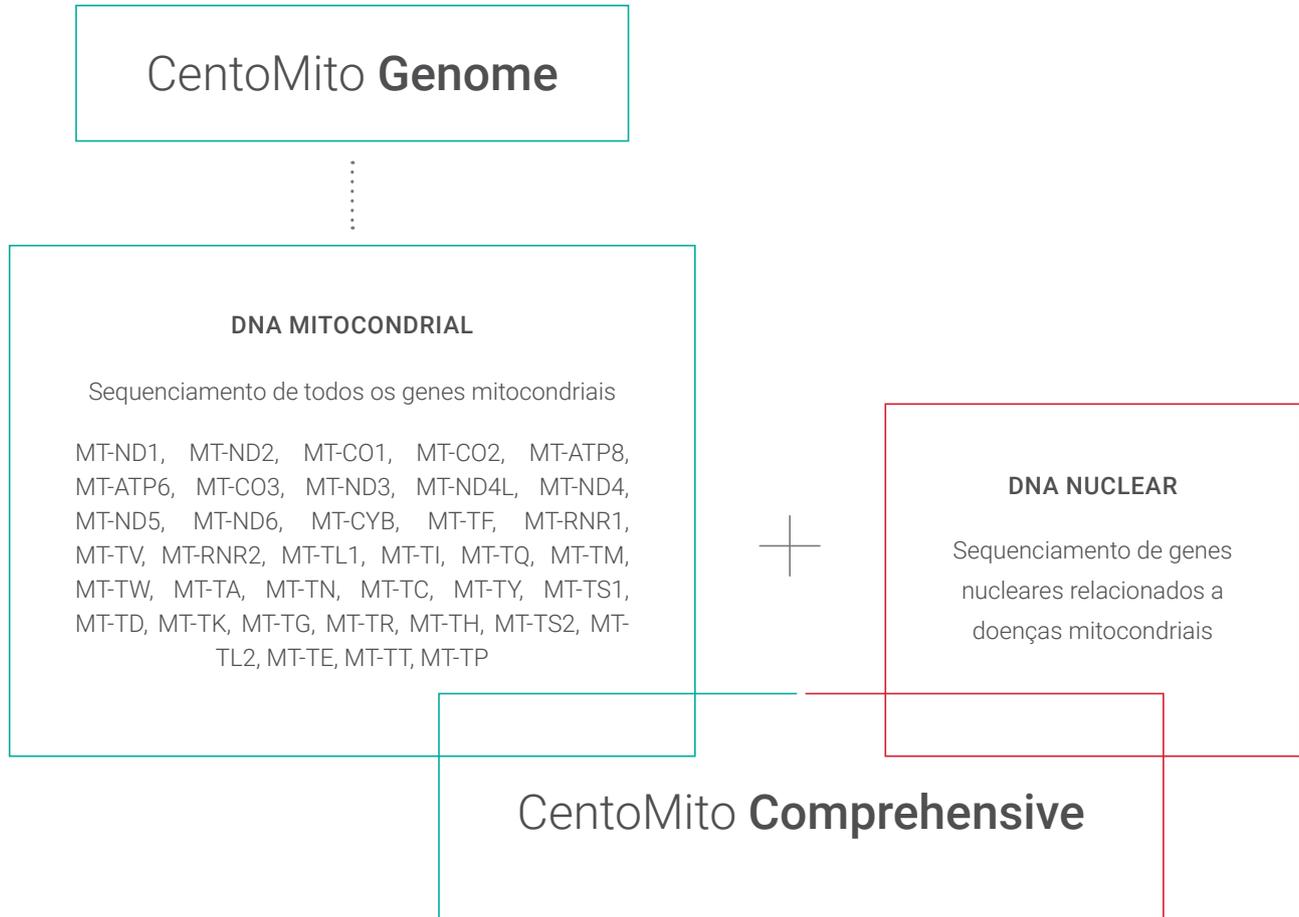
## Sintomas de distúrbios mitocondriais

Os distúrbios mitocondriais ocorrem quando as mitocôndrias não funcionam adequadamente, resultando em produção de energia baixa ou nula nas células. Como todas as células precisam de energia para o crescimento, a manutenção e o desempenho de suas respectivas funções, essa disfunção acarreta doenças multissistêmicas e vários órgãos no corpo são afetados. Os principais sintomas causados pela disfunção mitocondrial estão descritos abaixo.

## Quem deve fazer testes relacionados a doenças mitocondriais?

- Indivíduos com sintomas clínicos característicos de um distúrbio mitocondrial específico
- Indivíduos com múltiplas características neurológicas complexas ou um único sintoma neurológico com envolvimento de outro sistema
- Indivíduos com qualquer distúrbio multissistêmico progressivo de etiologia desconhecida
- Crianças que apresentam acidose láctica

## Testes de distúrbios mitocondriais no CENTOGENE:



## CentoMito Comprehensive

**SÍNDROMES E DISTÚRBIOS COMUNS ABRANGIDOS** Oftalmoplegia externa crônica progressiva, síndrome de Kearns-Sayre, síndrome de Leigh de herança materna, síndrome de Leigh, distúrbios mitocondriais, encefalomiopatia mitocondrial, acidose láctica e episódios semelhantes a derrames, epilepsia mio-clônica com fibras vermelhas irregulares, encefalomiopatia miogastrointestinal, NARP, hepatopatias mitocondriais neonatais, síndrome de Pearson

---

**COVERAGE**

- Genes mitocondriais:  $\geq 99.0\%$  abrangência  $\geq 20x$
- Detecção de heteroplasmia  $\geq 15\%$

---

**TEMPO DE RESPOSTA** 25 dias úteis

---

**REQUISITOS DA AMOSTRAS** CentoCard®, Sangue-EDTA, DNA pronto para uso e swab bucal

## CentoMito Genome

**SÍNDROMES E DISTÚRBIOS COMUNS ABRANGIDOS** Oftalmoplegia externa crônica progressiva, síndrome de Kearns-Sayre, neuropatia óptica hereditária de Leber, síndrome semelhante a de Leigh, síndrome de Leigh, distúrbios mitocondriais, NARP

---

**COVERAGE**

- Nuclear genes:  $\geq 97.0\%$  abrangência  $\geq 200x$
- Detecção de heteroplasmia  $\geq 5\%$

---

**TEMPO DE RESPOSTA** 25 dias úteis

---

**REQUISITOS DA AMOSTRA** CentoCard®, Sangue-EDTA, DNA pronto para uso e swab bucal

# A Vantagem CENTOGENE

## NOSSOS SERVIÇOS DE DIAGNÓSTICO SÃO MAIS DO QUE LABORATÓRIO E BIOINFORMÁTICA.

### CentoCard®

Nossa solução rápida, econômica e descomplicada para envio de amostras clínicas de sangue para testes genéticos. O CentoCard fornece uma amostra única para diagnóstico do paciente: ensaio enzimático, análise de biomarcadores e testes genéticos.

### Fenotipagem Estendida

A estruturação dos sintomas do seu paciente em termos da Ontologia do Fenótipo Humano (HPO) garante a melhor qualidade de informações clínicas para interpretação de dados.

### Segurança de dados e uso de pesquisa

Com formulários de consentimento transparentes e fáceis de entender, seus pacientes podem tomar decisões informadas sem se preocupar com a proteção de dados. Ao consentir com a opção de pesquisa e armazenamento, você e seus pacientes avançarão na pesquisa, na compreensão de doenças raras e na qualidade de diagnósticos e terapias futuras.

### Testes Multiômicos

Somos pioneiros na estratégia de testes multiômicos, combinando tecnologia de painel com testes bioquímicos. Começando com um quadro clínico completo, você agora pode direcionar os pacientes para o diagnóstico mais preciso e possíveis opções de tratamento.

### CentoPortal®

Nosso serviço online amigável e totalmente seguro [www.centoportal.com](http://www.centoportal.com) é projetado para auxiliar na solicitação de testes, transferência de dados do paciente, administração de amostras do paciente e acesso aos seus relatórios de diagnóstico 24/7.

### O CENTOGENE Biodatabank

O maior repositório de dados do mundo para doenças raras e eurodegenerativas.

### Estudos Clínicos e Parcerias Farmacêuticas

Ao participar de estudos clínicos, seus pacientes se beneficiam ao promover o desenvolvimento de novas terapias e melhorar o monitoramento. Por meio de parcerias farmacêuticas, também aproveitamos nossa experiência para acelerar o desenvolvimento de medicamentos para doenças raras.

### Experiência de nível mundial

Na CENTOGENE, conectamos pacientes em todo o mundo para capacitar soluções inovadoras para a comunidade global de doenças raras. Com nossa experiência única em diagnósticos de doenças raras e percepções de mais de meio milhão de pacientes, fornecemos respostas hoje para que seus pacientes possam ter um amanhã melhor.





PARA PEDIDOS

**[www.centoportal.com](http://www.centoportal.com)**

PARA MAIS INFORMAÇÕES

**[www.centogene.com](http://www.centogene.com)**

CENTOGENE GmbH

Am Strande 7

18055 Rostock

Germany

CENTOGENE GmbH é uma subsidiária da CENTOGENE N.V.

SUPORTE A PARCEIROS

✉ **[customer.support@centogene.com](mailto:customer.support@centogene.com)**

☎ +49 (0)381 80 113-416

PARA PARCEIROS DOS EUA

✉ **[customer.support-us@centogene.com](mailto:customer.support-us@centogene.com)**

☎ +1 (617) 580-2102

Rostock - CLIA #99D2049715



Cambridge - CLIA #22D2154474

