

## CentoMetabolic MOx

More Answers Today.  
More Options Tomorrow.

### FICHA DO PRODUTO

# CentoMetabolic MOx

Os distúrbios metabólicos hereditários (DMHs) são um grupo de condições raras causadas por defeitos genéticos que interrompem o metabolismo celular. Um número crescente de DMHs são tratáveis se diagnosticados precocemente, mas podem ser rapidamente fatais sem identificação imediata. Com uma abordagem multiômica, podemos ajudar você e seus pacientes a acelerar a jornada crítica dos sintomas ao diagnóstico, evitando testes escalonados – economizando tempo, recursos e anos cruciais em meio à progressão geralmente rápida do DMH.

O painel multiômico da CENTOGENE – CentoMetabolic MOx – foi projetado para testar uma ampla gama de DMHs – integrando testes genéticos e bioquímicos, incluindo ensaios enzimáticos, bem como uma seleção de biomarcadores proprietários. Quando variantes genéticas relevantes para o seu paciente são detectadas via CentoMetabolic MOx, complementamos automaticamente a análise com biomarcadores e/ou testes enzimáticos (se aplicável) e incluímos os resultados em seu relatório médico. CentoMetabolic MOx fornece as informações mais valiosas para decisões de diagnóstico, prognóstico e abordagens terapêuticas, estabelecendo o roteiro para opções de tratamento personalizadas.

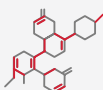
### Vantagens CENTOGENE

MOx

**Painel multiômico** que integra testes genéticos e bioquímicos em uma **única solução, para diagnóstico rápido e preciso de uma ampla gama** de doenças metabólicas hereditárias raras.



**Os melhores relatórios médicos da categoria,** fornecidos pelo maior Bio databank centrado em doenças raras do mundo.



**Testes bioquímicos** para apoiar a classificação de variantes, levando a **diagnóstico mas precisos e seguros.**



Equipe dedicada de especialistas em doenças raras para fornecer a **melhor interpretação clínica e suporte vitalício:**

## Quem deve considerar o CentoMetabolic MOx?

Médicos que fornecem diagnóstico e tratamento para pacientes que atendem a qualquer um dos seguintes critérios:

- Suspeita de distúrbio metabólico
- Recém-nascidos com sintomas sobrepostos, letargia, dor abdominal, vômitos, icterícia ou acidose metabólica
- Atraso no desenvolvimento
- Resultados anormais da triagem neonatal
- Recém-nascidos internados em uma unidade de terapia intensiva neonatal (UTIN), especialmente devido à epilepsia de origem incerta e perturbação da consciência
- Sintomas relacionados a condições neurológicas de etiologia desconhecida

## Quais genes e distúrbios são analisados?

CentoMetabolic MOx atinge cerca de 180 DMHs. O conteúdo e o design do painel são baseados em nossa experiência médica continuamente aprimorada e conhecimento de distúrbios metabólicos raros, incluindo as últimas descobertas médicas.

A tabela abaixo mostra a distribuição de genes e distúrbios metabólicos direcionados com base em 18 categorias de doenças diferentes:

TIPO DE DISTÚRBIOS METABÓLICOS ANALISADOS	# GENES*	TIPO DE DISTÚRBIOS METABÓLICOS ANALISADOS	# GENES*
Distúrbios congênitos de glicosilação e outros distúrbios de modificação de proteínas	2	Distúrbios do metabolismo de carboidratos	35
Distúrbios no metabolismo do colesterol e das lipoproteínas	2	Distúrbios do metabolismo energético	6
Distúrbios na biogênese ou função hormonal	7	Distúrbios do metabolismo de ácidos graxos e corpos cetônicos	3
Distúrbio do metabolismo de fosfato, cálcio e vitamina D	3	Distúrbios do metabolismo de lipídios e lipoproteínas	8
Distúrbios no metabolismo de purinas, pirimidinas e nucleotídeos	6	Distúrbios do metabolismo de neurotransmissores	1
Distúrbios no metabolismo de oligoelementos e metais	6	Distúrbios do metabolismo da porfirina e do heme	8
Distúrbios no metabolismo de vitaminas e cofatores (não proteicos)	10	Distúrbios do metabolismo de esteroides	16
Distúrbios do metabolismo de aminoácidos e peptídeos	33	Distúrbios lisossômicos	48
		Distúrbios peroxissomais	16
		Porfiria e bilirrubinemia	1

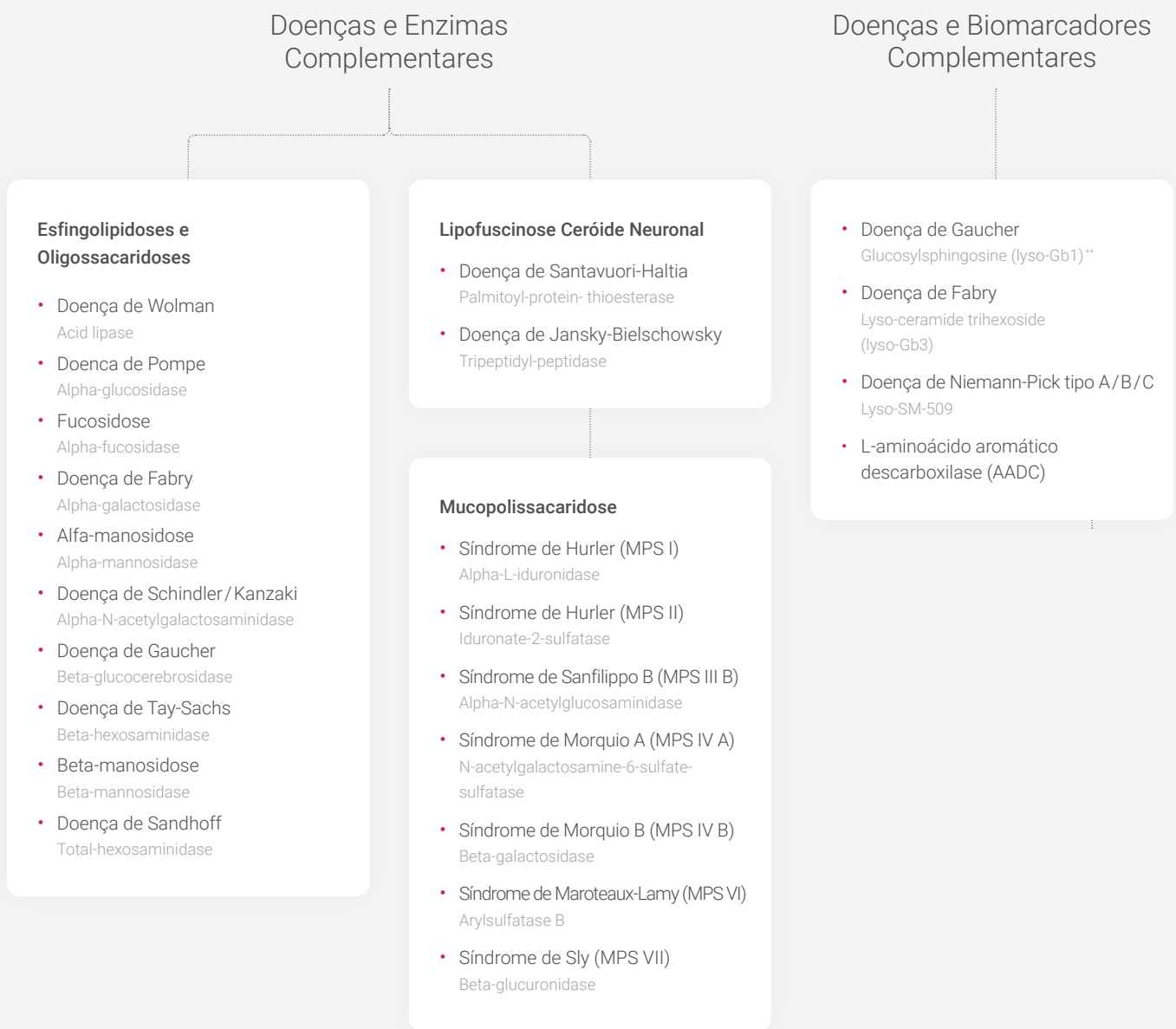
## Genes Analisados (206)

ABCA1, ABCB4, ABCC2, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ACAT1, ADA, AGA, AGL, AGPS, AGXT, ALAD, ALAS, ALDH4A1, ALDOA, ALDOB, ALG3, ALPL, ANTXR2, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOE, ARG1, ARSA, ARSB, ASAH1, ASL, ASS1, ATP7A, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, BTD, CBS, CD320, CETP, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CPOX, CPS1, CPT1A, CTNS, CTSA, CTSD, CTSK, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DBT, DDC, DHCR7, DIABLO, DLX4, DNAJC5, DPYD, ENO3, ENPP1, EPHX2, ETHE1, FAH, FBP1, FECH, FGF23, FUCA1, G6PC, G6PD, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALNS, GALT, GAMT, GATM, GBA, GBE1, GHR, GK, GLA, GLB1, GM2A, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, GYG1, GYS1, GYS2, HCFC1, HEXA, HEXB, HFE, HJV, HGD, HGSNAT, HLCS, HMBS, HPD, HPRT1, HSD3B2, HYAL1, IDS, IDUA, ITIH4, IVD, KHK, LAMP2, LCAT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPI, LMBRD1, LPA, LPL, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSB8, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, NAGA, NAGLU, NAGS, NEU1, NPC1, NPC2, OTC, PAH, PCSK9, PDHB, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PKLR, PNPO, POR, PPOX, PPP1R17, PPT1, PRKAG2, PSAP, PYGL, PYGM, RBCK1, SGSH, SI, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A20, SLC25A36, SLC2A1, SLC2A2, SLC2A3, SLC37A4, SLC3A1, SLC3A2, SLC40A1, SLC6A19, SLC6A8, SLC7A7, SLC7A9, SLC01B1, SLC01B3, SMPD1, SUMF1, TAT, TFR2, TPP1, UGT1A1, UMPS, UROD, UROS

# Biomarcador CENTOGENE e Testes Enzimáticos – Indo além da genética

CentoMetabolic MOx inclui biomarcadores e ensaios enzimáticos para mais de 20 distúrbios metabólicos. Os biomarcadores servem como indicadores mensuráveis de processos patológicos. Eles normalmente estão diretamente ligados a variantes genéticas em genes específicos e podem prever, diagnosticar, monitorar e avaliar a gravidade de uma doença. A medição da atividade celular de uma enzima também pode ser utilizada como ferramenta para o diagnóstico e monitoramento de uma doença, bem como a eficácia do tratamento

Nossas abordagens multiômicas e baseadas em Big Data nos permitem descobrir continuamente novos biomarcadores altamente específicos. Todos os novos biomarcadores e ensaios bioquímicos clinicamente relevantes para distúrbios metabólicos serão incluídos neste painel, avançando na compreensão dos distúrbios metabólicos, acelerando o caminho do diagnóstico ao tratamento personalizado.



# Principais recursos e desempenho

**ABORDAGEM MULTIÔMICA** 206 genes e mais de 20 enzimas e biomarcadores associados a mais de 180 DMHs

**COBERTURA**

- Profundidade média ~ 200x
- $\geq 99.5\%$  de regiões-alvo cobertas em  $\geq 20x$
- Para cada gene, todas as variantes clinicamente relevantes descritas no HGMD® e nosso Bio/Databank centrado em doenças raras são cobertas, incluindo variantes intrônicas e regulatórias profundas

**INTERPRETAÇÃO MELHORADA** Insights extras suportados por nosso Bio/Databank, que contém dados de variantes exclusivos e dados ômicos de uma ampla variedade de etnias de mais de 120 países, são usados para confirmar os resultados e validar a patogenicidade das variantes encontradas

**DELEÇÃO/DUPLICAÇÃO** A análise CNV baseada em NGS de alta resolução para detectar deleções e duplicações está incluída sem custo extra. Deleções/duplicações constituem 5 – 10% das variantes causadoras de doenças. Ao incluir a análise CNV, o potencial de fornecer o diagnóstico mais preciso aumenta

**ESPECIFICIDADE**  $\geq 99.9\%$  garantido para todas as variantes relatadas. Variantes com baixa qualidade e/ou zigosidade pouco clara são confirmadas por métodos ortogonais (Sanger, MLPA, qPCR) \*\*\*

**MATERIAL**  $\geq 1$  CentoCard® ou 4ml de sangue EDTA

**PRAZOS** 15 dias úteis

\* Devido à sobreposição de fenótipos, genes específicos são listados em mais de uma categoria, pois estão associados a mais de um distúrbio.

\*\* Um método que usa Lyso-Gb1 é coberto pela Patente dos EUA No. 10.859.580, outros pedidos pendentes nos EUA e pedidos e patentes pendentes em outras jurisdições.

\*\*\* MLPA: amplificação de sonda dependente de ligação multiplex; qPCR: reação em cadeia da polimerase quantitativa.