

Lançamento

EXOMA COM ANÁLISE DO
DNA MITOCONDRIAL
FLEURY GENÔMICA

Ficha do exame

Prazo: **30 dias corridos**

Amostra: **Sangue ou saliva/swab**

Contempla o sequenciamento completo do exoma + DNA mitocondrial.



Mitocondriopatias

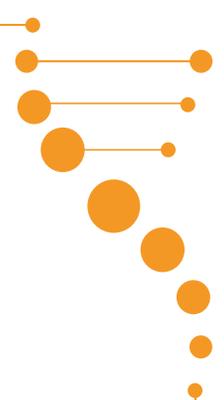
Causadas por defeitos na atividade das mitocôndrias, as mitocondriopatias se caracterizam por um comprometimento na produção de energia das células, o que pode levar à morte celular e, em longo prazo, à falência do órgão.

Os músculos e o cérebro costumam ser os órgãos mais afetados, uma vez que demandam mais energia para funcionamento apropriado.

Os sintomas das doenças mitocondriais podem se iniciar em qualquer idade, mas os quadros mais precoces costumam estar associados a maior gravidade e letalidade.

Os pacientes com alterações mitocondriais patogênicas apresentam um amplo espectro de manifestações clínicas, bem como sobreposição com fenótipos também encontrados em outras doenças neurológicas e neuromusculares. Dessa forma, a confirmação do diagnóstico só é possível por meio de uma análise molecular, como o sequenciamento do DNA Mitocondrial.

A metodologia desenvolvida pelo Grupo Fleury permite a análise do DNA mitocondrial a partir de uma amostra de sangue ou saliva.



Características gerais da análise mitocondrial:

- Número de mitocôndrias varia de acordo com o tecido - músculos, fígado, sistema nervoso central.
- Nível de heteroplasmia varia nos diferentes tecidos.
- 37 genes compõem o DNA mitocondrial: 2 rRNA genes, 22 tRNA genes e 13 genes estruturantes.

Vantagens do Exoma com análise do DNA Mitocondrial Fleury Genômica:

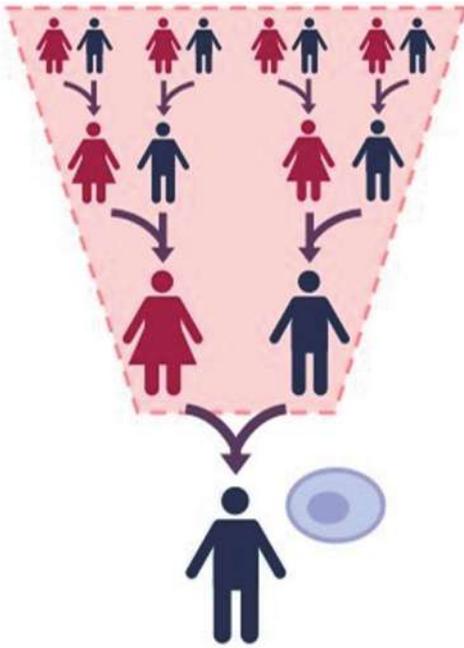
- **A partir de fevereiro de 2022 todas as amostras de Exoma analisadas pelo Grupo Fleury já terão o seu DNA mitocondrial avaliado.**
- **Cobertura média de $\geq 200x$.**
- Painéis direcionados realizados a partir de março de 2022 e com resultado negativo poderão ser expandidos para o EXOMA com DNA Mitocondrial.
- Captura especial que analisa todo o DNA mitocondrial e não apenas os genes relacionados com mitocondriopatias presentes no DNA nuclear.

Novidades da análise do novo Exoma com sequenciamento de DNA Nuclear + DNA Mitocondrial

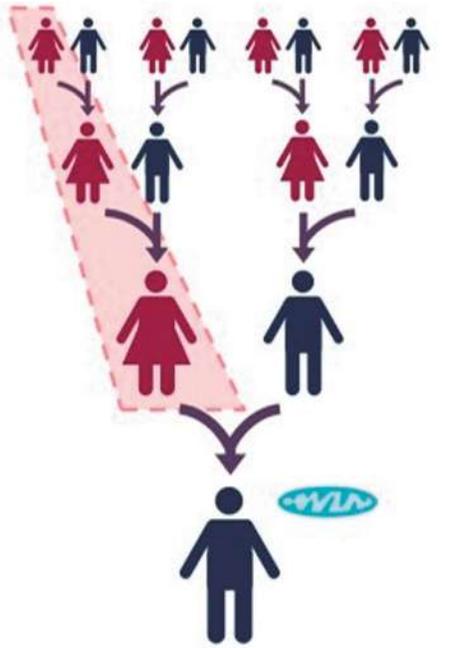
- Um resultado negativo em uma análise nuclear não descarta uma possível patogenicidade no genoma mitocondrial. Dessa forma, a análise do DNA mitocondrial permite uma avaliação mais completa do caso.
- Devido à heteroplasmia, algoritmos específicos foram validados pelo Grupo Fleury, sendo aplicados para a identificação de variantes no DNA mitocondrial.
- A informação referente às variantes do DNA mitocondrial seguem rigorosos padrões, trazendo as últimas atualizações da literatura, junto à interpretação especializada da equipe médica, técnica e científica.



DNA Nuclear
Herdado de todos os ancestrais



DNA Mitocondrial (mtDNA)
Herdado de uma linhagem materna



Referência da imagem: <https://ib.bioninja.com.au/standard-level/topic-5-evolution-and-biodi/54-cladistics/mitochondrial-dna.html>



Quadros clínicos relacionados	Tipos mais comuns de doenças mitocondriais
Doenças oftalmológicas	<ul style="list-style-type: none">• Oftalmoplegia externa progressiva crônica (CPEO)• Síndrome de Kearns-Sayre (KSS)
Neuropatias Degenerativas	<ul style="list-style-type: none">• Neuropatia, ataxia e retinite pigmentosa (NARP)• Síndrome de Leigh e síndrome de Leigh herdada materna (MILS)• Encefalomiopatia miogastrointestinal (MNGIE)
Surdez	<ul style="list-style-type: none">• Surdez neurosensorial seguida de exposição a aminoglicosídeo
Epilepsias	<ul style="list-style-type: none">• Epilepsia mioclônica com fibras vermelhas irregulares (MERRF)
Doenças vasculares cerebrais	<ul style="list-style-type: none">• Encefalomiopatia mitocondrial, acidose láctica e episódios semelhantes a AVC (MELAS)
Outros	<ul style="list-style-type: none">• Síndrome de Pearson

fleury medicina
e saúde | LARE

☎ (11) 96319-3641 ☎ 0800 704 1110

🌐 lare.fleury.com.br

@ cac.lare@grupofleury.com.br

