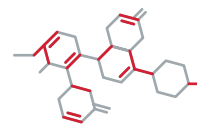


# CentoMetabolic®



## CentoMetabolic® - Um único teste para todos os distúrbios metabólicos clinicamente relevantes

A CENTOGENE está comprometida em desenvolver soluções inovadoras para ajudar a acabar com a odisséia na busca pelo diagnóstico de pacientes que sofrem de doenças genéticas raras. Nosso painel CentoMetabolic® foi projetado para testar uma grande quantidade de distúrbios metabólicos. Ele integra testes genéticos e bioquímicos, entre eles ensaios enzimáticos uma seleção de biomarcadores. Quando são detectadas variantes genéticas relevantes para o seu paciente através do CentoMetabolic®, complementamos automaticamente com biomarcador e/ou teste enzimático (se aplicável) e incluímos os resultados no seu laudo médico. Além disso, o CentoMetabolic® inclui a análise de variantes do número de cópias (CNV) sem nenhum custo extra.

O CentoMetabolic® permite a confiança de uma avaliação minuciosa para um possível diagnóstico metabólico e, ao mesmo tempo, fornece uma oportunidade de provar as consequências da variante genética identificada.

## Para quem considerar a utilização do CentoMetabolic®?

O CentoMetabolic deve ser considerado para pacientes que atendem a um dos seguintes critérios:

- Suspeitos de doenças metabólicas
- Bebês que apresentem letargia ou dor abdominal ou vômito ou icterícia ou acidose metabólica
- Atraso no desenvolvimento
- Internação em unidade de terapia intensiva neonatal (UTI), principalmente devido à epilepsia de origem pouco clara e distúrbio de consciência

## Quais genes e doenças são analisados pelo CentoMetabolic®?

O CentoMetabolic® tem como foco cerca de 200 distúrbios metabólicos. O conteúdo e o desenho do painel são baseados em nossa experiência e conhecimento médico em doenças metabólicas raras, que estão em constante aprimoramento.

A tabela a seguir mostra a distribuição de genes e doenças metabólicas relacionados dentro de 19 categorias.

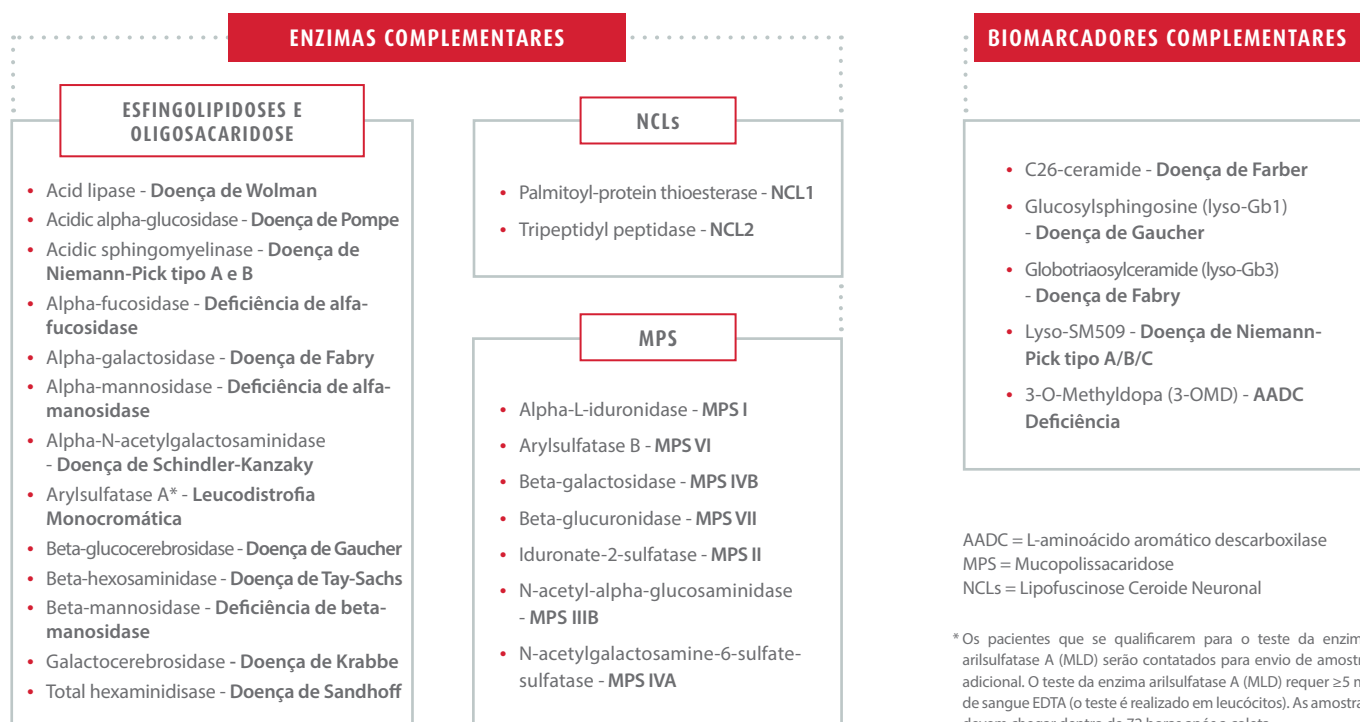
### GENES ANALISADOS

ABCA1, ABCB4, ABCC2, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ACAT1, ADA, AGA, AGL, AGPS, AGXT, ALAD, ALAS2, ALDH4A1, ALDOA, ALDOB, ALG3, ALPL, ANTXR2, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOE, ARG1, ARSA, ARSB, ASAH1, ASL, ASS1, ATP7A, ATP7B, BCKDHA, BCKDHB, BTBD, 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, HCF1, HEXA, HEXB, HFE, HJV, HGD, HGSNAT, HLCS, HMBS, HPD, HPR1, HSD3B2, HYAL1, IDS, IDUA, ITIH4, IVD, KHK, LAMP2, LCAT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPI, LMBRD1, LPA, LPL, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, 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, SLC10B1, SLC10B3, SMPD1, SUMF1, TAT, TFR2, TPP1, UGT1A1, UMPS, UROD, UROS

TIPOS DE DOENÇAS METABÓLICAS ANALISADAS	NÚMERO DE GENES
Distúrbios congênitos de glicosilação e outros distúrbios de modificação de proteínas	2
Distúrbios no metabolismo do colesterol e da lipoproteína	2
Distúrbios na biogênese ou função hormonal	7
Distúrbios do metabolismo de fosfato, cálcio e vitamina D	3
Distúrbios no metabolismo de purinas, pirimidinas e nucleotídeos	6
Distúrbios no metabolismo de oligoelementos e metais	6
Distúrbios no metabolismo de vitaminas e cofatores (não proteicos)	10
Distúrbios do metabolismo de aminoácidos e peptídeos	33
Distúrbios do metabolismo de carboidratos	35
Distúrbios do metabolismo energético	6
Distúrbios do metabolismo dos ácidos graxos e corpos cetônicos	3
Distúrbios do metabolismo de lipídios e lipoproteínas	8
Distúrbios do metabolismo de neurotransmissores	1
Distúrbios do metabolismo da porfirina e heme	8
Distúrbios do metabolismo dos esteróides	16
Doenças lisossomais	48
Doenças peroxissômicas	16
Porfiria e bilirrubinemia	1

## Biomarcadores e testes enzimáticos da CENTOGENE

Os biomarcadores servem como indicadores mensuráveis de processos patológicos. Eles geralmente estão diretamente ligados a variantes genéticas em genes específicos e podem prever, diagnosticar, monitorar e avaliar a gravidade de uma doença. A análise da atividade celular de uma enzima também pode ser usada como uma ferramenta para o diagnóstico e monitoramento de uma doença. Nossas abordagens baseadas em multiômico e big data permitem-nos descobrir continuamente novos biomarcadores altamente específicos. Qualquer novo biomarcador será incluído neste painel e representa uma oportunidade para aprimorar nossa compreensão de doenças metabólicas, bem como desenvolver terapias mais personalizadas para os pacientes.



## CentoMetabolic® - Características principais

- Sequenciamento bidirecional de nova geração de regiões-alvo de todos os genes no painel, incluindo regiões codificadoras e +/- 10 pb limites de éxon / íntron
- Todas as variantes intrônicas profundas relevantes descritas em CentoMD® e HGMD® estão incluídas
- Cobertura: ≥99,5% das regiões alvo cobertas com ≥ 20x
- As variantes de nucleotídeo único (SNVs) de baixa qualidade e todas as variantes de exclusão/inserção relevantes são confirmadas pelo sequenciamento de Sanger antes do laudo
- **Incluso análise de CNVs**
- Diagnóstico rápido e preciso com prazo de 15 dias úteis
- **Especificidade > 99,9% para todas as variantes relatadas**
- Nosso teste combina testes genéticos e bioquímicos para uma grande variedade de doenças metabólicas raras
- Testes bioquímicos complementares por biomarcadores e ensaios de atividade enzimática, quando necessário
- **Uma coleta** (Centocard) é suficiente para **todos os testes**

### > Contato

Tel.: +49 (0)381 80 113 - 416  
Fax: +49 (0)381 80 113 - 401

customer.support@centogene.com  
www.centogene.com

CLIA #99D2049715

