Exames – GEN – Mapeamento Genético

*O exame **MAPEAMENTO GENÉTICO** consiste em uma análise profunda e completa de todos os genes que codificam para proteínas que atuam na mitocôndria, ou seja, o* Genoma mitocondrial será analisado com cobertura de 100% mais de 1000x o que inclui a detecção de deleções de genes mitocondriais, assim como serão analisados os 372 genes nucleares relacionados a doenças mitocondriais (estes com cobertura média de 120x, com >96% das bases com cobertura maior que ≥20x). Detecta heteroplasmia tão baixa quanto 15%. Neste exame também analisa-se todos os 20 mil genes do Genoma nuclear **(porém com mais profundidade que o Exoma), assim como os introns, e a presença de CNVs (microdeleções e microduplicações).** Em negrito aquilo que o Exoma não detecta.

Genes nucleares mitocondriais a serem analisados.

AARS2; AASS; ABAT; ABCB6; ABCB7; ABCD1ABCD3; ACACA; ACAD8; ACAD9; ACADM; ACADS; ACADSB; ACADVL; ACAT1; ACO2; ACOX1; ACSF3; ACSL4; ADCK3; ADCK4; AFG3L2; AGK; AGXT; AIFM1; AK2; ALAS2; ALDH18A1; ALDH2; ALDH3A2; ALDH4A1; ALDH5A1; ALDH6A1; ALDH7A1; AMACR; AMT; APOPT1; ATIC; ATP5A1; ATP5E; ATP7B; ATPAF2; ATXN2; AUH; BAX; BCKDHA; BCKDHB; BCKDK; BCL2; BCS1L; BOLA3; BRIP1; BTD; C10orf2; C12orf65; CA5A; CASP8; CAT; CHCHD10; CISD2; CLPB; CLPP; COA5; COA6; COASY; COMT; COQ2; COQ4; COQ6; COQ9; COX10; COX14; COX15; COX20; COX4I2; COX6A1; COX6B1; COX7B; CPOX; CPS1; CPT1A; CPT1C; CPT2; CRBN; CYB5A; CYB5R3; CYC1; CYCS; CYP11A1; CYP11B1; CYP11B2; CYP24A1; CYP27A1; CYP27B1; D2HGDH; DARS2; DBT; DECR1; DGUOK; DHCR24; DHODH; DHTKD1; DIABLO; DLAT; DLD; DMGDH; DMPK; DNA2; DNAJC19; DNM1L; EARS2; ECHS1; EHHADH; ELAC2; EPHX2; ETFA; ETFB; ETFDH; ETHE1; FARS2; FASTKD2; FBXL4; FECH; FH; FKBP10; FOXRED1; FTH1; FXN; GARS; GATM; GCDH; GCSH; GDAP1; GFER; GFM1; GFM2; GK; GLDC; GLRX5; GLUD1; GLYCTK; GPI; GPT2; GPX1; GRHPR; GSR; GTPBP3; HADH; HADHA; HADHB; HARS2; HAX1; HCCS; HIBCH; HINT1; HK1; HLCS; HMBS; HMGCL; HMGCS2; HOGA1; HSD17B10; HSD17B4; HSD3B2; HSPA9; HSPD1; HTRA2; IARS2; IBA57; IDH2; IDH3B; ISCA2; ISCU; IVD; KARS; KIF1B; KRT5; L2HGDH; LARS2; LIAS; LIPT1; LONP1; LRPPRC; LYRM4; LYRM7; MAOA; MAOB; MARS2; MCCC1; MCCC2; MCEE; MFN2; MGME1; MICU1; MIP; MLH1; MLYCD; MMAA; MMAB; MMACHC; MMADHC; MOCS1; MPC1; MPV17; MRPL3; MRPL44; MRPS16; MRPS22; MSRB3; MTFMT; MTO1; MTPAP; MTRR; MUT; MUTYH; NADK2; NAGS; NARS2; NDUFA1; NDUFA10; NDUFA11; NDUFA12; NDUFA2; NDUFA4; NDUFA9; NDUFAF1; NDUFAF2; NDUFAF3; NDUFAF4; NDUFAF5; NDUFAF6; NDUFB11; NDUFB3; NDUFB9; NDUFS1; NDUFS2; NDUFS3; NDUFS4; NDUFS6; NDUFS7; NDUFS8; NDUFV1; NDUFV2; NFU1; NNT; NTHL1; NUBPL; OAT; OGDH; OGG1; OPA1; OPA3; OTC; OXCT1; P4HB; PAM16; PANK2; PARK7; PC; PCCA; PCCB; PCK2; PDHA1; PDHB; PDHX; PDK3; PDP1; PDSS1; PDSS2; PDX1; PET100; PEX11B; PHYH; PINK1; PKLR; PNPLA8; PNPO; PNPT1; POLG; POLG2; PPM1K; PPOX; PRODH; PTGS1; PTRF; PTRH2; PTS; PUS1; PYCR1; PYCR2; QDPR; RARS; RARS2; RDH11; RECQL4; RMND1; RNASEH1; RNASEL; RPIA; RPL35A; RPS14; RRM2B; SARDH; SARS2; SCO1; SCO2; SCP2; SDHA; SDHAF1; SDHAF2; SDHB; SDHC; SDHD; SECISBP2; SERAC1; SFXN4; SLC16A1; SLC19A3; SLC25A1; SLC25A12; SLC25A13; SLC25A15; SLC25A19; SLC25A20; SLC25A22; SLC25A3; SLC25A38; SLC25A4; SLC25A46; SLC37A4; SLC9A6; SNAP29; SOD1; SOD2; SPG7; SPR; SPTLC2; STAR; STOM; SUCLA2; SUCLG1; SUGCT; SUOX; SURF1; TACO1; TARS2;TCIRG1; TIMM44; TIMM8A; TK2; TMEM126A; TMEM70; TMLHE; TPI1; TPK1; TRMU; TRNT1; TSFM; TTC19; TUBB3; TUFM; TXNRD2; TYMP; UNG; UQCC2; UQCRB; UQCRC2; UQCRQ; VARS2; WDR81; XPNPEP3; YARS2