



B I O A R R A Y

**ENFERMEDADES
MITOCONDRIALES**

Parque Científico y Empresarial de la UMH
Edificio Quorum III
C.P. 03202 Elche (Alicante - Spain)

info@bioarray.es
Tel.: +34 966 682 500
Fax: +34 966 682 501

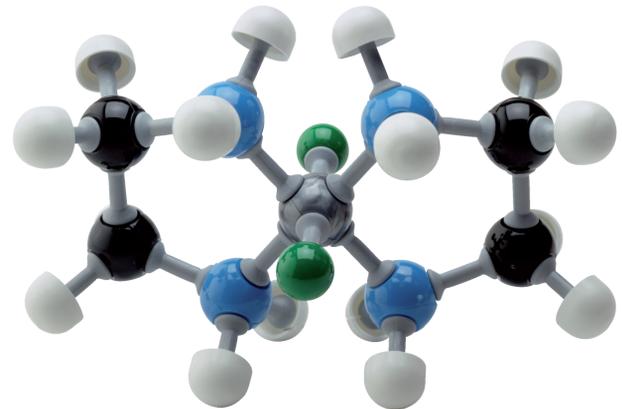


www.bioarray.es



B I O A R R A Y

**ENFERMEDADES
MITOCONDRIALES**



SECUENCIACIÓN ADN MITOCONDRIAL

El ADN mitocondrial contiene 37 genes, todos ellos esenciales para su función normal. Algunos de estos genes codifican para enzimas involucradas en la fosforilación oxidativa, que es un proceso que utiliza oxígeno y azúcares simples para crear ATP. Algunas patologías de origen genético están relacionadas con cambios en determinados genes mitocondriales:

- Neuropatía hereditaria de Leber.
- Síndrome de Leigh.
- Diabetes y sordera heredada por vía materna.
- Encefalopatía mitocondrial.
- Epilepsia mioclónica.
- Neuropatía, ataxia y retinosis pigmentaria.
- Sordera no sindrómica.
- Queratodermia palmoplantar con sordera.
- Oftalmoplegia externa progresiva.

PANEL COMPLEJO III MITOCONDRIAL

BCS1L | TTC19 | UQCRB | UQCRQ | UQCR2

PANEL COMPLEJO I MITOCONDRIAL

El Complejo I mitocondrial es el primer y mayor de los cinco complejos en sistema de fosforilación oxidativa. El Complejo I consiste en 45 subunidades, siete de las cuales están codificadas por ADN mitocondrial, y el resto por genes nucleares. El déficit del Complejo I es el defecto más común de la vía de la fosforilación oxidativa. Este panel incluye el estudio de los genes nucleares asociados con el déficit del Complejo I, así como la secuenciación del ADN mitocondrial.

PANEL 30 GENES COMPLEJO I MITOCONDRIAL

SECUENCIA 30 GENES NUCLEARES	
ACAD9	FOXRED1
NDUFA10	NDUFA9
NDUFAF2	NDUFAF7 (C2orf56)
NDUFS1	NDUFS4
NDUFS8	NUBPL
C20orf7 (NDUFAF5)	MTFMT
NDUFA11	NDUFA12
NDUFAF3 (C3orf60)	NDUFB3
NDUFS2	NDUFS6
NDUFV1	POLG
C8orf38 (NDUFAF6)	NDUFA1
NDUFA2	NDUFAF1
NDUFAF4 (C6orf66)	NDUFB9
NDUFS3	NDUFS7
NDUFV2	SUCLA2

NOTA:

**LA SECUENCIACIÓN DE ESTE PANEL
INCLUYE LA SECUENCIACIÓN ADN
MITOCONDRIAL**