

DPN plus+®



DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL PLUS+



Informação para Profissionais de Saúde

SABER PARA PREVENIR

Neste folheto encontra uma breve descrição das possibilidades do Diagnóstico Pré-Natal plus+. O DPN plus+, desenvolvido pela equipa de IDI pelo CGC, oferece a opção de um painel diagnóstico mais amplo, utilizando diversas metodologias, como os microarrays. O conjunto de doenças incluído neste painel foi seleccionado com base no potencial para aplicação de medidas preventivas, tratamento precoce ou cuidados de saúde melhorados.

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL plus+ (DPN plus+)

1. DPN Convencional.

- Detecção rápida de aneuploidias por QF-PCR em 24-48 horas
- Cariótipo.

+ 2. Diagnóstico Molecular de Doenças Metabólicas por ARRAY CGC (94 mutações)

Doenças raras do metabolismo, incluindo formas para as quais existe tratamento, que será mais eficaz quanto mais cedo for implementado

ACADM (MCAD)	GBA (Doença de Gaucher)
ARSA (Leucodistrofia metacromática)	HADHA (LCHAD)
ATP7B (Doença de Wilson)	HEXA (Doença de Tay-Sachs)
BTD (Deficiência em Biotinidase)	HGD (Alcaptonúria)
CLN2 (Doença de Jansky-Bielschowsky)	MAN2B1 (Deficiência em Alfa-manosidase)
CLN5 (Lipofuscinose Neuronal Ceróide)	NPC1 (Doença de Niemann-Pick C)
CLN8 (Lipofuscinose Neuronal Ceróide)	NPC2 (Doença de Niemann-Pick C)
CPT2 (Deficiência em CPT II)	PEX1 (Doença de Zellweger)
FAH (Tirosinemia)	PEX26 (Doença de Zellweger)
G6PC (GSD I)	PPT1 (Lipofuscinose Neuronal Ceróide)
GAA (Doença de Pompe ou GSD II)	PYGM (Doença de McArdle ou GSD V)
GALC (Doença de Krabbe)	SLC37A4 (GSD I)
GALT (Galactosemia)	TPP1 (Lipofuscinose Neuronal Ceróide)

+ 3. Painel de Síndromes associados a Atraso Mental

Doenças que comprometem significativamente o desenvolvimento psicomotor da criança

Síndrome DiGeorge (22q11)	Síndrome Williams
Síndrome Prader-Willi/Angelman	Síndrome Smith-Magenis
Síndrome Phelan-Mcdermid (22q13)	Síndrome da deleção 1p36
Síndrome Cri du Chat (5p15)	Síndrome Miller-Dieker (17p)
Síndrome Wolf-Hirschhorn (4p16.3)	Microdeleção 2p16
Microdeleção 3q29	Microdeleção 9q22.3
Síndrome da deleção 15q24	Microdeleção 17q21
Síndrome Langer-Giedion (8q)	Síndrome WAGR
Microdeleção Neurofibromatose Tipo 1	Duplicação Xq28 (MECP2)
Síndrome Rubinstein-Taybi	Síndrome Sotos (5q35.3)
Síndrome DiGeorge região 2 (10p15)	

+ 4. Fibrose Quística

+ 5. Síndrome do X-frágil

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL (DPN) CONVENCIONAL

A principal indicação para execução de DPN continua a ser o risco para cromossopatias. No entanto, 2 a 3% dos recém-nascidos são portadores de uma anomalia congénita maior e >50% estão associadas a factores genéticos.

Perante uma única amostra de material fetal, as novas metodologias para diagnóstico pré-natal genético, permitem, actualmente, optar pela realização de um maior número de testes para doença congénita.

DPN plus+ INCLUI

- Detecção rápida de aneuploidias por QF-PCR
- Cariótipo
- Diagnóstico Molecular de Doenças Metabólicas por ARRAY CGC
- Painel de Síndromes associados a Atraso Mental
- Fibrose Quística
- Síndrome X-Frágil

Com esta abordagem é possível obter mais informação sobre o feto, uma vez colhida a amostra.

Esta sequência permite uma gestão atempada das opções de diagnóstico no acompanhamento pré-natal.

Esta abordagem pode ser efectuada às 12 semanas (biopsia de vilosidades coriónicas) ou às 14-15 semanas (líquido amniótico).

NOTA IMPORTANTE

Com esta abordagem pretende-se melhorar a capacidade de resposta do diagnóstico pré-natal. Um resultado negativo não exclui a existência de outras doenças ou mutações não incluídas neste painel. Esta contribuição técnica não pretende ser uma alternativa, mas sim um complemento ao exame clínico.

Nas situações de história familiar de doença genética, com etiologia já caracterizada, deve ser feito o diagnóstico pré-natal específico da patologia em questão. Os resultados deste painel de estudo deverão ser avaliados e comunicados no âmbito de uma consulta de Genética Médica.

APLICAÇÃO

O DPN plus+ está indicado em:

Grávidas com risco aumentado para cromossopatias

Grávidas com história familiar de atraso mental, mas sem diagnóstico genético preciso

Outras

O ADN fetal é obtido a partir de vilosidades coriónicas ou líquido amniótico. É necessário o envio simultâneo de uma amostra biológica materna (células epiteliais da mucosa bucal obtidas por zaragatoa ou sangue periférico) para excluir a possibilidade de contaminação materna.

LER AINDA

Diagnóstico Molecular de Surdez Congénita Síndromica por Array CGC
 Diagnóstico Molecular de Surdez Congénita Não Síndromica e ligada ao X por Array CGC
 Diagnóstico Molecular de Displasias Esqueléticas por Array CGC
 Diagnóstico Molecular de Craniosinostoses por Array CGC
 Diagnóstico Molecular de Doenças Metabólicas por Array CGC
 Diagnóstico Molecular de Trombofilia e Estudo Farmacogenético dos Dicumarínicos por Array CGC
 Rastreio e Diagnóstico Pré-Natal Precoces

LINKS ÚTEIS

<http://www.cgcgenetics.com>
<http://www.genetests.com>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim>
<http://www.orpha.net>
<http://www.cgcgenetics.com>

