



# BABY PLUS



[www.cgcgenetics.com](http://www.cgcgenetics.com)

PORTO · Rua Sá da Bandeira, 706 1º - 4000-432 | T +351 223 389 900 | T +351 217 820 602  
LISBOA · Av. das Forças Armadas, 4 - 5º Esc. G - 1350-179 | T +351 217 820 600 | F +351 217 820 602

PORTUGAL                      ESPANHA                      EUA  
dcc@cgcgenetics.com    clientes@cgcgenetics.com    info@cgcgenetics.com

**CONHECER O PRESENTE PARA  
MELHORAR O FUTURO**



## Como realizar o teste?

O estudo realiza-se em sangue, do cordão umbilical ou periférico, colhido para um cartão de filtro. O teste detecta variantes nos seguintes genes: MCM6, ALDOB, HLA DQ2 e DQ8, MC1R, SERPINA1 e HFE.

## Avaliações Externas de Qualidade

- United Kingdom National External Quality Assessment Scheme in Clinical Cytogenetics, desde 1995
- Grupo Espanhol e Português - International Society of Forensic Genetics, desde 1997
- Control de Calidad de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal, desde 2001
- European Molecular Genetics Quality Network, desde 2002
- Quality Control for Molecular Diagnostics, desde 2003
- Cystic Fibrosis European Network, desde 2004
- Cytogenetics European Quality Assessment, desde 2006
- Fetal Medicine Foundation, desde 2008

Atualizado em Julho 2012

O CGC disponibiliza um painel de testes por microarray, com aplicação neonatal, destinado a identificar doenças comuns no recém-nascido que não são normalmente pesquisadas, mas que mesmo assim são frequentes e importantes para o seu desenvolvimento. São doenças que se desenvolvem quando estão presentes variantes genéticas de predisposição e factores ambientais. A identificação destas variantes genéticas permite evitar, desde o primeiro momento, esses factores ambientais, contribuindo assim para prevenir o aparecimento das doenças ou sintomas.

## Painel de Estudo:

### Intolerância à Lactose (gene MCM6)

A lactose é o açúcar presente no leite e nos seus derivados. Para ser absorvido no intestino, a lactose tem de ser desdobrada em glucose e galactose pela acção da enzima lactase. Aproximadamente 15% da população apresenta uma diminuição da actividade da lactase que pode manifestar-se desde a infância. Neste caso, a ingestão de leite e seus derivados produzem manifestações abdominais adversas como diarreia, distensão e dor abdominal podendo mesmo comprometer a alimentação. A lactase é produzida pelo gene LCT e a sua regulação é influenciada por variantes no gene MCM6 que lhe está próximo. Essas variações contribuem para o desaparecimento precoce da actividade enzimática da lactose.

### Intolerância à Frutose (gene ALDOB)

A frutose é um açúcar que se encontra fundamentalmente nas frutas e nos legumes. A absorção de frutose implica a passagem de frutose a glucose pela acção, de entre outros, do enzima Aldolase B. Aproximadamente 2% das pessoas têm uma mutação no gene que codifica a Aldolase B. Se a actividade da enzima for muito baixa (presença de mutações no gene) a ingestão de fruta ou outros alimentos com este açúcar leva ao aparecimento de sintomas digestivos que podem ser graves e originar desidratação e malnutrição.

### Doença Celíaca (HLA DQ2 e DQ8)

A doença celíaca é o resultado de uma intolerância ao glúten e outras proteínas presentes no trigo, centeio e cevada. Encontra-se principalmente em alimentos mas também em medicamentos e vitaminas. Esta doença, que aparece em 1:200-300 recém-nascidos, afecta cada indivíduo de forma diferente.

Caso sejam ingeridas substâncias com glúten é desencadeada uma reacção inflamatória crónica no intestino, produzindo sintomas como diarreia, dores abdominais, atraso de crescimento e do aumento ou mesmo perda de peso. A irritabilidade é um dos sintomas mais comum nas crianças. Existe uma associação entre a doença celíaca e os marcadores HLA (DQ2 e DQ8) de forma que **95%** dos doentes celíacos apresentam esses marcadores.

### Hemocromatose (gene HFE)

A proteína HFE intervém na absorção intestinal de ferro. Aproximadamente 10% da população apresenta, pelo menos, uma cópia da proteína que é capaz de absorver ferro em excesso. Em determinadas circunstâncias e com o passar do tempo, o excesso de ferro pode acumular-se nalguns tecidos (fígado, coração, etc) tornando-se prejudicial.

Os indivíduos portadores de variantes de HFE com maior capacidade de absorção de ferro não devem ingerir suplementos vitamínicos com ferro nem com vitamina C e recomenda-se a vacinação contra as hepatites A e B. Os adultos devem evitar o consumo de álcool e de marisco cru.

### Alfa-1 Antitripsina (gene SERPINA1)

A deficiência em alfa-1 antitripsina (AAT) é uma doença genética hereditária que afecta crianças e adultos. Entre 5 a 10% dos recém-nascidos são portadores de pelo menos uma variante de risco. Dependendo da actividade residual de AAT, existe risco de alterações hepáticas e/ou pulmonares com gravidade variável.

Portadores de variantes de risco devem evitar a exposição a fumos, aumentar o período de amamentação, realizar tratamentos vitamínicos e anti-oxidantes, e manter um programa de vacinação específico.