



# Pré-Natal +

[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** dcc@cgcgenetics.com    **ESPAÑA** clientes@cgcgenetics.com    **EUA** info@cgcgenetics.com

## Um novo passo no diagnóstico pré-natal.

Diagnóstico pré-natal rápido da síndrome de Down e das síndromes cromossómicas mais frequentes



### 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

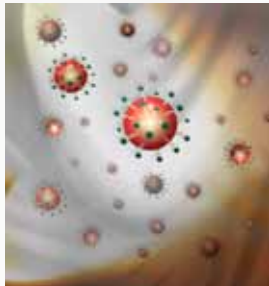


[www.cgcgenetics.com](http://www.cgcgenetics.com)

Está disponível um novo teste de aplicação pré-natal que permite detectar de forma rápida e numa única análise, várias síndromes associadas a atraso mental. As patologias detectadas pelo teste surgem, geralmente, sem que exista uma suspeita prévia ou antecedentes familiares, e algumas delas, sem associação a alterações ecográficas sugestiva.

## EM QUE CONSISTE O TESTE?

O teste recorre a uma técnica recentemente desenvolvida e altamente eficaz na detecção de alterações genéticas de base cromossómica. Com elevada sensibilidade e especificidade, é possível com este método detectar variações no número de cópias dos cromossomas, assim como perda ou ganho de material genético associado a várias síndromes. O **Pré-Natal +** é realizado a partir de uma pequena quantidade de amostra fetal, tem um tempo de resposta rápido e custo reduzido.



Os BACs (Cromossomas Artificiais Bacterianos) são fragmentos de DNA, de 100 000 a 200 000 pares de bases, clonados em bactérias a partir de fragmentos humanos. Os BACs são muito utilizados nas técnicas de FISH.

O teste **Pré-Natal +** utiliza uma nova tecnologia na qual BACs seleccionados são imobilizados em partículas Luminex® previamente marcadas (BACs-On-Beads™). A análise da interacção destas

partículas com uma pequena quantidade de amostra fetal permite, com elevada resolução detectar perdas ou ganhos de material genético.

Estima-se que a incidência da Síndrome de Down seja, aproximadamente, de 1/800 nascimentos. No entanto, existem outras síndromes associadas a atraso mental e de desenvolvimento que em conjunto têm uma incidência maior: cerca de 1/200.

A capacidade de diagnóstico do **Pré-Natal +** é um exemplo da aplicabilidade e utilização das novas tecnologias para um diagnóstico pré-natal mais informativo e preciso. Combinando este teste com os métodos de rotina tradicionais, a taxa de detecção de anomalias cromossómicas aumenta substancialmente, ao tornar possível a exclusão de doenças não detectáveis pelo cariótipo, e associadas a atraso mental.

## A QUEM SE DIRIGE?

Esta análise está indicada para qualquer casal que queira realizar um diagnóstico pré-natal mais actual e com bastante mais informação sobre o seu bebé. Estas síndromes de microdelecções não estão associados à idade materna, pelo que todas as mulheres têm o risco de vir a ter um bebé com uma destas doenças. Acresce ainda o facto que o cariótipo convencional **não** permite detectar estas síndromes.

Simultaneamente, a análise permite obter de forma rápida a detecção das anomalias citogenéticas mais frequentes, como a trissomia 21.

## DOENÇAS DETECTADAS

O teste permite detectar as alterações cromossómicas mais comuns (aneuploidias 13, 18, 21, X e Y) e perdas ou ganhos de material genético em **10** regiões associadas com atraso de desenvolvimento (síndromes de microdelecções).

- Síndrome de Down
- Síndrome de Angelman\*
- Síndrome de Edwards
- Síndrome de Smith-Magenis\*
- Síndrome de Patau
- Síndrome de Wolf-Hirschhorn\*
- Síndrome associado aos cromossomas sexuais
- Síndrome de Cri du Chat\*
- Síndrome de DiGeorge I e II\*
- Síndrome de Langer-Giedion\*
- Síndrome de Williams\*
- Síndrome de Miller-Dieker\*
- Síndrome de Prader Willi\*

\* Alterações não detectadas no cariótipo convencional

## CARACTERÍSTICAS DO TESTE

Não é necessária a posterior confirmação do resultado.

Os resultados são conclusivos e permitem um diagnóstico preciso.

A análise realiza-se numa amostra fetal (líquido amniótico ou vilosidades coriónicas).

O resultado está disponível em 5 dias após a recepção da amostra.