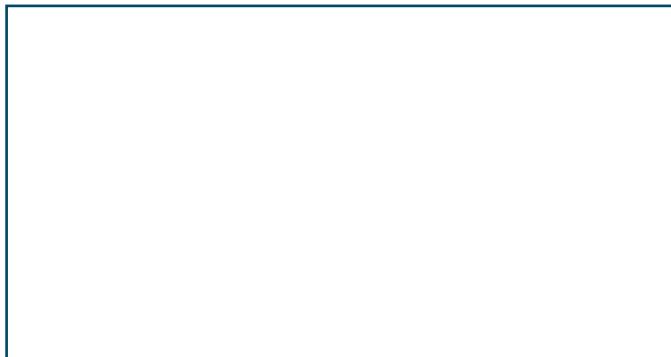




RASTREIO COMBINADO E DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL PRECOSES



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 - 5ª 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

O rastreio combinado e o diagnóstico pré-natal precoces têm três grandes vantagens:

1. Do ponto de vista técnico, os marcadores bioquímicos, doseados nas semanas 9 e 10 de gestação, possuem maior poder discriminativo, permitindo taxas de deteção elevadas.
2. Técnica de MLPA, QF-PCR ou FISH – Pesquisa de alterações cromossómicas mais frequentes, como a Trissomia 21, em 24 – 48 horas.
3. Esta sequência permite uma gestão atempada das opções de diagnóstico, no acompanhamento pré-natal.

MAIOR TAXA DE DETECÇÃO DE TRISSOMIA 21
POSSIBILIDADE DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL
CONCLUÍDO ATÉ ÀS 14 SEMANAS



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

Rastreio combinado e diagnóstico pré-natal precoce

Possibilidade de ter o Diagnóstico Pré-natal concluído às 14 semanas.

Saber informações acerca do bebé o mais cedo possível, é o desejo de qualquer gestante. Neste sentido, o CGC desenvolveu um protocolo que permite otimizar as taxas de detecção de trissomia 21 e concluir o Diagnóstico Pré-natal às 14 semanas de gravidez, quando solicitado.

Rastreio pré-natal combinado precoce

O Rastreio do 1º Trimestre é actualmente aceite como o melhor meio de rastreio pré-natal de Trissomia 21, com taxas de detecção elevadas (90 a 97%) para taxas de falsos positivos reduzidas (3 a 5%). Este teste combina valores de parâmetros bioquímicos (free β hCG e PAPP-A) com parâmetros ecográficos (translucência da nuca e ossos próprios do nariz).

Com o objectivo de melhorar a eficiência do Rastreio Pré-Natal Combinado, o CGC desenvolveu o Rastreio Pré-Natal Combinado Precoce que ocorre em duas fases:

1. Colheita de sangue para análise bioquímica (cartão de filtro ou soro)

Efectuada das 9 às 12 semanas (de preferência da 9ª à 10ª) e enviada para o CGC para doseamento da free β hCG e PAPP-A. O poder discriminativo da PAPP-A, entre valores normais e anormais, é significativamente maior nesta fase da gestação, elevando a taxa de detecção. O resultado é retido até recepção dos dados ecográficos.

2. Ecografia para avaliação da TN

. Efectuada entre as 11 e as 12 semanas, intervalo de tempo em que a TN apresenta maior poder discriminativo entre valores normais e anormais.

. O resultado da avaliação ecográfica é transmitido ao CGC (fax ou mail de preferência).

. No CGC é efectuado o cálculo de risco e comunicado de forma rápida (fax, mail ou telefone) ao médico, que poderá logo de seguida transmitir o resultado final à grávida e proceder ao seguimento adequado.

Os marcadores, bioquímicos ou ecográficos, variam ao longo da gravidez, não só em valor mas também em eficiência. Com este protocolo precoce é possível retirar o maior benefício, no melhor momento, de cada um dos marcadores utilizados. Adicionalmente, o resultado é comunicado num ambiente clínico, pelo médico responsável, com possibilidade de ponderação das opções de conduta nos casos de risco aumentado.

Diagnóstico pré-natal precoce

Nas situações em que o Diagnóstico Pré-Natal é a opção seleccionada, no seguimento de um resultado de risco aumentado, pode ser oferecido:

- colheita de vilosidades coriônicas para análise citogenética, às 12 semanas;
- diagnóstico pré-natal clássico por amniocentese.

Resultado em 24-48 horas, por técnica de MLPA, QF-PCR ou FISH, para pesquisa de aneuploidias frequentes: trissomia dos cromossomas 13, 18 e 21; e aneuploidias dos cromossomas sexuais.

SEMANAS DE GESTAÇÃO

