

O painel de compatibilidade genética rastreia, antes da concepção, o risco de descendência afetada por doenças genéticas com base em evidências científicas

Conte com nossos especialistas durante todo processo para o planejamento familiar, diagnóstico e prevenção de doenças genéticas.

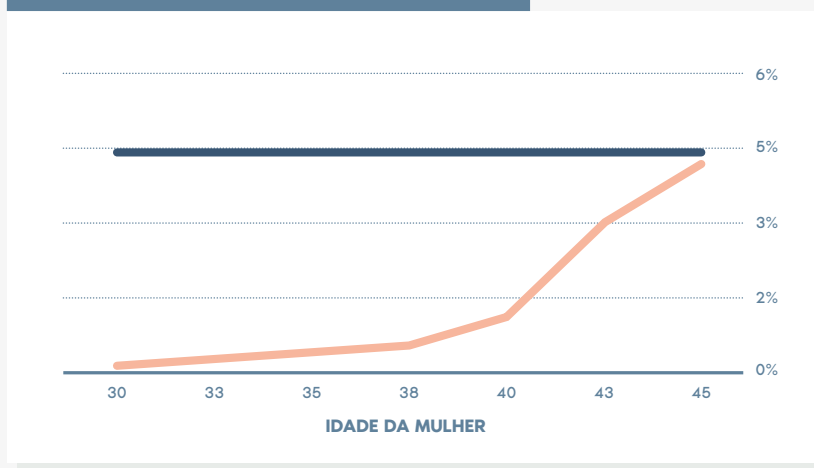
Casais em risco de ter descendência afetada por doença genética de Herança Autossômica Recessiva



Risco de aneuploidia por idade materna



RISCO GENÉTICO REPRODUTIVO



Trissomias Cromossômicas (+13, +18, +21)

Casais portadores de variantes em gene em comum associado a doença autossômica recessiva.



"Painéis de portadores e aconselhamento devem ser preferencialmente realizados antes da gravidez, porque permitem entender sobre os riscos para a descendência e considerar a mais ampla gama de opções de planejamento familiar."

EXEMPLO DE ALGUMAS DAS DOENÇAS GENÉTICAS COM MUTAÇÕES IDENTIFICADAS NO CGT MAIS FREQUENTEMENTE

PROPORÇÃO

Fibrose Cística	1 em cada 25
Atrofia Muscular Espinhal	1 em cada 50
Doença Renal Policística Autossômica Recessiva	1 em cada 70

88%

das crianças nascidas com uma doença genética não têm histórico familiar.

Archibald et al; 2018

Plataforma exclusiva que permite realizar Upgrade entre painéis e Match com testes de outros fornecedores

A Igenomix dispõe de uma equipe local para assessoria científica ao especialista e aconselhamento genético para pacientes

	CGT Bank	CGT Exome	CGT Flex Personalizado	
Metodologia	Sequenciamento de Nova Geração (NGS)			
Indicação	Doadora de óvulos	Casais que querem avaliar o risco genético de sua prole e banco de gametas	Personalizado caso a caso	
Genes	*M: 7 genes *F: 71 (inclui 64 ligados ao X)	M: 2084 genes F: 2,276 (inclui 192 ligados ao X)	Definido com base na indicação clínica fornecida. Por exemplo: Análise de até 5 genes completos Espelhamento com painéis realizados com outros laboratórios para Match do casal	
Variantes	~3.800	>50.000		
Número de doenças	75	>2.200		
Portadores estimados (%)¹	~11%	~67%		
Média estimada de variantes patogênicas por indivíduo²	1	2,7		
Profundidade média	150X	150X		
Teste complementares	M/F: CYP21A2, HBA1/2, SMN1 F: DMD, FMR1, FB	M/F: CYP21A2, HBA1/2, FXN, SMN1 F: DMD, FMR1, FB		
Amostra	Sangue ou saliva			

Por que optar por painéis sequenciados com a base do EXOMA?



Permite a testagem de cada vez mais variantes conhecidas associadas a condições recessivas.

Minimiza risco residual

Possibilidade de Matching com todos painéis do mercado



Upgrades disponíveis a qualquer momento da vida

¹ Dados internos de 30,000 testes

² Estimativa significa indivíduos positivos para mutações

*F = Feminino, M = Masculino