

CGT

Carrier Genetic

Test (**Teste genético de portadores**)

by Igenomix®



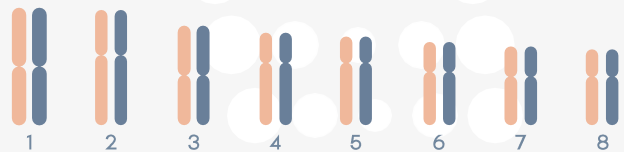
Igenomix®
PART OF VITROLIFE GROUP™

Teste Genético de Portadores (CGT)

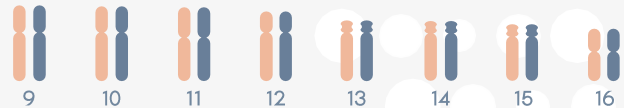
Esse ebook destina-se a pessoas que consideram a realização do teste genético de portadores (CGT) com a Igenomix. O ebook fornece informações sobre o CGT, o fluxo do teste e os possíveis resultados.

CONCEITOS BÁSICOS DE GENÉTICA

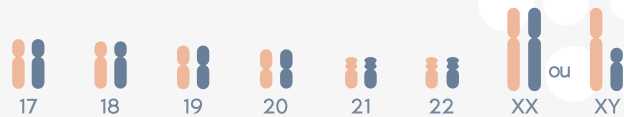
Nossa informação genética (ácido desoxirribonucleico ou DNA) é organizado em estruturas chamadas cromossomos. Tipicamente, cada um de nós tem 23 pares de cromossomos; um cromossomo em cada par vem do óvulo e do espermatozoide.



Os pares cromossômicos 1 a 22 contêm as mesmas informações em homens e mulheres, e o par número 23 determina se um indivíduo é biologicamente masculino (XY) ou feminino (XX).



Esses cromossomos contêm genes, que são instruções para o desenvolvimento de órgãos/tecidos. Assim como temos duas cópias de cada cromossomo, também temos duas cópias da maioria dos genes.



O QUE É UMA CONDIÇÃO GENÉTICA AUTOSSÔMICA RECESSIVA?

Para doenças genéticas autossômicas recessivas, o gene em questão está localizado em um dos "autossomos" (cromossomos 1 a 22). Uma doença genética recessiva é causada por um indivíduo que tem uma mutação (ou "variante") em ambas as cópias de um determinado gene. Um indivíduo afetado não tem nenhuma cópia funcional do gene e, portanto, apresenta sinais/sintomas da doença.



PAR DE GENES

Se um indivíduo tiver uma cópia do gene com uma variante patogênica e uma segunda cópia funcional do gene, ele será um "portador" da doença. Isso geralmente não tem implicações para a saúde, pois a cópia funcional do gene é capaz de compensar a cópia alterada. No entanto, se o outro genitor/parceiro reprodutivo for portador de uma variante prejudicial do mesmo gene, aumentará o risco de ter um filho com a doença genética relacionada. Pesquisas demonstraram que mais de 80% das pessoas são portadoras de pelo menos uma condição genética, muitas vezes sem histórico na família de determinada condição.



PORTADOR DE UMA CONDIÇÃO GENÉTICA AUTOSSÔMICA RECESSIVA (UMA CÓPIA GENÉTICA MUTADA)

Alguns exemplos de condições autossômicas recessivas incluem fibrose cística (FC), anemia falciforme e fenilcetonúria (PKU).

O QUE É UMA CONDIÇÃO LIGADA AO X?

As doenças ligadas ao X são causadas por uma variante patogênica em um gene localizado no cromossomo X. Como mulheres têm dois cromossomos X, elas geralmente têm uma segunda cópia funcional do gene que pode compensar a cópia alterada. As mulheres com uma cópia alterada do gene são consideradas portadoras e podem passar a cópia alterada para a próxima geração. Normalmente, as mulheres portadoras não são afetadas por doenças ligadas ao X, embora em algumas doenças elas possam desenvolver sintomas leves.

Como os homens têm apenas um cromossomo X, não há uma segunda cópia do gene para compensar uma cópia alterada. Se eles tiverem uma variante patogênica em um gene desse cromossomo, serão afetados pela doença relacionada ligada ao X.

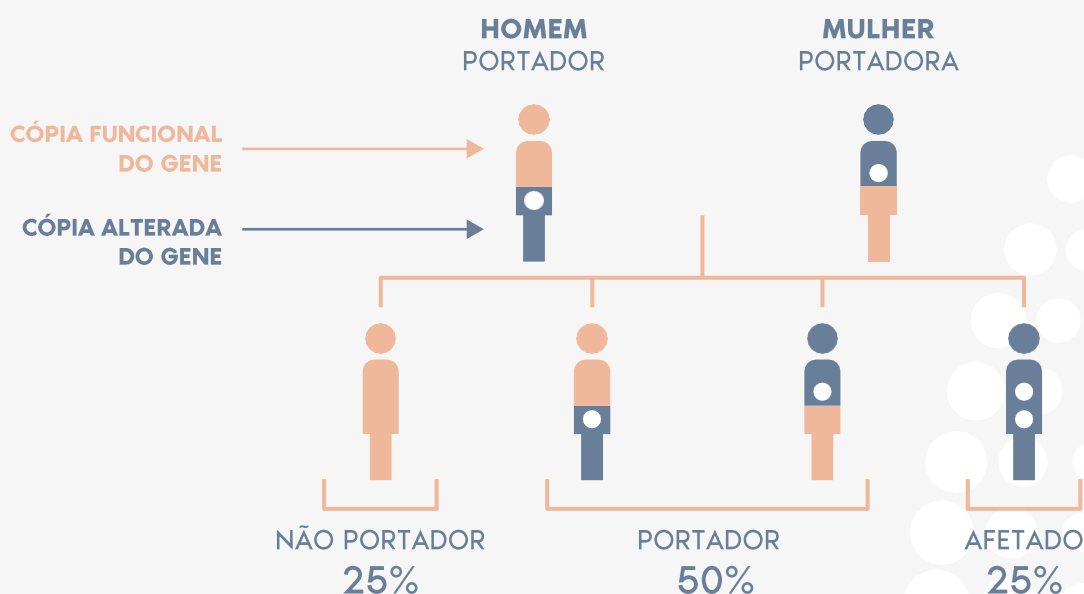
Alguns exemplos de condições ligadas ao X incluem hemofilia, distrofia muscular de Duchenne (DMD) e síndrome do X frágil.

QUAL O RISCO DE TER UM FILHO AFETADO?

Estudos demonstraram que aproximadamente 1% a 5% dos casais em tratamento de reprodução assistida correm o risco de ter um filho afetado, seja porque ambos são portadores da mesma condição autossômica recessiva ou porque a fonte do óvulo é portadora de uma condição ligada ao X.

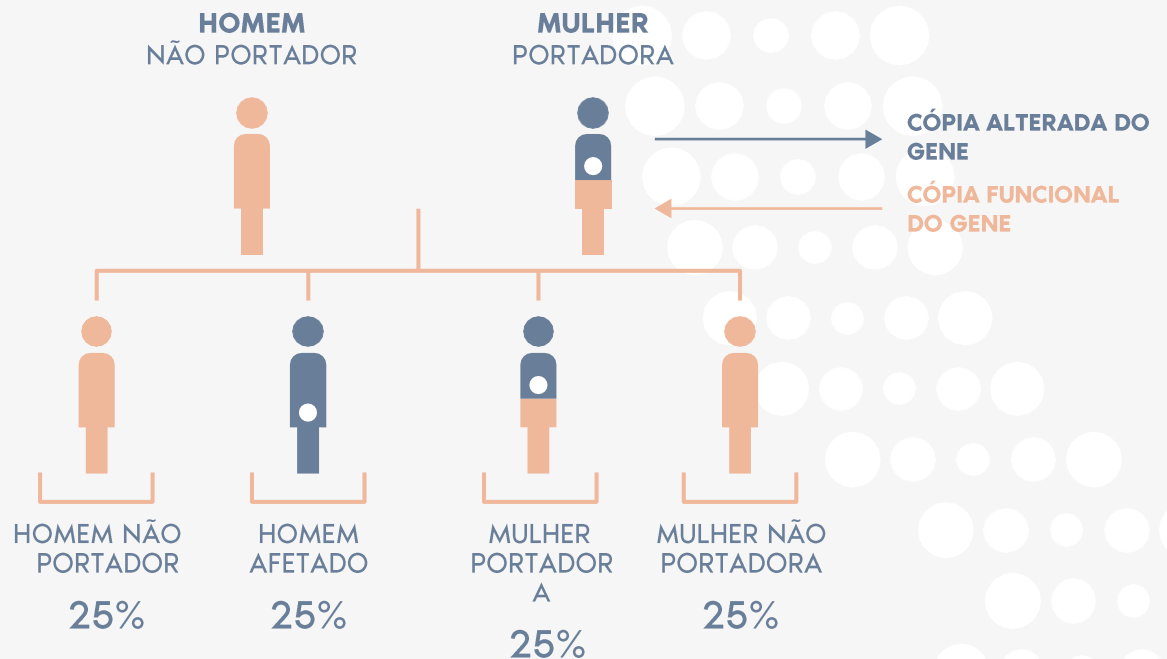
HERANÇA AUTOSSÔMICA RECESSIVA

Se ambos os parceiros reprodutivos (indivíduos que fornecem os gametas) forem portadores de uma variante patogênica no mesmo gene, a cada gravidez há 25% ou 1 em 4 de probabilidade de a criança herdar duas variantes patogênicas (uma de cada fonte de óvulo/espermatozoide) e ser afetada pela doença.



HERANÇA LIGADA AO X

Se a genitora (ou doadora do óvulo) for portadora de uma doença ligada ao X, há 25% ou 1 a cada 4 de chance de ter um filho homem afetado e 25% ou 1 a cada 4 de chance ter uma filha mulher portadora.



O QUE É O TESTE GENÉTICO DE PORTADORES (CGT) DA IGENOMIX?

O teste genético de portadores da Igenomix analisa o DNA de um indivíduo para determinar se ele é portador saudável de uma série de doenças genéticas autossômicas recessivas. Para o sexo feminino, a triagem de portadores também pode incluir a análise de genes associados a doenças ligadas ao X. Essas informações podem ser úteis para entender o risco de ter um filho com uma condição genética.

A triagem de portadores está disponível para qualquer pessoa que queira saber mais sobre o risco de ser portadora de uma condição genética, incluindo casais que planejam conceber naturalmente, indivíduos/casais que estão buscando a reprodução assistida, doadores de esperma/óvulos e receptores que pretendem receber esperma/óvulos de doadores. O teste não tem por objetivo detectar uma doença genética em uma pessoa com queixas de saúde. Para tal, o indivíduo deve conversar com seu médico para uma avaliação clínica e indicação do teste genético adequado.

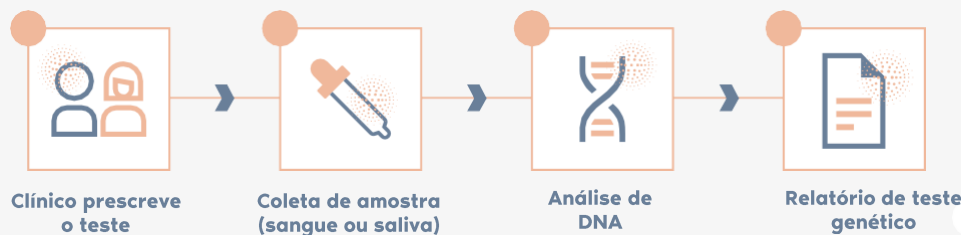
Algumas condições genéticas ocorrem com mais frequência em pessoas que têm sua ascendência em uma determinada área geográfica. Por exemplo, a doença de Gaucher afeta mais frequentemente pessoas de ascendência judaica Asquenaze, e a doença falciforme afeta mais frequentemente pessoas de ascendência africana. No entanto, essas doenças não se restringem a esses grupos, e qualquer pessoa pode ser portadora.

QUAL TESTE GENÉTICO DE PORTADORES (CGT) É IDEAL PARA MIM?

Seu médico determinará qual painel de triagem de portadores será solicitado. Há três tipos principais de testes de triagem de portadores oferecidos pela Igenomix: CGT Bank, CGT Exome e CGT Personalized.

- **CGT EXOME** examina uma grande lista de genes associados a mais de 2.200 condições genéticas. Esse teste baseado em painel é recomendado quando ambos os indivíduos de um casal reprodutivo estão procurando o CGT para descobrir se podem ser portadores da(s) mesma(s) condição(ões) genética(s), ou quando os indivíduos estão procurando doar gametas.
- **CGT Bank** é um teste para bancos de gametas, dispomos de uma opção especialmente desenvolvida para permitir uma seleção com base nos genes mais frequentes e exigidos como rastreio mínimo em vários países. Inclui a análise de 7 genes relacionados com condições com padrão de herança autossômico recessivo (*CFTR*, *CYP21A2*, *GJB2*, *HBA*, *HBA1/HBA2*, *HBB* e *SMN1*) e 64 ligados ao X (rastreamento em mulheres).
- **CGT Personalized (Flex)** pode ser considerado para necessidades específicas, como sequenciamento completo de até 5 genes, sincronização para match com painéis de outros laboratórios, rastreio de genes ligados ao risco de câncer hereditário e etc.

COMO É O FLUXO DO TESTE CGT?



O teste genético de portadores pode ser feito usando DNA de uma amostra de sangue do paciente. Recomenda-se o aconselhamento genético pré-teste para discutir o processo de teste em mais detalhes, inclusive os benefícios e limitações, possíveis resultados e implicações, além de abordar quaisquer dúvidas ou preocupações. O aconselhamento genético pós-teste também está disponível para discutir os resultados do teste CGT.

O QUE OS RESULTADOS SIGNIFICAM?

Se um indivíduo receber um resultado **negativo** no CGT, isso significa que ele não foi considerado portador de nenhuma das condições incluídas no teste. Isso não exclui a possibilidade de que o indivíduo seja portador de uma variante patogênica em um gene que não foi testado.

Se um ou ambos parceiros reprodutivos tiverem feito o CGT e forem considerados portadores de **diferentes** doenças genéticas autossômicas recessivas, o risco de terem um filho afetado será significativamente reduzido. Qualquer criança terá um risco de 50% ou 1 em 2 de ser portadora de cada doença e poderá considerar a realização do teste de portadores quando chegar à idade adulta.

Se **ambos** os parceiros reprodutivos forem portadores da mesma condição autossômica recessiva, ou se a mulher for portadora de uma condição ligada ao X, há um risco maior de ter um filho afetado. Nessa situação, uma sessão de aconselhamento genético estará disponível para explorar possíveis opções reprodutivas. Essas opções podem incluir :

- Continuar com os planos reprodutivos com uma compreensão do risco
- Doação de sêmen/óvulos ou seleção de um doador alternativo
- Teste genético em embriões e seleção de embriões não afetados para transferência (teste genético pré-implantação)
- Teste genético na gravidez para determinar se o feto em desenvolvimento é afetado (teste pré-natal)
- Adoção
- Optar por não terem filhos

Se for constatado que um indivíduo é portador de uma determinada doença, seus parentes também podem correr o risco de serem portadores. Se eles estiverem interessados, recomendamos aconselhamento genético para compreensão dos riscos e qual painel/teste pode ser indicado para determinada situação.

LIMITAÇÕES DO CGT

- Há um risco de erro de diagnóstico de 1-2% para o CGT. Isso se refere à chance de ser relatada uma variante patogênica que não está realmente presente ou vice-versa.
- Há uma pequena chance de que o indivíduo que está sendo testado seja portador de uma variante muito mais rara que não conseguimos identificar. Portanto, um resultado negativo não excluiria totalmente o risco de ser portador, mas reduziria significativamente a chance. A taxa de detecção precisa varia de acordo com o gene e está disponível mediante solicitação.
- O CGT Exome, o CGT Bank e o CGT Personalized (Flex) são testes direcionados, o que significa que examinarão apenas o(s) gene(s) incluído(s) no teste. Portanto, o CGT não elimina o risco de ter um filho com outras condições genéticas que não estejam incluídas no teste.
- Há uma pequena chance de que a extração de DNA de uma amostra de sangue/saliva não seja bem-sucedida, e talvez seja necessário providenciar uma nova amostra.

FALE CONOSCO

Se tiver dúvidas ou preocupações sobre o CGT, ou se quiser obter mais informações, entre em contato com nossa equipe de aconselhamento genético em gc.brasil@igenomix.com.

Igenomix[®]
PART OF VITROLIFE GROUP™



(11) 2500 – 1570

infobrasil@igenomix.com

www.igenomix.com.br