



**88%** das crianças nascidas com uma doença genética não têm histórico familiar.

Archibald et al; 2018

De acordo com informações da Organização Mundial da Saúde (OMS)(1), a prevalência das doenças genéticas é de 10 em cada 1.000 nascimentos. Estima-se que, juntas, essas doenças representam 20% das causas de mortalidade infantil em países desenvolvidos e 18% das internações pediátricas nos hospitais(2).

Normalmente os portadores são saudáveis e não manifestam a doença, mas quando pai e mãe são portadores de uma mesma mutação, o risco de seus descendentes apresentarem uma doença recessiva é maior.



**Aconselhamento Genético Gratuito\***

\*Após realização de testes com a Igenomix

Consulte seu médico e conte com o aconselhamento genético da Igenomix para obter indicação individualizada em caso de consanguinidade e/ou tratamento de reprodução assistida.

**Igenomix**<sup>®</sup>  
COM A CIÊNCIA A SEU FAVOR

[www.igenomix.com.br](http://www.igenomix.com.br)



**CGT**

+ Onco

Teste de  
Compatibilidade  
Genética  
+ Risco de câncer  
hereditário

Em um único teste,  
informações sobre o  
risco de hereditariedade  
de doenças recessivas e  
câncer

**A forma mais segura de  
planejar a família**

**Igenomix**<sup>®</sup>  
COM A CIÊNCIA A SEU FAVOR

V. 2021-01



**Estamos comprometidos com a saúde do seu futuro bebê**

Muitos pais são pegos de surpresa com o nascimento de seu bebê com alguma doença genética ou um câncer durante a infância.

A Igenomix desenvolve painéis genéticos de alta confiabilidade que podem revelar se um casal possui um risco aumentado de ter filhos acometidos por doenças hereditárias. Quando o resultado do teste é positivo, é possível criar estratégias a favor do nascimento de um bebê saudável.

**O que são genes?**

Cada uma de nossas células contém nossa informação genética, ou DNA, organizada em unidades básicas; os genes. Genes que não funcionam corretamente podem ser responsáveis por doenças genéticas.

Sem saber, podemos portar mutações genéticas.

**O teste permite identificar o risco de descendentes afetados por doenças graves.**

## Quando fazer?

Antes de realizar um teste genético é importante consultar o seu médico para a indicação ou contar com o **aconselhamento genético** da Igenomix para uma avaliação da indicação e resultados esperados das análises realizadas no CGT + Onco.

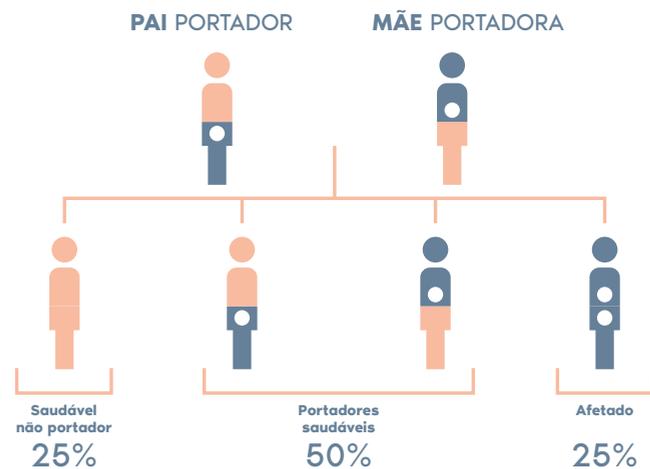
Como se trata de uma análise para o casal que está planejando ter filhos, deve ser realizado antes da gravidez natural ou por Fertilização in Vitro.

## O que acontece comigo se algo for detectado?

Quase todos somos portadores de mutações genéticas. O risco pode existir apenas para a descendência quando ambos progenitores portam a mesma mutação.\*

Se detectadas variantes ligadas ao aumento do risco de câncer, é fundamental um acompanhamento oncológico personalizado.

Apesar de os portadores serem pessoas saudáveis, se pai e mãe possuírem a mesma mutação genética, a probabilidade de gerarem uma criança afetada é de 25%.



\*Doenças Autossômicas Recessivas ou ligadas ao X (mulher)

## Painel de Portadores

| CGT Exome                      |   |
|--------------------------------|---|
| Painel Ampliado Premium        |   |
| Tipo de painel                 |   |
| Genes analisados               | M: 2084 genes<br>F: 2,276 (inclui 192 ligados ao X) |
| Doenças detectadas             | 2.200   |
| % estimada de portadores*      | 67%   |
| Nº de mutações por indivíduo** | 2,7   |
| Tipo de Amostra                | Sangue ou saliva                                    |

\*Dados obtidos com base em 30.000 testes

\*\*Média estimada de indivíduos positivos

Consulte a lista completa de genes analisados em:  
[www.igenomix.eu/genetic-solutions/cgt-carrier-genetic-test/cgt-list/](http://www.igenomix.eu/genetic-solutions/cgt-carrier-genetic-test/cgt-list/)

## O que fazer se os progenitores têm um diagnóstico positivo?

Recomendamos realizar um aconselhamento genético para avaliar opções de planejamento familiar com base no histórico familiar e resultados das análises.

Realizar um tratamento de FIV com diagnóstico pré-implantacional (PGT-M), para prevenir que a criança seja afetada.

Conceber com óvulo ou sêmen de doador para prevenir a doença.

Os futuros pais podem optar pela adoção.

(1) Martin et al. Fertil Steril. 2015.

## Exemplos de doenças cujo risco aos descendentes pode ser identificado

DOENÇAS MONOGÊNICAS MAIS FREQUENTES DETECTADAS NO TESTE CGT

PROPORÇÃO DE PORTADORES

|  |           |     |
|--|-----------|-----|
| Fibrose Cística                                | 1 de cada | 25  |
| Atrofia Muscular Espinhal                      | 1 de cada | 50  |
| Doença Renal Policística Autossômica Recessiva | 1 de cada | 70  |
| Surdez Neurossensorial não Síndrômica          | 1 de cada | 80  |
| Mucopolissacaridose                            | 1 de cada | 80  |
| Anemia Falciforme                              | 1 de cada | 150 |
| Doença de Gaucher                              | 1 de cada | 200 |
| Síndrome do X frágil                           | 1 de cada | 250 |
| Beta-Talassemia                                | 1 de cada | 300 |

(1) De acordo com dados da Organização Mundial da Saúde (OMS)

<http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>

(2) Kingsmore S. PLOS Currents Evidence on Genomic Tests. 2012 May 2. Edition 1. doi: 10.1371/4f9877ab8ffa9.

(3) The American College of Medical Genetics (ACMG) e The American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG).



## Qual é o risco de transmitir um câncer hereditário?

As síndromes de câncer hereditário são encontradas em todas as especialidades médicas. Embora representem cerca de 5% de todas as doenças malignas, é de especial importância identificar esses pacientes porque, ao contrário dos pacientes com cânceres esporádicos, eles requerem cuidados especiais de longo prazo, pois sua predisposição pode levá-los a desenvolver certos tumores em um período relativamente precoce.

A maioria das síndromes de câncer hereditárias segue uma herança autossômica dominante e a penetrância é alta.

O risco de transmissão do gene ligado ao aumento de risco do câncer hereditário é de 50%. Isso não significa que os descendentes irão manifestar o câncer, mas sim que a probabilidade de ser afetado é superior em relação à população geral.

## Genes de suscetibilidade ao câncer analisados

APC, ATM, AXIN2, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, GREM1, HOXB13, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1.