MANUAL DE EXAMES

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Apresentação

A IGENOMIX é um laboratório de biotecnologia que ajuda no sucesso dos tratamentos de Reprodução Assistida, diagnóstico e prevenção de Doenças Genéticas. Juntamente com as clínicas e médicos em todo o mundo investigamos como a medicina de precisão através da genômica pode salvar vidas.

A IGENOMIX foi fundada em 1996, sendo sua sede localizada em Valência, Espanha. Atualmente está presente em mais de 80 países.

O Manual de Exames da Igenomix Brasil foi criada com o objetivo de disponibilizar as informações necessárias para realização dos testes fornecidos.

Sumário

1. LABORATÓRIO IGENOMIX BRASIL 5

1.1 ENDEREÇOS E HORÁRIOS DE ATENDIMENTO 5

2. ORIENTAÇÕES GERAIS 6

2.1 INFORMAÇÕES GERAIS 6

2.2 PROCEDIMENTO DE RECLAMAÇÃO 6

2.3 POLÍTICA DE PROTEÇÃO DE INFORMAÇÃO DE DADOS PESSOAIS 6

2.4 AGENDAMENTO PARA RETIRADA DE AMOSTRAS 6

2.5 REQUISITOS OBRIGATÓRIOS PARA ENVIO DE AMOSTRA 6

2.6 INSTRUÇÕES PARA PREENCHIMENTO DAS DOCUMENTAÇÕES OBRIGATÓRIAS 7

2.7 CRITÉRIOS DE REJEIÇÃO DE AMOSTRAS 7

2.8 CRITÉRIOS DE AMOSTRA RECEBIDA SOB RESTRIÇÃO 7

2.9 CRITÉRIOS DE AMOSTRAS EM ESPERA (QUARENTENA) 8

2.10 SOLICITAÇÃO DE NOVA COLETA 8

2.11 PRAZO DE RESULTADOS E ATRASOS DE EMISSÃO DE LAUDO 8

2.12 CANCELAMENTO DA ANÁLISE 8

2.13 SOLICITAÇÃO VERBAL DE EXAME 8

3 TESTES OFERECIDOS 8

3.1 Pré-concepção 10

Teste de Fragmentação do DNA espermático por Dispersão da Cromatina Espermática (SCD)* 11

Teste de Aneuploidias Espermáticas (SAT)* 12

Teste de receptividade endometrial (ERA) * 13

Análise de Endometrite Crônica Infecciosa (ALICE)* 14

Análise Metagenômica do Microbioma Endometrial (EMMA)* 15

Teste de Compatibilidade Genética (CGT)* 16

Cariótipo de Banda G Convencional* 17

Cariótipo de Alta resolução* 18

3.2 Pré-implantacional 19

Teste Genético Pré-Implantacional para Aneuploidias (PGT-A) 20

Estudo Pré PGT-SR 21

Teste Genético Pré-Implantacional para Rearranjos Estruturais (PGT-SR) 22

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Estudo Pré PGT-M* 23

Teste Genético Pré-Implantacional para Doenças Monogênicas (PGT-M)* 24

Teste Genético Pré-Implantacional Não Invasivo (EMBRACE) 25

3.3 Pré-Natal 26

Teste de Pré-natal não invasivo (NACE 5C/NACE 24C/ZENIT by NACE) * 27

Teste Genético em Produto de Concepção (POC)* 28

Teste Genético em Produto de Concepção (NiPOC)* 30

Cariótipo Banda G Pré-natal* 32

Aneuploidias Rápidas por NGS 33

3.4 Diagnóstico de Precisão (GPDx) 34

Estudo de 1 gene ou Estudo de variante/mutação específica* 35

Microarray Cromossômico (CMA)* 37

Painel Genético* 39

Painel de Infertilidade Feminino e Masculino* 41

Sequenciamento do Exoma Completo (WES Diagnóstico): 43

New Borning Screening (NBS) * 45

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

1. LABORATÓRIO IGENOMIX BRASIL

1.1 ENDEREÇOS E HORÁRIOS DE ATENDIMENTO

Unidade	Endereço	Contato	Horário de atendimento
São Paulo	Av. República do Líbano, nº 500, Ibirapuera, São Paulo/SP, CEP 04502-000	Atendimento ao cliente: ❖ Email: atendimentoaocliente@igenomix.com ❖ Tel: +55 11 2500-1570 ❖ Whatsapp: +55 11 97117-9759 Logística: ❖ Email: logisticabrasil@igenomix.com ❖ Tel: +55 11 2500-1570 Suporte ao cliente: ❖ Email: suportebrasil@igenomix.com ❖ Tel: +55 11 2500-1570 Laboratório: ❖ Email: labbrasil@igenomix.com ❖ Tel: +55 11 2500-1570 Financeiro: ❖ Email: financeirobrasil@igenomix.com ❖ Tel: +55 11 2500-1570 Comercial: ❖ Email: infobrasil@igenomix.com Aconselhamento Genético ❖ Email: gc.brasil@igenomix.com	Segunda à sexta-feira das 09:00 às 18:00 hs. Sábado das 08:00 às 12:00 hs. Obs.: Feriados podem causar interrupções no serviço. No caso de qualquer interrupção, a Igenomix notificará você sobre alterações que se apliquem às retiradas.
Recife	Av. República do Líbano nº 251, 15º andar sala 1515, Pina, Recife/PE, CEP 51110-160	Central de Atendimento: ❖ Email: labrecife@igenomix.com ❖ Tel: +55 11 2500-1570 ❖ Whatsapp: +55 11 97117-9759	Segunda à sexta-feira das 09:00 às 18:00 hs. Obs.: Feriados podem causar interrupções no serviço. No caso de qualquer interrupção, a Igenomix notificará você sobre alterações que se apliquem às retiradas.

Porto Alegre	Rua Gomes Jardim nº 201, 9º andar sala 911 e 912, Santana, Porto Alegre/RS, CEP 90620-130	Central de Atendimento: ❖ Email: labpoa@igenomix.com ❖ Tel: +55 11 2500-1570 ❖ Whatsapp: +55 11 97117-9759	Segunda à sexta-feira das 09:00 às 18:00 hs. Obs.: Feriados podem causar interrupções no serviço. No caso de qualquer interrupção, a Igenomix notificará você sobre alterações que se apliquem às retiradas.

2. ORIENTAÇÕES GERAIS

2.1 INFORMAÇÕES GERAIS

Todos os testes genéticos são realizados conforme indicação clínica. Informações adicionais sobre os diferentes testes oferecidos estão disponíveis para os usuários no site da IGENOMIX Brasil e também podem ser solicitadas por e-mail: infobrasil@igenomix.com.

Contamos com uma equipe de profissionais especializados de aconselhamento genético pré e pós emissão de laudos. Para mais detalhes entre em contato pelo telefone +55 11 31975846.

2.2 PROCEDIMENTO DE RECLAMAÇÃO

O laboratório está comprometido em fornecer serviços da mais alta qualidade em todos os momentos, para garantir a segurança do paciente e a satisfação do cliente. Para sua comodidade, todas as reclamações sobre o serviço podem ser tratadas por diferentes canais. Após o recebimento, as reclamações serão encaminhadas ao departamento de Experiência do cliente.

+ por e-mail, escreva-nos para infobrasil@igenomix.com

+ por telefone: ligue para +55 11 2500-1570

+ em nosso site por meio da seção "solicitar informações"

2.3 POLÍTICA DE PROTEÇÃO DE INFORMAÇÃO DE DADOS PESSOAIS

O laboratório segue políticas rígidas de governança da informação e mantém uma infraestrutura de proteção de dados em conformidade com o REGULAMENTO (UE) 2016/679 DO PARLAMENTO EUROPEU E DO CONSELHO ('GDPR') e com a LEI nº 13.709/2018 de Proteção de Dados Pessoais (LGPD).

Mais informações sobre a Política de Privacidade da IGENOMIX BRASIL podem ser encontradas na página

https://www.igenomix.com.br/ .

2.4 AGENDAMENTO PARA RETIRADA DE AMOSTRAS

Caso possua acordo de transporte com a Igenomix, realizar o agendamento com pelo menos 24 horas de antecedência a coleta, com atenção aos feriados.

O agendamento deve ser realizado pelo e-mail logisticabrasil@igenomix.com.

2.5 REQUISITOS OBRIGATÓRIOS PARA ENVIO DE AMOSTRA

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Dada a complexidade dos testes genéticos e as implicações significativas dos resultados, os testes devem ser prescritos por médicos e os resultados obtidos devem ser interpretados em conjunto com outros dados clínicos, dentro do contexto geral de uma prática médica administrada por profissionais de saúde.

O usuário Igenomix, necessita preencher o "Formulário de Cadastro Clínico (para profissionais da área de saúde) ou o "Formulário de Cadastro Pessoal" (para pacientes), que pode ser solicitado pelo e-mail suportebrasil@igenomix.com. Depois de preenchido, o formulário deve ser devolvido por e-mail para suportebrasil@igenomix.com.

O Formulário de Requisição de Teste (TRF) e o Formulário de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) precisam ser preenchidos, assinados e encaminhados à Igenomix.

Qualquer formulário de requisição de teste ou consentimento informado do teste pode ser retirado em nosso site https://www.igenomix.com.br/.

A IGENOMIX recomenda que, antes de coletar e enviar qualquer amostra, leia atentamente as instruções de teste fornecidas neste manual e disponíveis em nosso site https://www.igenomix.com.br/ ou solicitadas ao nosso Serviço de Atendimento ao Cliente por e-mail ou telefone.

2.6 INSTRUÇÕES PARA PREENCHIMENTO DAS DOCUMENTAÇÕES OBRIGATÓRIAS

Todos os formulários indicam claramente os campos obrigatórios a serem preenchidos, QUE SÃO SINALIZADOS COM * ou sombreados. O Formulário de Requisição de Teste deve ser assinado pelo médico responsável. O paciente assinar e rubricar todas as páginas do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido do teste solicitado pelo médico.

Na ausência da assinatura do médico no formulário de requisição poderá ser encaminhado uma guia do pedido médico assinado.

Na maioria dos testes da IGENOMIX, o Formulário de Requisição de Teste e o Consentimento Informado são combinados no mesmo documento.

Revise cuidadosamente os documentos associados de cada teste. Sinta-se à vontade para entrar em contato com a IGENOMIX, caso surja alguma dúvida sobre o preenchimento correto desses documentos.

Consulte nosso guia de preenchimento em nosso site https://www.igenomix.com.br/como-enviar-amostra/.

2.7 CRITÉRIOS DE REJEIÇÃO DE AMOSTRAS

A amostra será rejeitada quando a qualidade ou uma condição fora das especificações impossibilitarem a realização do teste.

Para facilitar, unimos esta e outras informações relevantes na seção de cada teste oferecido, disponível nas próximas páginas.

2.8 CRITÉRIOS DE AMOSTRA RECEBIDA SOB RESTRIÇÃO

A amostra será recebida sob restrição quando não atender todos os critérios de qualidade que não impeçam a realização do exame, porém poderá interferir nos resultados. Deste modo, o recebimento será avaliado individualmente e caso aceito, a informação referente à restrição constará no laudo.

Para facilitar, unimos esta e outras informações relevantes na seção de cada teste oferecido, disponível nas próximas páginas.

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

2.9 CRITÉRIOS DE AMOSTRAS EM ESPERA (QUARENTENA)

Uma amostra poderá ficar em espera de cadastro e análise quando:

- ✓ Amostras não acompanhadas pelas documentações (Formulário de Requisição do Teste e Termo de Consentimento).
- ✓ Documentações (Formulário de Requisição do Teste e Termo de Consentimento) não preenchidas corretamente.
- ✓ Falta de dados obrigatórios, identificados no formulário com um asterisco (*) ou sombreados.
- ✓ Ausência de assinatura do paciente e/ou médico no Formulário de Requisição do Teste e/ou Termo de Consentimento.

2.10 SOLICITAÇÃO DE NOVA COLETA

Várias causas podem levar a um pedido de recoleta para nova análise, entre elas:

- ✓ Entrega com atraso ou fora do horário determinado;
- ✓ Contaminação da amostra ou material insuficiente;
- ✓ Recipiente em má condição de assepsia;
- ✓ Interferências (medicamentosas, alimentares etc.);
- ✓ Coletas que não seguiram os critérios estabelecidos e podem prejudicar a qualidade do exame;
- ✓ Confirmação de resultados;
- ✓ Problemas em relação aos equipamentos, que impossibilitam a análise no devido tempo.

2.11 PRAZO DE RESULTADOS E ATRASOS DE EMISSÃO DE LAUDO

A Igenomix preza pelas melhorias nos processos e por manter as informações atualizadas aos usuários. Visto que, alguns processos podem sofrer alterações sejam por atualização da tecnologia ou outros fatores, os prazos de emissão dos laudos podem ser afetados. Por isso, as **estimativas da liberação de resultados de cada teste estão disponíveis no QRcode/link de acesso** de cada página de exames contido neste manual.

O prazo do exame inicia a partir da data do recebimento da amostra na Igenomix e quando todas as documentações forem recebidas preenchidas e assinadas.

Uma pequena porcentagem de amostras pode sofrer atrasos devido a causas imprevisíveis. Caso isso ocorra, o cliente direto será notificado.

2.12 CANCELAMENTO DA ANÁLISE

Caso o usuário desejar o cancelamento do teste durante a fase analítica, ou seja, amostra já em processamento interno, ou quando o usuário optar pela não realização de uma nova coleta quando solicitado, não exime o pagamento do valor do teste pelo paciente ou não sendo possível o reembolso do valor efetuado. Nestes casos, recomendamos que o usuário assine uma declaração de responsabilidade para descarte de amostra biológica e cancelamento do teste.

2.13 SOLICITAÇÃO VERBAL DE EXAME

O médico ao solicitar verbalmente uma análise de exame não especificado no formulário de requisição anteriormente encaminhado, obrigatoriamente, deverá formalizar sua solicitação através de formulário de requisição ou pedido médico. Quando se tratar de outro tipo de teste genético, que não esteja descrito no respectivo termo de consentimento, o paciente deverá receber uma guia e assinar o documento.

3 TESTES OFERECIDOS

A IGENOMIX BRASIL oferece teste genéticos que compreendem desde pré-concepção, pré-implantação, pré-natal e diagnóstico de precisão.

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

As características de indicação, coleta de amostra, preparo do paciente, acondicionamento da amostra e entre outros estão especificados nas páginas seguintes.

Alguns testes ou parte do processamento pode ser realizado em um laboratório de referência (Grupo Igenomix) ou laboratório de apoio, certificado de acordo com os padrões internacionais de qualidade. Ao assinar o termo de consentimento, o paciente autoriza a realização da análise e compartilhamento dos dados com esses terceiros. Os exames não processados internamente estão informados neste manual e uma nota é acrescida ao laudo.

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

3.1 Pré-concepção

Teste de Fragmentação do DNA espermático por Dispersão da Cromatina Espermática (SCD)*

Aplicação Clínica:	Utilizado para avaliar o grau de fragmentação de DNA dos espermatozoides de uma determinada amostra seminal. O teste destina-se a ser utilizado em conjunto com o espermograma do paciente, como indicador de possíveis terapias que possam favorecer o restabelecimento da fertilidade masculina.
Estabelecimento para realização da coleta:	A Igenomix não possui sala apropriada para esse tipo de coleta. Portanto, a coleta deve ser realizada, preferencialmente, em um laboratório ou clínica de reprodução humana (FIV). Caso o paciente opte por coletar em sua casa, a amostra deverá ser entregue na clínica de FIV dentro de no máximo 30 minutos após a ejaculação. Tempo superior a este poderá interferir no resultado do teste.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Coletar o ejaculado em um frasco coletor universal de urina estéril. Posteriormente transferir o conteúdo para um criotubo estéril contendo tampa de rosca. Seguir as instruções contidas em igenomix.com.br/como-enviar-amostra/.
Volume Ideal:	1mL de ejaculado, com concentração espermática ≥ $0{,}1 \times 10^6$ sptz/mL.
Identificação da amostra:	Identificar a amostra contendo Iniciais do nome completo do paciente (em caso de até três nomes) /ou Iniciais dos dois primeiros nomes e do último (para pacientes com mais de três nomes) + data de nascimento (dd/mm/aaaa). Obs: Uma marcação adicional deve ser introduzida no tubo para garantir a segurança da identificação quando houver pacientes com dados iguais. Nesse caso, deve utilizar uma cor de caneta permanente para cada paciente e sinalizar no TRF.
Acondicionamento e estabilidade:	Manter a amostra congelada (-20°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 5 dias, exceto para amostras crio preservadas que não tem prazo de estabilidade.
Metodologia:	Teste da Dispersão da Cromatina Espermática.
Transporte e prazo para recebimento:	Congelado em gelo seco (-20°C). O tempo do transporte não deverá ultrapassar de 24 horas. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários em igenomix.com.br/como-enviar-amostra/.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; amostra sem identificação; amostra com volume inadequado do material; amostra sem identificação.
Amostra recebida sob restrição:	Sêmen em concentração inferior $0{,}1 \times 10^6$ sptz/mL e tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	2 dias de abstinência sexual.
IMPORTANTE:	**Informar resultado do espermograma e medicações em uso se houver**. **Documentações obrigatórias:** A ficha de requisição deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. Na falta da assinatura deverá encaminhar o pedido médico assinado.

* Este exame é realizado por um laboratório de apoio.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Teste de Aneuploidias Espermáticas (SAT)*

Aplicação Clínica:	Utilizado para avaliar a etiologia genética da infertilidade masculina. Permite analisar a presença de um número anormal de cromossomos nos espermatozoides. Analisa os cromossomos implicados na maior parte nos abortos espontâneos (cromossomos 13, 18, 21, X e Y).
Estabelecimento para realização da coleta:	A Igenomix não possui sala apropriada para esse tipo de coleta. Portanto, a coleta deve ser realizada, preferencialmente em um laboratório ou clínica de reprodução humana (FIV). Caso o paciente opte por coletar em sua casa, a amostra deverá ser entregue na clínica de FIV dentro de no máximo 30 minutos após a ejaculação. Tempo superior a este poderá interferir no resultado do teste.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Coletar o ejaculado em um frasco coletor universal de urina estéril. Posteriormente, realizar um lavado em meio de cultura (tipo HTF) e transferir o conteúdo para tubo estéril de 10mL. Lavar a amostra com meio de cultura, 5mL de meio para cada 2mL de amostra.
Volume Ideal:	Ejaculado: 2mL. Amostra lavada: pellet de espermatozoides suspendidos em 2mL de meio de cultura. Amostra com concentração abaixo de 100.000 spz/mL deverá ser avaliada previamente pela equipe técnica.
Identificação da amostra:	Nome completo do paciente (sem abreviação) + data de nascimento (dd/mm/yyyy).
Acondicionamento e estabilidade:	Manter a amostra refrigerada (4 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade do preparo da amostra até chegada ao laboratório é de 3 dias.
Metodologia:	Hibridação in situ fluorescente (FISH) 5 sondas (13,18,21, X e Y).
Transporte e prazo para recebimento:	Temperatura ambiente (15 a 35 °C). O tempo do transporte não deverá ultrapassar de 48 horas. Se necessário incluir gelo reciclável. Nunca congelado. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; amostra sem identificação.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	2 dias de abstinência sexual.
IMPORTANTE:	**Informar resultado do espermograma e medicações em uso se houver**. **Documentações obrigatórias:** A ficha de requisição deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. Na falta da assinatura deverá encaminhar o pedido médico assinado.

* Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix).

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Teste de receptividade endometrial (ERA) *

Aplicação Clínica:	Utilizado para avaliar o estado de receptividade do endométrio, através de seu perfil gênico no momento da realização da biópsia, conforme o preparo realizado, permitindo uma transferência embrionária personalizada para a paciente de acordo com a sua janela de implantação.
Estabelecimento para realização da coleta:	A Igenomix não possui sala apropriada para esse tipo de coleta. Portanto, a coleta deve ser realizada em consultório médico.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Biópsia do endométrio (evitar sangue ou muco na amostra). A Igenomix Brasil disponibiliza o kit apropriado para coleta (tubo contendo solução estabilizadora de RNA e pipelle).
Volume ideal:	Um terço do tubo (~ 7mm), mínimo de 70mg de tecido.
Recomendações de coleta:	Realizar a medição do pico de LH/aplicar injeção de hCG/ utilizar protocolo de rotina HRT. A progesterona endógena deverá ser <1ng/mL. A espessura endometrial ideal é entre 6 a 12mm (trilaminar). A primeira biópsia deverá ser realizada em P+5/LH+7/hCG+7, independente do dia de transferência embrionária. Para mais informações, solicitar o protocolo de coleta.
Identificação da amostra:	Iniciais do nome completo do paciente (em caso de até três nomes) /ou Iniciais dos dois primeiros nomes e do último (para pacientes com mais de três nomes) + data de nascimento (dd/mm/aaaa). Uma marcação adicional deve ser introduzida no tubo para garantir a segurança da identificação quando houver pacientes com dados iguais. Nesse caso, deve utilizar uma cor de caneta permanente para cada paciente e sinalizar no TRF.
Acondicionamento e estabilidade:	Após a coleta, a amostra obrigatoriamente deve ser agitada por alguns segundos e refrigerada (4 a 8°C) imediatamente por no mínimo 4 horas. Depois desta estabilização o prazo total para a chegada ao laboratório é de 3 semanas. Neste período poderá ser armazenada refrigerada (4 a 8°C) ou congelada (-20 C).
Metodologia:	Sequenciamento de Nova Geração (NGS). A metodologia ERA foi desenvolvida e patenteada por Igenomix (PCT/ES2009/000386).
Transporte e prazo para recebimento:	Temperatura ambiente (15 a 35°C), se necessário incluir gelo reciclável para não ultrapassar 35°C. A amostra em trânsito não deverá ultrapassar 5 dias. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Tubo com data de validade vencida; armazenamento da amostra em recipiente e/ou solução inadequadas; amostra sem identificação.
Amostra recebida sob restrição:	Amostra com volume superior ou inferior ao recomendado; tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	O preparo da paciente dependerá do tipo de protocolo de preparo endometrial escolhido pelo médico responsável: medição do pico de LH ou de progesterona no sangue, e administrar hormônio exógeno nos dias e horários determinados sem interrupção.
IMPORTANTE:	**Obrigatório informar data/hora de início da progesterona exógena e data/hora da biópsia**. Avisar a equipe Igenomix com antecedência a data em que o procedimento será realizado, levando em consideração a localização da clínica devido ao tempo de transporte para o envio do kit. **Documentações obrigatórias:** A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

* Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix).

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Análise de Endometrite Crônica Infecciosa (ALICE)*

Aplicação Clínica:	Avalia a abundância das principais bactérias patogênicas causadoras da Endometrite Crônica presentes no ambiente endometrial.
Estabelecimento para realização da coleta:	A Igenomix não possui sala apropriada para esse tipo de coleta. Portanto, a coleta deve ser realizada em consultório médico.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Biópsia do endométrio (evitar sangue ou muco na amostra). A Igenomix Brasil disponibiliza o kit apropriado para coleta (tubo contendo solução estabilizadora de RNA e pipelle).
Volume ideal:	Um terço do tubo (~ 7mm), mínimo de 70mg de tecido.
Recomendações de coleta:	A coleta de amostra para o teste ALICE deve ser realizada entre os dias 15 e 25 do ciclo natural ou em fase secretora do ciclo HRT. Se a biópsia endometrial é realizada para a análise em conjunto do teste ERA, é necessário seguir as instruções de coleta de acordo com o protocolo do teste ERA.
Identificação da amostra:	Iniciais do nome completo do paciente (em caso de até três nomes) /ou Iniciais dos dois primeiros nomes e do último (para pacientes com mais de três nomes) + data de nascimento (dd/mm/aaaa). Uma marcação adicional deve ser introduzida no tubo para garantir a segurança da identificação quando houver pacientes com dados iguais. Nesse caso, deve utilizar uma cor de caneta permanente para cada paciente e sinalizar no TRF.
Acondicionamento e estabilidade:	Após a coleta, a amostra deve ser agitada por alguns segundos e refrigerada (4 a 8°C), imediatamente, por no mínimo 4 horas. Prazo total de estabilidade da coleta em temperatura ambiente até chegada ao laboratório é de 5 dias. Em geladeira as amostras podem ser mantidas por até 3 semanas, ou congeladas a -20ºC se não forem enviadas imediatamente à Igenomix.
Metodologia:	Detecção de DNA bacteriano por RT-PCR.
Transporte e prazo para recebimento:	Temperatura ambiente (15 a 35°C), se necessário incluir gelo reciclável para não ultrapassar 35°C. A amostra em trânsito não deverá ultrapassar 5 dias. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Tubo com data de validade vencida; armazenamento da amostra em recipiente e/ou solução inadequadas; amostra sem identificação.
Amostra recebida sob restrição:	Paciente em uso de antibiótico; biópsia realizada fora da recomendação (realizar biópsia entre 15º ao 25º dia do ciclo menstrual); amostra com volume superior ou inferior ao recomendado e tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	Se realizada a análise conjunta dos testes ERA e ALICE, é necessário seguir as instruções de coleta de acordo com o protocolo do teste ERA. Se possível, não utilizar antibióticos no período de 3 meses antecedentes a coleta.
IMPORTANTE:	**É obrigatório o preenchimento se houve o uso de antibiótico nos últimos três meses e qual foi a medicação utilizada**. Avisar a equipe Igenomix com antecedência a data em que o procedimento será realizado, levando em consideração a localização da clínica devido ao tempo de transporte para o envio do kit. **Documentações obrigatórias:** A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico.

* Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix).

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Análise Metagenômica do Microbioma Endometrial (EMMA)*

Aplicação Clínica:	Avalia o microbioma endometrial proporcionando informação sobre as bactérias mais frequentemente encontradas no endométrio para auxiliar no manejo clínico das pacientes inférteis, identificando também a presença de espécies bacterianas do gênero *Lactobacillus* e possíveis disbioses.
Estabelecimento para realização da coleta:	A Igenomix não possui sala apropriada para esse tipo de coleta. Portanto, a coleta deve ser realizada em consultório médico.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Biópsia do endométrio (evitar sangue ou muco na amostra). A Igenomix Brasil disponibiliza o kit apropriado para coleta (tubo contendo solução estabilizadora de RNA e pipelle).
Volume ideal:	Um terço do tubo (~ 7mm), mínimo de 70mg de tecido.
Recomendações de coleta:	A coleta de amostra para o teste EMMA deve ser realizada entre os dias 15 e 25 do ciclo natural ou em fase secretora do ciclo HRT. Se a biópsia endometrial é realizada para a análise em conjunto do teste ERA, é necessário seguir as instruções de coleta de acordo com o protocolo do teste ERA.
Identificação da amostra:	Iniciais do nome completo do paciente (em caso de até três nomes) /ou Iniciais dos dois primeiros nomes e do último (para pacientes com mais de três nomes) + data de nascimento (dd/mm/aaaa). Uma marcação adicional deve ser introduzida no tubo para garantir a segurança da identificação quando houver pacientes com dados iguais. Nesse caso, deve utilizar uma cor de caneta permanente para cada paciente e sinalizar no TRF.
Acondicionamento e estabilidade:	Após a coleta, a amostra deve ser agitada por alguns segundos e refrigerada (4 a 8°C), imediatamente, por no mínimo 4 horas. Prazo total de estabilidade da coleta em temperatura ambiente até chegada ao laboratório é de 5 dias. Em geladeira as amostras podem ser mantidas por até 3 semanas, ou congeladas a -20ºC se não forem enviadas imediatamente à Igenomix.
Metodologia:	Detecção de DNA bacteriano por RT-PCR.
Transporte e prazo de recebimento:	Temperatura ambiente (15 a 35°C), se necessário incluir gelo reciclável para não ultrapassar 35°C. A amostra em trânsito não deverá ultrapassar 5 dias. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Tubo com data de validade vencida; armazenamento da amostra em recipiente e/ou solução inadequadas; amostra sem identificação.
Amostra recebida sob restrição:	Paciente em uso de antibiótico; biópsia realizada fora da recomendação (realizar biópsia entre 15º ao 25º dia do ciclo menstrual); amostra com volume superior ou inferior ao recomendado e tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	Se realizada a análise conjunta dos testes ERA e EMMA, é necessário seguir as instruções de coleta de acordo com o protocolo do teste ERA. Se possível, não utilizar antibióticos no período de 3 meses antecedentes a coleta.
IMPORTANTE:	**É obrigatório o preenchimento se houve o uso de antibiótico nos últimos três meses e qual foi a medicação utilizada**. Avisar a equipe Igenomix com antecedência a data em que o procedimento será realizado, levando em consideração a localização da clínica devido ao tempo de transporte para o envio do kit. **Documentações obrigatórias:** A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico.

* Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix).

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Teste de Compatibilidade Genética (CGT)*

Aplicação Clínica:	O teste identifica se o paciente é portador de mutações relacionadas com doença(s) genética(s). Desta forma, permite detectar o risco de gerar um filho afetado por uma doença genética de herança autossômica recessiva e a realização de um planejamento familiar. A escolha do painel dependerá da indicação clínica.
Estabelecimento para realização da coleta:	A punção periférica deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde. A coleta com swab bucal pode ser realizada pelo próprio paciente seguindo as instruções de coleta.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico (2 tubos de EDTA de 4mL por paciente) ou swab bucal (1 tubo por paciente) kit fornecido pela Igenomix.
Volume ideal:	**Sangue:** Mínimo de 3 mL por tubo. **Swab bucal:** 1 tubos de swab contendo células da mucosa bucal. Seguir as instruções de coleta.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa). Para amostras de doadores de gametas, o tubo deve conter somente o ID do paciente (numeração externa da clínica) e data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	**Sangue Periférico:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 5 dias. **Swab:** Manter a amostra em temperatura ambiente (15 a 35°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 3 semanas.
Metodologia:	Sequenciamento de Nova Geração (NGS) e análise bioinformática.
Transporte e prazo para recebimento:	Temperatura ambiente (15 a 35°C) ou refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. O tempo do transporte não deverá ultrapassar de 72 horas. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação; amostra de swab com quantidade abaixo ou acima da especificada no recipiente de coleta e amostras de doadores de gametas contendo a informação do nome do doador.
Amostra recebida sob restrição:	Identificação incompleta no tubo.
Preparo do paciente:	**Sangue:** Não é necessário jejum. **Swab:** Não comer, beber, fumar ou colocar qualquer objeto na boca por no mínimo 45 minutos antes da coleta. Produzir saliva por 2 a 5 minutos antes de despejar no tubo, através de movimentos suaves nas bochechas.
IMPORTANTE:	Documentações obrigatórias: A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico. O painel deverá seguir a recomendação médica. O *Matching* com doadores de gametas pode ser realizado desde que seja especificado no formulário de requisição de *Matching*. O laudo do teste de doadores realizado anteriormente pelo doador ou paciente, quando se tratado de painel comercial (não realizado pela Igenomix), deve-se encaminhar a cópia do resultado junto com o formulário de *Matching*.

* Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix).

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Cariótipo de Banda G Convencional*

Aplicação Clínica:	Estudo cromossômico a nível numérico e/ou estrutural que possibilita a análise de alterações equilibradas ou desequilibradas, totais ou parciais.
Estabelecimento para realização da coleta:	A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico (tubo de 6mL de Heparina, tampa azul).
Volume ideal:	Mínimo de 4mL. Seguir as instruções de coleta.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa). Para amostras de doadores de gametas, o tubo deve conter ID do paciente (numeração externa da clínica) e data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 24 horas.
Metodologia:	Cultivo celular por bandas G e resolução 400-500 bandas.
Transporte e prazo para recebimento:	Refrigerado (2 a 8 ºC, gelo reciclável). Nunca congelado. O tempo do transporte não deverá ultrapassar 24 horas. A amostra deverá ser entregue a Igenomix até 24 horas após a coleta. A Recepção de amostras para o respectivo exame ocorre de segunda a quinta feira, de acordo com o funcionamento de cada unidade. Verifique os horários nas instruções de envio.
Prazo para liberação de resultado:	O prazo do exame inicia a partir da data do recebimento da amostra na Igenomix, em conjunto com as documentações devidamente preenchidas e assinadas.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação e amostras fora do prazo de estabilidade.
Amostra recebida sob restrição:	Identificação incompleta no tubo.
Preparo do paciente:	Para a coleta de sangue não é necessário jejum.
IMPORTANTE:	A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico. O painel deverá seguir recomendação médica. **Documentações obrigatórias:** Pedido médico. O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento e este enviado junto com a amostra. A ficha de requisição deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável.

* Este exame é realizado por um laboratório de apoio.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Cariótipo de Alta resolução*

Aplicação Clínica:	Estudo cromossômico a nível numérico e/ou estrutural que possibilita a análise de alterações equilibradas ou desequilibradas, totais ou parciais.
Estabelecimento para realização da coleta:	A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico (2 tubos de 5mL de Heparina, tampa verde).
Volume ideal:	Mínimo de 3mL. Seguir as instruções de coleta.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa). Para amostras de doadores de gametas, o tubo deve conter ID do paciente (numeração externa da clínica) e data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 24 horas.
Metodologia:	Cultivo celular por bandas G e resolução 700-750 bandas.
Transporte e prazo para recebimento:	Refrigerado (2 a 8 ºC, gelo reciclável). Nunca congelado. O tempo do transporte não deverá ultrapassar 24 horas. A amostra deverá ser entregue a Igenomix até 24 horas após a coleta. A Recepção de amostras para o respectivo exame ocorre de segunda a quinta feira, de acordo com o funcionamento de cada unidade. Verifique os horários nas instruções de envio.
Prazo para liberação de resultado:	O prazo do exame inicia a partir da data do recebimento da amostra na Igenomix, em conjunto com as documentações devidamente preenchidas e assinadas.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação e amostras fora do prazo de estabilidade.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	Para a coleta de sangue não é necessário jejum.
IMPORTANTE:	A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico. O painel deverá seguir recomendação médica. **Documentações obrigatórias:** Pedido médico. O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento e este enviado junto com a amostra. A ficha de requisição deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável.

* Este exame é realizado por um laboratório de apoio.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

3.2 Pré-implantacional

Teste Genético Pré-Implantacional para Aneuploidias (PGT-A)

Aplicação Clínica:	Avaliação de aneuploidias nos cromossomos analisados em células de biópsia embrionária. Permite identificar embriões cromossomicamente saudáveis para a transferência ao útero materno.
Estabelecimento para realização da coleta:	A biópsia embrionária é realizada na clínica de reprodução humana em que os embriões estão sendo cultivados *in vitro*.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Células de blastômero ou trofectoderma. A biópsia deve ser transferida para um tubo de 0,2mL estéril (livre de DNA e RNA) contendo 2,5µL de solução de lise. *Utilizar tubos e soluções fornecidos pela Igenomix. Seguir instruções do protocolo de Biópsia.
Identificação da amostra:	Iniciais do nome completo do paciente (em caso de até três nomes) /ou iniciais dos dois primeiros nomes e do último (para pacientes com mais de três nomes, exemplo: Ana Maria Souza Pereira – identificação correta = AMP) + N° do embrião + data de nascimento (dd/mm/yyyy). ***Obs:** Uma marcação adicional deve ser introduzida na tampa do tubo para garantir a segurança da identificação quando houver pacientes com dados iguais. Nesse caso, deve utilizar uma cor de caneta permanente para cada paciente e sinalizar na folha de biópsia.
Acondicionamento e estabilidade:	Após biópsia manter congelado (-20°C) até o envio. Prazo de estabilidade sugerido é de até 3 meses, porém dependerá da qualidade das células biopsiadas e condições de armazenamento. Para estocagem a longo prazo, contatar a Igenomix.
Metodologia:	Sequenciamento de Nova Geração (NGS) e análise bioinformática.
Transporte e prazo para recebimento:	Caixa de transporte Igenomix: Refrigerado (2 a 8°C) ou congelado (-20°C). O tempo do transporte não deverá ultrapassar 72 horas, se mantido na caixa de transporte próprio da Igenomix. Outras caixas de transporte: Refrigerado (2 a 8°C) ou congelado (-30°C). Recomendamos incluir gelo seco e o transporte não ultrapassar de 24 horas. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio
Rejeição de amostra:	Tubo danificado; não identificado ou ilegível.
Amostra recebida sob restrição:	Transporte fora das especificações de temperatura; identificação do tubo divergente da folha de biópsia; tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	O preparo do paciente para coleta de gametas é realizado pela clínica de reprodução humana ou médico responsável.
IMPORTANTE:	Avisar a equipe Igenomix com antecedência a data em que o procedimento será realizado, levando em consideração a localização da clínica e tempo de transporte para o envio do kit. **Documentações obrigatórias:** O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento e este enviado junto com a amostra. A ficha de requisição deverá ser enviada, preenchida e assinada pelo médico responsável.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Estudo Pré PGT-SR

Aplicação Clínica:	Estudo prévio a realização do PGT-SR, visando validar se a metodologia de NGS será capaz de detectar os rearranjos cromossômicos nos embriões a partir da alteração do cariótipo apresentado em um ou ambos os pais.
Estabelecimento para realização da coleta:	A punção periférica deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico (1 tubo de EDTA de 4mL por paciente).
Volume Ideal:	**Sangue:** Mínimo de 3 mL por tubo.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 5 dias.
Metodologia:	Sequenciamento de Nova Geração (NGS) e análise bioinformática.
Transporte e prazo para recebimento:	Temperatura ambiente (15 a 35°C) ou refrigerado (2 a 8 °C, gelo reciclável). O tempo do transporte não deverá ultrapassar de 72 horas. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	**Sangue:** Não é necessário jejum.
IMPORTANTE:	Avisar a equipe Igenomix com antecedência a data em que o procedimento será realizado, levando em consideração a localização da clínica devido ao tempo de transporte para o envio do kit. **Documentações obrigatórias:** O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento. A ficha de requisição deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Teste Genético Pré-Implantacional para Rearranjos Estruturais (PGT-SR)

Aplicação Clínica:	Avaliação de aneuploidias nos cromossomos analisados em células de biópsia embrionária de pacientes portadores de cariótipo alterado, como por exemplo translocação, inversão e outras alterações estruturais. Permite a seleção de embriões cromossomicamente saudáveis para transferência ao útero materno.
Estabelecimento para realização da coleta:	A biópsia embrionária é realizada na clínica de reprodução humana em que os embriões estão sendo cultivados *in vitro*.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Células de trofectoderma. A biópsia deve ser transferida para um tubo de 0,2mL estéril (livre de DNA e RNA) contendo 2,5µL de solução de lise. *Utilizar tubos e soluções fornecidos pela Igenomix. Seguir instruções do protocolo de Biópsia.
Identificação da amostra:	Iniciais do nome completo do paciente (em caso de até três nomes)/ou iniciais dos dois primeiros nomes e do último (para pacientes com mais de três nomes, exemplo: Ana Maria Souza Pereira – identificação correta = AMP) + N° do embrião + data de nascimento (dd/mm/yyyy). ***Obs:** Uma marcação adicional deve ser introduzida na tampa do tubo para garantir a segurança da identificação quando houver pacientes com dados iguais. Nesse caso, deve utilizar uma cor de caneta permanente para cada paciente e sinalizar na folha de biópsia.
Acondicionamento e estabilidade:	Após biópsia manter congelado (-20°C) até o envio. Prazo de estabilidade sugerido é de até 3 meses, porém dependerá da qualidade das células biopsiadas e condições de armazenamento. Para estocagem a longo prazo, contatar a Igenomix.
Metodologia:	Sequenciamento de Nova Geração (NGS) e análise bioinformática.
Transporte e prazo para recebimento:	Caixa de transporte Igenomix: Refrigerado (2 a 8°C) ou congelado (-20°C). O tempo do transporte não deverá ultrapassar 72 horas, se mantido na caixa de transporte própria da Igenomix. Outras caixas de transporte: Refrigerado (2 a 8°C) ou congelado (-30°C). Recomendamos incluir gelo seco e o transporte não ultrapassar de 24 horas. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio
Rejeição de amostra:	Tubo danificado; não identificado ou ilegível e amostras acondicionadas/transportadas de forma inadequada.
Amostra recebida sob restrição:	Transporte fora das especificações de temperatura; identificação do tubo divergente da folha de biópsia e tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	O preparo do paciente para coleta de gametas é realizado pela clínica de reprodução humana ou médico responsável.
IMPORTANTE:	Avisar a equipe Igenomix com antecedência a data em que o procedimento será realizado, levando em consideração a localização da clínica e tempo de transporte para o envio do kit. **Documentações obrigatórias:** O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento e este enviado junto com a amostra. A ficha de requisição deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. Laudo de Cariótipo do genitor que possui o rearranjo cromossômico estrutural.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Estudo Pré PGT-M*

Aplicação Clínica:	Confecção de sonda visando a detecção da alteração genética familiar nos embriões gerados *in vitro* (PGT-M).
Estabelecimento para realização da coleta:	A punção periférica deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde. A coleta de saliva ou swab pode ser realizada pelo próprio paciente seguindo as instruções de coleta.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico (2 tubos de EDTA de 4mL por paciente) ou swab bucal (1 tubo por paciente) kit fornecido pela Igenomix.
Volume Ideal:	**Sangue:** Mínimo de 3 mL por tubo. **Swab bucal:** 1 tubo swab contendo células da mucosa bucal. Seguir as instruções de coleta.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	**Sangue:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até a chegada ao laboratório é de 5 dias. **Swab bucal:** Manter a amostra em temperatura ambiente até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até a chegada ao laboratório é de 30 dias.
Metodologia:	Extração de DNA e PCR multiplex.
Transporte e prazo para recebimento:	Temperatura ambiente (15 a 35°C) ou refrigerado (2 a 8 °C, gelo reciclável). O tempo do transporte não deverá ultrapassar de 72 horas. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	**Sangue:** Não é necessário jejum. **Swab:** Não comer, beber, fumar ou colocar qualquer objeto na boca por no mínimo 45 minutos antes da coleta. Produzir saliva por 2 a 5 minutos antes de despejar no tubo, através de movimentos suaves nas bochechas.
IMPORTANTE:	Avisar a equipe Igenomix com antecedência a data em que o procedimento será realizado, levando em consideração a localização da clínica devido ao tempo de transporte para o envio do kit. **Documentações obrigatórias:** O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento. A ficha de requisição deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável.

* Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix).

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Teste Genético Pré-Implantacional para Doenças Monogênicas (PGT-M)*

Aplicação Clínica:	Detectar a presença de doença familiar (monogênica) em embriões provenientes de fertilização *in vitro*. Permite identificar embriões saudáveis para a transferência.
Estabelecimento para realização da coleta:	A biópsia embrionária é realizada na clínica de reprodução humana em que os embriões estão sendo cultivados *in vitro*.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Células de trofectoderma. A biópsia deve ser transferida para um tubo de 0,2mL estéril (livre de DNA e RNA) contendo 2,5µL de solução de lise e sempre acompanhada de um controle por ciclo. *Utilizar tubos e soluções fornecidos pela Igenomix. Seguir instruções do protocolo de Biópsia.
Identificação da amostra:	Iniciais do nome completo do paciente (em caso de até três nomes) /ou iniciais dos dois primeiros nomes e do último (para pacientes com mais de três nomes, exemplo: Ana Maria Souza Pereira – identificação correta = AMP) + N° do embrião + data de nascimento (dd/mm/yyyy). ***Obs:** Uma marcação adicional deve ser introduzida na tampa do tubo para garantir a segurança da identificação quando houver pacientes com dados iguais. Nesse caso, deve utilizar uma cor de caneta permanente para cada paciente e sinalizar na folha de biópsia.
Acondicionamento e estabilidade:	Após biópsia manter congelado (-20°C) até o envio. Prazo de estabilidade sugerido é de até 3 meses, porém dependerá da qualidade das células biopsiadas e condições de armazenamento. Para estocagem a longo prazo, contatar a Igenomix.
Metodologia:	Reação em Cadeia da Polimerase (PCR).
Transporte e prazo para recebimento:	Caixa de transporte Igenomix: Refrigerado (2 a 8°C) ou congelado (-20°C). O tempo do transporte não deverá ultrapassar 72 horas, se mantido na caixa de transporte própria da Igenomix. Outras caixas de transporte: Refrigerado (2 a 8°C) ou congelado (-30°C). Recomendamos incluir gelo seco e o transporte não ultrapassar de 24 horas. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Tubo danificado; não identificado ou ilegível e amostras acondicionadas/transportadas de forma inadequada.
Amostra recebida sob restrição:	Transporte fora das especificações de temperatura; identificação do tubo divergente da folha de biópsia e tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	O preparo do paciente para coleta de gametas é realizado pela clínica de reprodução humana ou médico responsável.
IMPORTANTE:	Avisar a equipe Igenomix com antecedência a data em que o procedimento será realizado, levando em consideração a localização da clínica devido ao tempo de transporte para o envio do kit. Para realização do exame é necessário ter realizado o teste prévio (Pré-PGT-M) e envio do laudo da mutação dos pais e confirmação da existência da sonda preparada pela Igenomix Espanha. **Documentações obrigatórias:** O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento. A ficha de requisição deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. Quando realizado o PACK, o PGT-A é realizado após a análise do PGT-M e somente nos embriões livres da mutação. Para análise de PGT-SR o estudo é realizado separadamente.

*Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix).

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Teste Genético Pré-Implantacional Não Invasivo (EMBRACE)

Aplicação Clínica:	É um teste genético não invasivo para o embrião que previne a biópsia embrionária, e, portanto, abrange o acesso de informações sobre a viabilidade do embrião a uma maior parcela da população. EMBRACE classifica os embriões de acordo com a sua probabilidade de ser cromossomicamente saudável e viável para a implantação e gravidez.
Estabelecimento para realização da coleta:	A coleta do meio de cultivo é realizada na clínica de reprodução humana em que os embriões estão sendo cultivados *in vitro*.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Meio de cultivo embrionário contendo cfDNA. *Utilizar tubos e soluções fornecidos pela Igenomix. Deve ser enviado um controle por ciclo. Entre em contato para acessar o protocolo completo de cultivo e coleta do meio.
Identificação da amostra:	Iniciais do nome completo do paciente (em caso de até três nomes)/ou iniciais dos dois primeiros nomes e do último (para pacientes com mais de três nomes, exemplo: Ana Maria Souza Pereira – identificação correta = AMP) + N° do embrião + data de nascimento (dd/mm/yyyy). ***Obs:** Uma marcação adicional deve ser introduzida na tampa do tubo para garantir a segurança da identificação quando houver pacientes com dados iguais. Nesse caso, deve utilizar uma cor de caneta permanente para cada paciente e sinalizar na folha de biópsia.
Acondicionamento e estabilidade:	Após a coleta manter congelado (-20°C) por 24 horas antes do envio. Prazo de estabilidade não definido, porém, recomendamos realizar o envio o mais rápido possível.
Metodologia:	Sequenciamento de Nova Geração (NGS) e análise bioinformática.
Transporte e prazo para recebimento:	Caixa de transporte Igenomix: Refrigerado (2 a 8°C) ou congelado (-20°C). O tempo do transporte não deverá ultrapassar 48 horas, se mantido na caixa de transporte própria da Igenomix. Outras caixas de transporte: Refrigerado (2 a 8°C) ou congelado (-30°C). Recomendamos incluir gelo seco e o transporte não deverá ultrapassar de 24 horas. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de coleta.
Rejeição de amostra:	Tubo danificado; não identificado ou ilegível e amostras acondicionadas/transportadas de forma inadequada.
Amostra recebida sob restrição:	Transporte fora das especificações de temperatura; identificação do tubo divergente da folha de biópsia e tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	O preparo do paciente para coleta de gametas é realizado pela clínica de reprodução humana ou médico responsável.
IMPORTANTE:	Avisar a equipe Igenomix com antecedência a data em que o procedimento será realizado, levando em consideração a localização da clínica e tempo de transporte para o envio do kit. **Documentações obrigatórias:** O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento e este é enviado junto com a amostra. A ficha de requisição deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

3.3 Pré-Natal

Teste de Pré-natal não invasivo (NACE 5C/NACE 24C/ZENIT by NACE) *

Aplicação Clínica:	Teste para rastreio de alterações cromossômicas no feto durante a gestação a partir da coleta de uma amostra de sangue materno. **Existem duas opções disponíveis:** NACE 5C (NIPT convencional) NACE 24C (NIPT 24 cromossomos) Para casos de gestações gemelares ou gêmeo evanescente, somente o NACE 5C está disponível.
Estabelecimento para realização da coleta:	A punção periférica deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou em qualquer outro estabelecimento de saúde desde que solicitado o kit previamente.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico: 10 mL em 1 tubo Streck (fornecido pela Igenomix). Para ZENIT* acrescentar a coleta Sangue periférico: 2 tubos 3 mL EDTA (um da paciente gestante e outro do genitor do sexo masculino). (fornecido pela Igenomix).
Volume ideal:	Recomendado 10mL e Mínimo de 7mL para tubo Streck. Recomendado mínimo de 3mL para tubo EDTA. Seguir instruções de coleta.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório dos testes NACE 5C, NACE 24C e ZENIT by NACE são de 5 dias.
Metodologia:	Sequenciamento de Nova Geração (NGS).
Transporte e prazo para recebimento:	Temperatura ambiente (15 a 35°C). O tempo do transporte não deverá ultrapassar de 72 horas. *É aconselhável que o material seja encaminhado no mesmo dia da coleta. *Nunca transportar congelado. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; fora do prazo de estabilidade após coleta; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	Para a coleta de sangue não é necessário jejum. **A amostra deve ser coletada a partir da 10ª semana de gestação**. Pacientes que fazem uso de Clexane, sugere-se o atraso da medicação para coleta de sangue, a critério clínico. Posterior a coleta pode-se retomar o uso da medicação.
IMPORTANTE:	**Documentações obrigatórias:** A ficha de solicitação deverá ser devidamente preenchida em todos os campos obrigatórios, constando também assinatura do paciente e médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico. O painel de análise solicitada deverá seguir recomendação médica.

*Este exame NACE 24C Ampliado é realizado por um laboratório de apoio.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Teste Genético em Produto de Concepção (POC)*

Aplicação Clínica:	Utilizado para avaliar o padrão numérico dos cromossomos analisados em células de restos fetais para elucidar a causa da perda gestacional. POC para aneuploidias + detecção da presença de contaminação de células maternas + poliploidias A análise de STRs poderá ser solicitada para avaliar a presença de contaminação de células maternas e poliploidias. Para isso, é necessário a coleta do sangue periférico materno.
Estabelecimento para realização da coleta:	A coleta do material de aborto deve ser realizada por médicos especialistas em ambientes ambulatoriais ou Hospitalares. Verificar as orientações específicas para abortamentos espontâneos ocorridos fora desses ambientes. A punção periférica deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix, perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	**Feto igual ou superior 20 semanas ou peso igual ou superior a 500g e/ou estatura igual ou superior a 25 centímetros encaminhar somente uma amostra de tecido**. Sangue periférico (1 tubo de EDTA de contendo 4mL de sangue materno) e material fetal (tubo estéril com soro). O kit é fornecido pela Igenomix. Seguir instruções de coleta.
Volume ideal:	**Tecido Fetal:** Mínimo de 3X3mm. **Sangue:** Mínimo de 3 mL por tubo de coleta. Seguir as instruções de coleta.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório para material de aborto é de 72 horas e sangue periférico são 5 dias. Caso seja realizado o exame de STR, recomendamos o envio da amostra materna junto com o material de aborto.
Metodologia:	Sequenciamento de Nova Geração (NGS) e Short Tandem Repeat (STR).
Transporte e prazo para recebimento:	Temperatura ambiente (15 a 35°C) ou refrigerado (2 a 8 °C, gelo reciclável). Nunca congelado. O tempo do transporte não deverá ultrapassar 48 horas. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Tubo não identificado; amostra fora das especificações de transporte ou qualidade. Feto, quando a gestação tiver duração igual ou superior 20 semanas ou peso igual ou superior a 500g e/ou estatura igual ou superior a 25 centímetros sem o encaminhamento do atestado de óbito. Amostras acondicionadas em formol e/ou álcool (degrada o DNA e impossibilita o processamento do exame).
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta. Amostra armazenada em local inadequado.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Preparo do paciente:	**Sangue:** Não é necessário jejum. **Material de aborto:** seguir recomendações médicas.
IMPORTANTE:	Quando o feto estiver com idade gestacional igual ou superior a 20 semanas ou peso igual ou superior a 500g e/ou estatura igual ou superior a 25 centímetros, somente um pedaço de tecido será aceito. Nestes casos, não aceitaremos feto mesmo com atestado de óbito devido as regulamentações vigentes. **Documentações obrigatórias:** O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento e este enviado junto com a amostra. A ficha de requisição enviada deverá ser preenchida e assinada pelo médico responsável.

*A análise de STR é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix).

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Teste Genético em Produto de Concepção (NiPOC)*

Aplicação Clínica:	O niPOC é um teste avançado, não invasivo, que usa um exame de sangue para examinar os 24 cromossomos e determinar se a perda gestacional foi causada por uma alteração cromossômica presente no feto. É uma aplicação inovadora da análise não invasiva do DNA fetal circulante para abortos espontâneos. As informações fornecidas pelo teste niPOC podem ajudar as pacientes a tomarem decisões futuras sobre sua saúde reprodutiva, maximizar a probabilidade de uma gravidez bem-sucedida e reduzir a probabilidade de outro aborto espontâneo.
Estabelecimento para realização da coleta:	A punção periférica deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou em qualquer outro estabelecimento de saúde desde que solicitado o kit previamente.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico: 10 mL em 1 tubo Streck (fornecido pela Igenomix). Seguir instruções de coleta.
Volume ideal:	Recomendado 10mL e Mínimo de 7mL para tubo Streck. Seguir as instruções de coleta.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório são de 5 dias.
Metodologia:	Sequenciamento de Nova Geração (NGS).
Transporte e prazo para recebimento:	Temperatura ambiente (15 a 35°C). O tempo do transporte não deverá ultrapassar de 72 horas. *É aconselhável que o material seja encaminhado no mesmo dia da coleta. *Nunca transportar congelado. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; fora do prazo de estabilidade após coleta; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Preparo do paciente:	Para a coleta de sangue não é necessário jejum. **IMPORTANTE: É essencial que a amostra de sangue seja coletada antes de expelir o material fetal. Caso a aspiração ocorra com tratamento farmacológico, a amostra deverá ser colhida antes da ingestão do medicamento.**
IMPORTANTE:	**Documentações obrigatórias:** A ficha de solicitação deverá ser devidamente preenchida em todos os campos obrigatórios, constando também assinatura do paciente e médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico. O painel de análise solicitada deverá seguir recomendação médica

*A análise de STR é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix).

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Cariótipo Banda G Pré-natal*

Aplicação Clínica:	Exame confirmatório para detectar a presença de alterações cromossômicas no feto.
Estabelecimento para realização da coleta:	A coleta do material deve ser realizada por médicos especialistas em ambientes ambulatoriais ou Hospitalares.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	**Vilosidade coriônica ou líquido amniótico:** Seringa estéril (enviar sem agulha) **Sangue fetal (cordocentese):** tubo de heparina – tampa verde.
Volume ideal:	**Vilosidade coriônica:** Entre 10 e 20mg de tecido coletado com meio de cultura ou soro fisiológico. **Líquido amniótico:** 10 a 20mL. **Sangue fetal:** 10 a 20 mL.
Recomendações de coleta:	**Vilosidade coriônica:** realizado entre 11ª até a 14ª semana de gestação. **Líquido amniótico:** entre 15ª até a 28ª semana de gestação ou até mais precocemente (11ª a 14ª semanas), dependendo do caso. **Sangue fetal:** a partir da 20ª semana de gestação.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 24 horas.
Metodologia:	Obtêm-se células em metáfase, possibilitando a análise cromossômica com bandamento G.
Transporte e prazo para recebimento:	Refrigerado (2 a 8 °C, gelo reciclável) até 24 horas. Nunca congelado. O tempo do transporte não deverá ultrapassar de 24 horas. A amostra deverá ser entregue a Igenomix até 24 horas após a coleta. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	Seguir recomendações médicas.
IMPORTANTE:	A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico. O painel deverá seguir recomendação médica. **Documentações obrigatórias:** O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento e este enviado junto com a amostra.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

*Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix) ou de apoio.

Aneuploidias Rápidas por NGS

Aplicação Clínica:	Exame confirmatório para detectar a presença de aneuploidias fetais.
Estabelecimento para realização da coleta:	A coleta do material deve ser realizada por médicos especialistas em ambientes ambulatoriais ou Hospitalares.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	**Vilosidade coriônica ou líquido amniótico:** Seringa estéril (enviar sem agulha).
Volume ideal:	**Vilosidade coriônica:** Entre 10 e 20mg de tecido coletado com meio de cultura ou soro fisiológico. **Líquido amniótico:** 20mL.
Recomendações de coleta:	**Vilosidade coriônica:** realizado entre 11ª até a 14ª semana de gestação. **Líquido amniótico:** entre 15ª até a 28ª semana de gestação ou até mais precocemente (11ª a 14ª semanas), dependendo do caso.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 24 horas.
Metodologia:	Sequenciamento de Nova Geração (NGS).
Transporte e prazo para recebimento:	Refrigerado (2 a 8 °C, gelo reciclável) até 24 horas. Nunca congelado. O tempo do transporte não deverá ultrapassar de 24 horas. A amostra deverá ser entregue a Igenomix até 24 horas após a coleta. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; amostra sem identificação.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	Seguir recomendações médicas.
IMPORTANTE:	A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico. O painel deverá seguir recomendação médica. **Documentações obrigatórias:** O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento e este enviado junto com a amostra.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

esd/

Igenomix®
COM A CIÊNCIA A SEU FAVOR

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

3.4 Diagnóstico de Precisão (GPDx)

Estudo de 1 gene ou Estudo de variante/mutação específica*

Aplicação Clínica:	Testes de diagnóstico para uma doença genética concreta associada a mutações em um gene específico ou região genômica.
Estabelecimento para realização da coleta:	A punção periférica deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde. A coleta de saliva pode ser realizada pelo próprio paciente seguindo as instruções de coleta
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico, 2 tubos (se necessário tubos fornecidos pela Igenomix) Swab bucal (kit fornecido pela Igenomix). Vilosidade coriônica: 1 tubo estéril contendo Biópsia de tecido com meio de cultura ou soro fisiológico. Opcional o uso de 1% de antibiótico (penicilina ou estreptomicina) (Insumos não fornecidos pela Igenomix). Acompanhado de Sangue periférico da gestante: 2 tubos com EDTA de 4mL (fornecido pela IGX) - necessário enviar junto com a amostra de líquido amniótico ou vilosidade coriônica. Líquido amniótico: 1 Seringa estéril de 20 mL (Não fornecido pela Igenomix)
Volume ideal:	**Sangue periférico:** Mínimo de 3 mL por tubo. **Swab:** 2 tubos de swab contendo células da mucosa bucal. **Vilosidade coriônica:** Cerca de 300 – 500 mg de tecido. **Líquido amniótico:** 20 mL.
Recomendações de coleta:	**Vilosidade coriônica:** realizado entre 11ª até a 14ª semana de gestação. **Líquido amniótico:** entre 15ª até a 28ª semana de gestação ou até mais precocemente (11ª a 14ª semanas), dependendo do caso.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	**Sangue:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até a chegada ao laboratório é de 5 dias. **Swab bucal:** Manter a amostra em temperatura ambiente até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até a chegada ao laboratório é de 30 dias. **Líquido amniótico:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 24 horas.
Metodologia:	**Análise de Expansões de Repetições:** Tecnologia específica orientada para detectar expansões de polinucleotídeos em um gene ou região genômica. **Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação (MLPA):** Tecnologia específica orientada para detectar pequenas CNVs ou alterações de metilação em um gene concreto ou região genômica. **Sequenciamento de Nova Geração (NGS):** Tecnologia específica orientada para detectar variações de sequência de DNA em um gene ou região genômica. **Mutação Pontual:** Análise de apenas uma base por PCR.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Transporte e prazo para recebimento:	**Sangue Periférico:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. **Swab bucal:** Temperatura ambiente (15 a 25ºC). **Vilosidade coriônica:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. **Líquido amniótico:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. Recomendamos que o tempo do transporte não ultrapasse de 72 horas para amostras de sangue e de 24 horas para amostras de pré-natal. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação ou identificação incorreta.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	**Sangue:** Não é necessário jejum. **Saliva e swab:** Não comer, beber, fumar ou colocar qualquer objeto na boca por no mínimo 45 minutos antes da coleta. Produzir saliva por 2 a 5 minutos antes de despejar no tubo, através de movimentos suaves nas bochechas. **Amostra de pré-natal:** Seguir recomendações médicas.
IMPORTANTE:	**Documentações obrigatórias:** A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico. O teste realizado deve ser escolhido de acordo com recomendação médica. O(a) paciente deverá assinar o termo de consentimento e este enviado junto com a amostra. O Teste deverá ser consultado previamente com a Igenomix a fim de confirmar que o exame está disponível

*Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix) ou de apoio.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Microarray Cromossômico (CMA)*

Aplicação Clínica:	Teste diagnóstico que pode detectar grandes desequilíbrios cromossômicos clinicamente significativos (aneuploidias) e variações de número de cópias submicroscópicas (microdeleção / microduplicação) em todo o genoma.
Estabelecimento para realização da coleta:	A punção periférica deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde. A coleta do material de aborto ou líquido amniotico/vilosidade corionica deve ser realizada por médicos especialistas em ambientes ambulatoriais ou Hospitalares. Verificar as orientações específicas para abortamentos espontâneos ocorridos fora desses ambientes. Deve ser enviado também um tubo de sangue EDTA da gestante para avaliação/descarte de contaminação materna do resultado.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico (1 tubo de EDTA de 4mL por paciente). Feto igual ou superior 20 semanas ou peso igual ou superior a 500g e/ou estatura igual ou superior a 25 centímetros encaminhar somente uma amostra de tecido. Vilosidade coriônica: 1 tubo estéril contendo Biópsia de tecido com meio de cultura ou soro fisiológico. Opcional o uso de 1% de antibiótico (penicilina ou estreptomicina). (Insumos não fornecidos pela Igenfomix). Líquido amniótico: 1 Seringa estéril de 20 mL (Não fornecido pela Igenomix).
Volume ideal:	**Sangue periférico:** Mínimo de 3 mL por tubo. **Tecido Fetal:** Mínimo de 3X3mm. **Vilosidade coriônica:** Cerca de 300 – 500 mg de tecido. **Líquido amniótico:** 10 a 20 mL. Seguir instruções de coleta.
Recomendações de coleta:	**Vilosidade coriônica:** realizado entre 11ª até a 14ª semana de gestação. **Líquido amniótico:** entre 15ª até a 28ª semana de gestação ou até mais precocemente (11ª a 14ª semanas), dependendo do caso.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	**Sangue:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até a chegada ao laboratório é de 5 dias. **Tecido fetal:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório para material de aborto é de 72 horas e sangue periférico são 5 dias. **Vilosidade coriônica e Líquido amniótico:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 24 horas.
Metodologia:	Hibridação genômica comparativa por SNP/CGH-array podendo ser através da análise de 750k.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Transporte e prazo para recebimento:	**Sangue Periférico:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. **Vilosidade coriônica:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. **Líquido amniótico:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. Recomendamos que o tempo do transporte não ultrapasse de 72 horas para amostras de sangue e de 24 horas para amostras de pré-natal. **Material aborto:** Temperatura ambiente (15 a 35°C) ou refrigerado (2 a 8 °C, gelo reciclável). O tempo do transporte não deverá ultrapassar de 72 horas. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Feto, quando a gestação tiver duração igual ou superior 20 semanas ou peso igual ou superior a 500g e/ou estatura igual ou superior a 25 centímetros sem o encaminhamento do atestado de óbito; tubo não identificado; amostra fora das especificações de transporte ou qualidade. Amostras acondicionadas em formol (degrada o DNA e impossibilita o processamento do exame). Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação ou identificação incorreta.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	**Sangue:** Não é necessário jejum. **Material de aborto ou pré-natal:** seguir recomendações médicas.
IMPORTANTE:	Quando o feto estiver com idade gestacional igual ou superior a 20 semanas ou peso igual ou superior a 500g e/ou estatura igual ou superior a 25 centímetros, somente um pedaço de tecido será aceito. Nestes casos, não aceitaremos feto mesmo com atestado de óbito devido as regulamentações vigentes. **Documentações obrigatórias:** O casal ou a paciente deverá assinar o termo de consentimento e este enviado junto com a amostra. A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico.

Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix) ou de apoio.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Painel Genético*

Aplicação Clínica:	Teste de diagnóstico baseado no sequenciamento de nova geração (NGS) de vários genes associados a uma doença, condição ou fenótipo. O nome do painel, número de genes e condições genéticas associadas pode ser consultado em: https://www.igenomix.com.br/genomics-precision-diagnostic
Estabelecimento para realização da coleta:	A punção periférica deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde. A coleta de pré-natal deve ser realizada por médicos especialistas em ambientes ambulatoriais ou hospitalares. Deve ser enviado também um tubo de sangue EDTA da gestante para avaliação/descarte de contaminação materna do resultado. A coleta de swab pode ser realizada pelo próprio paciente seguindo as instruções de coleta.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico (2 tubos de EDTA de 4mL por paciente) ou swab bucal (kit fornecido pela Igenomix). Vilosidade coriônica: 1 tubo estéril contendo Biópsia de tecido com meio de cultura ou soro fisiológico. Opcional o uso de 1% de antibiótico (penicilina ou estreptomicina). (Insumos não fornecidos pela Igenomix). Líquido amniótico: 1 Seringa estéril de 20 mL (Não fornecido pela Igenomix).
Volume ideal:	**Sangue periférico:** Mínimo de 3 mL por tubo. **Swab bucal:** 1 tubo de swab contendo células da mucosa bucal. **Vilosidade coriônica:** Cerca de 300 – 500 mg de tecido. Líquido amniótico: 10 a 20 mL.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	**Sangue:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até a chegada ao laboratório é de 5 dias. **Swab bucal:** Manter a amostra em temperatura ambiente até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até a chegada ao laboratório é de 30 dias. **Vilosidade coriônica e Líquido amniótico:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 24 horas.
Metodologia:	Extração de DNA e sequenciamento de nova geração (NGS).
Transporte e prazo para recebimento:	**Sangue Periférico:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. **Swab bucal:** Temperatura ambiente (15 a 25ºC). **Vilosidade coriônica:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. **Líquido amniótico:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. Recomendamos que o tempo do transporte não ultrapasse de 72 horas para amostras de sangue e de 24 horas para amostras de pré-natal.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

	Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação ou identificação incorreta.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	**Sangue:** Não é necessário jejum. **Swab bucal:** Não comer, beber, fumar ou colocar qualquer objeto na boca por no mínimo 45 minutos antes da coleta. Produzir saliva por 2 a 5 minutos antes de despejar no tubo, através de movimentos suaves nas bochechas.
IMPORTANTE:	**Documentações obrigatórias:** O teste realizado deve ser escolhido de acordo com recomendação médica. A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico e enviado junto com a amostra.

* Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix) ou de apoio.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Painel de Infertilidade Feminino e Masculino*

Aplicação Clínica:	Os Painéis de Infertilidade da Igenomix são um teste de diagnóstico genético destinado a pacientes inférteis (homens ou mulheres), ou seja, pacientes com defeitos na ovulação, hipogonadismo hipogonadotrófico, parâmetros espermáticos anormais, distúrbios do desenvolvimento sexual, pacientes com falhas na FIV devido a defeitos na maturação de óvulos ou no desenvolvimento embrionário etc. Os painéis incluem genes com variantes confirmadas associadas a doenças relacionadas a distúrbios monogênicos de infertilidade separadamente em homens e mulheres. Os Painéis de Infertilidade da Igenomix podem ser utilizados para realizar um diagnóstico diferencial preciso e direcionado da dificuldade de conceber, o que, em última análise, leva a um melhor manejo clínico. Eles fornecem uma avaliação abrangente e comprobatória das relações gene-enfermidade monogênicas na infertilidade humana feminina e masculina, bem como as diferenças no desenvolvimento sexual usando o sequenciamento de nova geração (NGS).
Estabelecimento para realização da coleta:	A punção periférica deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde. A coleta de swab pode ser realizada pelo próprio paciente seguindo as instruções de coleta.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico (2 tubos de EDTA de 4mL por paciente) ou swab bucal (kit fornecido pela Igenomix).
Volume ideal:	**Sangue periférico:** Mínimo de 3 mL por tubo. **Swab bucal:** 1 tubo de swab contendo células da mucosa bucal.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	**Sangue:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até a chegada ao laboratório é de 5 dias. **Swab bucal:** Manter a amostra em temperatura ambiente até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até a chegada ao laboratório é de 30 dias.
Metodologia:	Extração de DNA e sequenciamento de nova geração (NGS).

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Transporte e prazo para recebimento:	**Sangue Periférico:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. **Swab bucal:** Temperatura ambiente (15 a 25ºC). Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação ou identificação incorreta.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	**Sangue:** Não é necessário jejum. **Swab bucal:** Não comer, beber, fumar ou colocar qualquer objeto na boca por no mínimo 45 minutos antes da coleta. Produzir saliva por 2 a 5 minutos antes de despejar no tubo, através de movimentos suaves nas bochechas.
IMPORTANTE:	**Documentações obrigatórias:** O teste realizado deve ser escolhido de acordo com recomendação médica. A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico e enviado junto com a amostra.

* Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix) ou de apoio.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Sequenciamento do Exoma Completo (WES Diagnóstico):

Aplicação Clínica:	Um teste diagnóstico baseado em NGS dos 24.000 genes do Genoma Humano. WES com análise de CNVs.
Estabelecimento para realização da coleta:	A punção periférica deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde. A coleta do material de aborto ou pré-natal deve ser realizada por médicos especialistas em ambientes ambulatoriais ou Hospitalares. Verificar as orientações específicas para abortamentos espontâneos ocorridos fora desses ambientes. Deve ser enviado também um tubo de sangue EDTA da gestante para avaliação/descarte de contaminação materna do resultado. A coleta de saliva pode ser realizada pelo próprio paciente seguindo as instruções de coleta.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico (2 tubos de EDTA de 4mL por paciente) ou swab bucal (kit fornecido pela Igenomix). Feto igual ou superior 20 semanas ou peso igual ou superior a 500g e/ou estatura igual ou superior a 25 centímetros encaminhar somente uma amostra de tecido. Vilosidade coriônica: 1 tubo estéril contendo Biópsia de tecido com meio de cultura ou soro fisiológico. Opcional o uso de 1% de antibiótico (penicilina ou estreptomicina). (Insumos não fornecidos pela Igenomix) Líquido amniótico: 1 Seringa estéril de 20 mL (Não fornecido pela Igenomix)
Volume ideal:	**Sangue periférico:** Mínimo de 3 mL por tubo. **Swab bucal:** 2 tubo de swab contendo células da mucosa bucal. **Tecido Fetal:** Mínimo de 3X3mm. **Vilosidade coriônica:** Cerca de 300 – 500 mg de tecido. **Líquido amniótico:** 10 a 20 mL.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	**Sangue:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até a chegada ao laboratório é de 5 dias. **Swab bucal:** Manter a amostra em temperatura ambiente até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até a chegada ao laboratório é de 30 dias. **Aborto:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório para material de aborto é de 72 horas e sangue periférico são 5 dias. Obrigatório o envio da amostra materna junto com o material de aborto. **Vilosidade coriônica e Líquido amniótico**: Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 24 horas.
Metodologia:	Extração de DNA e sequenciamento de nova geração dos 24.000 genes e análise mitocondrial.
Transporte e prazo para recebimento:	**Sangue Periférico:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. **Swab bucal:** Temperatura ambiente (15 a 25ºC). **Vilosidade coriônica:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. **Líquido amniótico:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

	Recomendamos que o tempo do transporte não ultrapasse de 72 horas para amostras de sangue e de 24 horas para amostras de pré-natal. Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de envio.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo com data de validade vencida; amostra sem identificação ou identificação incorreta.
Amostra recebida sob restrição:	Tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	**Sangue:** Não é necessário jejum. **Swab bucal:** Não comer, beber, fumar ou colocar qualquer objeto na boca por no mínimo 45 minutos antes da coleta. Produzir saliva por 2 a 5 minutos antes de despejar no tubo, através de movimentos suaves nas bochechas. **Amostra de pré-natal:** Seguir recomendações médicas.
IMPORTANTE:	**Documentações obrigatórias:** A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O termo de consentimento deverá ser assinado pelo paciente e médico. O teste realizado deve ser escolhido de acordo com recomendação médica. O(a) paciente deverá assinar o termo de consentimento e este enviado junto com a amostra.

* Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix) ou de apoio.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultado

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

New Borning Screening (NBS) *

Aplicação Clínica:	Teste genético aplicado para triagem genética neonatal realizado em recém-nascidos saudáveis.
Estabelecimento para realização da coleta:	A punção periférica ou coleta de sangue em papel filtro deve ser realizada por um profissional de saúde. A coleta pode ser realizada na Igenomix ou perante agendamento do serviço de enfermagem domiciliar ou em qualquer outro estabelecimento de saúde. A coleta de swab pode ser realizada pelo responsável do paciente seguindo as instruções de coleta.
Tipo de amostra coletada e recipiente de coleta:	Sangue periférico (1 tubo de EDTA de 4mL por paciente), swab bucal (kit fornecido pela Igenomix) ou papel filtro para coleta de sangue (Blood Card Qiagen).
Volume Ideal:	**Sangue periférico:** mínimo de 1mL, sendo 3mL recomendado. **Swab bucal:** 1 swab contendo células da mucosa bucal. **Papel filtro para coleta de sangue:** Amostra nas 4 áreas do cartão. Seguir as instruções de coleta.
Identificação da amostra:	O tubo de amostra deve conter o nome completo do paciente (sem abreviações) + data de nascimento (dd/mm/aaaa).
Acondicionamento e estabilidade:	**Sangue Periférico:** Manter a amostra refrigerada (2 a 8°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 5 dias. **Swab bucal:** Manter a amostra em temperatura ambiente (15 a 35°C) até o envio. Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 30 dias. **Papel filtro para coleta de sangue:** Temperatura Ambiente (20 a 25°C). Prazo total de estabilidade da coleta até chegada ao laboratório é de 30 dias.
Metodologia:	Sequenciamento de Nova Geração (NGS). Metodologias adicionais para análise de variantes causativas de doenças não detectadas por NGS: - Deleções/duplicações no gene SMN1 e deleções no gene CYP21A2 por qPCR; - Variantes causativas frequentes no gene CYP21A2 por mini-sequenciamento; - Longas deleções/duplicações no gene DMD por MLPA.
Transporte e prazo para recebimento:	**Sangue Periférico:** Refrigerado (2 a 8°C, gelo reciclável). Nunca congelado. **Swab bucal:** Temperatura Ambiente (15 a 35°C). **Papel filtro para coleta de sangue:** Temperatura Ambiente (20 a 25°C). Os recebimentos são realizados de acordo com o funcionamento de cada Unidade, verifique os horários nas instruções de coleta.
Rejeição de amostra:	Amostras que não estejam armazenadas/transportadas dentro das especificações; sangue hemolisado ou coagulado; tubo ou cartão de coleta com data de validade vencida; amostra sem identificação ou identificação incorreta ou contendo outros tipos de conservantes; amostra com quantidade abaixo ou acima da especificada no recipiente de coleta.
Amostra recebida sob restrição:	Documentação incompleta ou preenchida incorretamente; ausência de assinatura e carimbo do médico solicitante e tubo com identificação incompleta.
Preparo do paciente:	**Sangue:** Não é necessário jejum. **Swab bucal:** Não comer, beber (inclusive água ou leite materno), ou colocar qualquer objeto na boca por no mínimo 45 minutos antes da coleta.

Para instruções de coleta acesse

Para prazo de resultados acesse

IMPORTANTE:	**Documentações obrigatórias:** A ficha de solicitação deverá ser enviada preenchida e assinada pelo médico responsável. O teste realizado deve ser escolhido de acordo com recomendação médica. O(a) responsável pelo paciente deverá assinar o termo de consentimento e este deve ser enviado junto com a amostra.

* Este exame é realizado por um laboratório de referência (Grupo Igenomix).

Title: Manual de exames | Index: BR_Q_M_002 | Version: 12.0 | Authorised By: Natalia Ciglione | Authorised: 12-Jun-2025}

Igenomix®
COM A CIÊNCIA A SEU FAVOR