



Igenomix[®]
COM A CIÊNCIA A SEU FAVOR



www.igenomix.com.br



CGT
+ ACMG*

Painel de portadores
para Compatibilidade
Genética do casal

+

Doenças recomendadas pela
*American College of Medical
Genetics and Genomics**

**Mais segurança para sua
saúde e futuros descendentes**

Igenomix[®]
COM A CIÊNCIA A SEU FAVOR

V. 2021-01

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

Archibald et al; 2018

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


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



**Aconselhamento
Genético Gratuito***

*Após realização de testes com a Igenomix

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



Informações acionáveis para você e o futuro da sua família

Muitos pais são pegos de surpresa com o nascimento de seu bebê com alguma doença genética, além disso existem variantes genéticas que, se detectadas nos futuros pais, permite medidas que podem prevenir ou melhorar o quadro clínico da doença que ainda não se manifestou.

Pensando nisso, a Igenomix uniu o painel de portadores para avaliação de risco genético para a descendência à análise de variantes genéticas recomendadas pelo *American College of Medical Genetics and Genomics*.

**Sem saber, podemos
portar mutações
genéticas.**

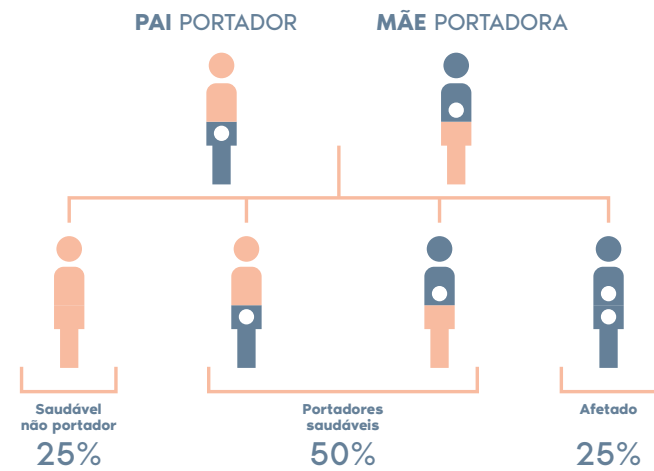
O teste permite identificar o risco de descendentes afetados por doenças graves e, nos progenitores, a presença de doenças não manifestadas cujo conhecimento permitirá tomar medidas positivas para a saúde.

O que acontece se algo for detectado?

Se o resultado do teste for positivo **para os genes recomendados pela ACMG**, é necessário um aconselhamento genético para entendimento da doença e para orientações sobre os próximos passos para o tratamento preventivo da doença que ainda não se manifestou. O risco de transmissão à descendência é de 50%.

Quando afetado por uma doença genética de herança autossômica dominante, o risco de transmissão à descendência é de 50%

Um resultado positivo **em variantes analisadas pelo CGT**, que são de herança autossômica recessiva é inofensiva ao portador e gera um aumento de risco para a descendência apenas se ambos progenitores portam uma mutação no mesmo gene*. Nessa situação a probabilidade de filhos afetados pela doença é de 25% a cada gestação.



*Doenças Autossômicas Recessivas ou ligadas ao X (mulher)

Painel de Portadores

CGT Exome	
Tipo de painel	Painel Ampliado Premium
Genes analisados	M: 2084 genes F: 2,276 (inclui 192 ligados ao X)
Doenças detectadas	2.200
% estimada de portadores*	67%
N° de mutações por indivíduo**	2,7
Tipo de Amostra	Sangue ou saliva

*Dados obtidos com base em 30.000 testes

**Média estimada de indivíduos positivos

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

Como planejar a família em caso de resultado positivo?

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



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

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

Os futuros pais podem optar pela adoção.

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

Exemplos de doenças cujo risco aos descendentes pode ser identificado

DOENÇAS MONOGÊNICAS MAIS FREQUENTES DETECTADAS NO TESTE CGT	PROPORÇÃO DE PORTADORES
Fibrose Cística	1 de cada 25
Atrofia Muscular Espinhal	1 de cada 50
Doença Renal Policística Autossômica Recessiva	1 de cada 70
Surdez Neurossensorial não Síndrômica	1 de cada 80
Mucopolissacaridose	1 de cada 80
Anemia Falciforme	1 de cada 150
Doença de Gaucher	1 de cada 200
Síndrome do X frágil	1 de cada 250
Beta-Talassemia	1 de cada 300

(1) De acordo com dados da Organização Mundial da Saúde (OMS) <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>

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

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

Critérios ACMG de seleção de genes e variantes

- Doenças acionáveis
- Maior gravidade
- Alta Penetrância
- Tratamentos disponíveis
- Impacto do tratamento

Foi evitada a inclusão de distúrbios que normalmente seriam diagnosticados clinicamente, distúrbios em que o momento do diagnóstico não é crítico para a eficácia do tratamento e distúrbios em que uma mudança no estilo de vida é a intervenção proeminente (por exemplo, evitando o uso de tabaco).

Genes analisados

ACTA2, ACTC1, ACVRL1, APC, APOB, ATP7B, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BTBD, CACNA1S, CASQ2, COL3A1, DSC2, DSG2, DSP, ENG, FBN1, FLNC, GAA, GLA, HFE, HNF1A, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NF2, OTC, PALB2, PCSK9, PKP2, PMS2, PRKAG2, PTEN, RB1, RET, RPE65, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD3, SMAD4, STK11, TGFB1, TGFB2, TMEM127, TMEM43, TNNI3, TNNT2, TP53, TPM1, TRDN, TSC1, TSC2, TTN, VHL, WT1

Miller, David T et al. "ACMG SF v3.0 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)." Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics vol. 23,8 (2021): 1381-1390. doi:10.1038/s41436-021-01172-3

