

NOVIDADE...

## AVANÇO DIAGNÓSTICO



**PACIENTE COM  
AUTISMO**



Exame  
**aCGH**  
Hibridização  
Genômica  
Comparativa

**PACIENTE COM  
RETARDO INTELECTUAL**

Autismo e Retardo Intelectual afetam 4% de todas as crianças. No Brasil, há mais de 4 milhões de afetados e a cada ano nascem cerca de 100 mil novos casos.

A maioria não recebe diagnóstico etiológico. E descobrir a causa do problema é indispensável para o tratamento específico e prognóstico do desenvolvimento do(a) paciente, assim como para o aconselhamento genético e planejamento reprodutivo dos pais, irmãos e parentes.

Há importantes exames genéticos que já são rotina no Laboratório GENE: **cariótipo clássico**, realizado desde 1982 e **exames moleculares** para síndromes específicas, introduzidos no Brasil pelo Laboratório GENE de forma pioneira a partir dos anos 90. Agora, o Laboratório GENE incluiu no seu *menu* de exames a hibridização genômica comparativa **aCGH** que é de especial relevância para esses casos.

### **NOVO EXAME aCGH: DA CITOGENÉTICA À CITOGENÔMICA**

O Projeto Genoma Humano propeliu a citogenética do microscópio ótico ao computador. É importante realçar os benefícios da NOVA e EFICIENTE técnica de hibridização genômica comparativa **aCGH**, um exame ÚNICO em DNA que permite o diagnóstico SIMULTÂNEO de TODAS as alterações cromossômicas causadoras de doenças - um avanço digno de nota!

### **A GENÉTICA DÁ UM GRANDE SALTO**

O Laboratório GENE indica a **aCGH 44k**, um exame GERAL, ÚNICO e AMPLO, para o diagnóstico SIMULTÂNEO de TODAS as alterações cromossômicas que causam doenças genéticas.

EXAME	MATERIAL	RESULTADO
aCGH 44K (alta resolução)	5 ml de sangue em EDTA do(a) paciente + 5 ml de sangue em EDTA dos pais*	30 dias

(\*) O estudo dos pais será feito se for necessário obter algum esclarecimento.

A **aCGH 44K** testa 44 mil regiões diferentes do genoma do(a) paciente e detecta perda ou ganho de material genético em 15 a 20% dos pacientes com Autismo ou Retardo Intelectual.

### **COMPARE: CITOGENÉTICA CLÁSSICA x CITOGENÉTICA MOLECULAR x aCGH 44K**

- A **citogenética clássica** estuda 400 a 600 regiões do DNA em cromossomos bandeados e detecta alteração em 4% dos pacientes com Autismo ou Retardo Intelectual.
- A **citogenética molecular pela PCR** estuda síndromes específicas, uma-a-uma. É preciso uma suspeita diagnóstica prévia, nem sempre possível pela variabilidade de apresentações clínicas.
- A **citogenômica molecular pela aCGH** com resolução 44K estuda 44 mil regiões do DNA e detecta alterações cromossômicas em 15 a 20 % dos pacientes com Autismo e Retardo Intelectual.

O amplo poder diagnóstico do exame **aCGH 44K** motiva grande entusiasmo em todos os profissionais comprometidos com a medicina baseada em evidências científicas sólidas e está à disposição no Laboratório GENE. Acesse [www.gene.com.br](http://www.gene.com.br). Faça contato **0800 0316316** ou [gene@gene.com.br](mailto:gene@gene.com.br).