



EXAME CHECK-UP GENÉTICO - Pré-concepcional - Teste do casal

O Laboratório GENE e a Clínica Genética Sérgio Pena já disponibilizam o exame em DNA denominado CHECK-UP GENÉTICO, cuja vantagem é possibilitar a análise simultânea de genes mutantes associados a mais de 100 doenças autossômicas recessivas graves. Ao testar o casal, é possível definir se AMBOS têm algum gene mutante em dose única que, em dose dupla, seria patogênico. A presença de um gene mutante único, uma situação chamada heterozigose, não afeta a própria saúde, mas pode ter repercussão na vida reprodutiva. Se ambos os membros do casal tiverem dose única do mesmo gene, há o risco de 25% do bebê receber duas doses (uma da mãe e outra do pai). Com duas doses do gene mutante, o bebê homozigoto seria afetado pela doença.

Resumindo: todas as doenças testadas no CHECK-UP GENÉTICO têm herança autossômica recessiva, ou seja, precisam de duas doses do gene alterado para manifestar os sintomas. Se o teste detectar que os dois membros do casal têm uma dose do gene alterado cada um, isto significa que eles são HETEROZIGOTOS SADIOS, porém PORTADORES. Então, há o risco de 25% deles conceberem um bebê com a doença relacionada àquele gene. Um bebê doente por ter duas doses do gene patogênico é HOMOZIGOTO AFETADO.

O teste chamado CHECK-UP GENÉTICO é pré-concepcional, pois tem como objetivo o estudo do material genético do casal, em especial se há parentesco (consanguinidade) ou se eles pertencem a alguns dos grupos étnicos com conhecido risco diferenciado de apresentar determinadas doenças genéticas.

Para o teste é necessário 10ml de sangue em EDTA de cada pessoa a ser testada. A consulta genética pré-exame é indicada para resolver dúvidas, se houverem. A consulta genética pós-exame, para esclarecer o laudo, se desejada, também pode ser agendada (secretária Sra. Márcia Sales, (31)2105 8007 (direto), (31)-3284 8000 (geral) ou email gene@gene.com.br). A consulta (Aconselhamento Genético Reprodutivo) não necessita de exame físico do casal e pode ser presencial (em Belo Horizonte, na Clínica Genética Sérgio Pena) ou online, através da troca de emails. Detalhes estão no site www.gene.com.br.

Doenças testadas

TODAS as doenças são relevantes para casais consanguíneos

+ as cruzes marcam as doenças mais relevantes para casais de ancestralidade africana

○ os círculos marcam as doenças relevantes para casais de ancestralidade asiática

* os asteriscos marcam as doenças mais relevantes para casais de ancestralidade judaica asquenazita

▲ os triângulos marcam as doenças relevantes para caucasianos

★ as estrelas marcam as doenças relevantes para casais mediterrâneos

➔ as setas marcam as doenças relevantes para casais de ancestralidade judaica sefardita

_ testes sublinhados têm indicação formal da ACOG¹ e da ACMG²

¹ American College of Obstetricians and Gynecologists, ² American College of Medical Genetics

1. Acidemia Glutárica Tipo 1
2. Acidemia Isovalérica
3. Acromatopsia
4. Alcaptonúria
5. Alfa Manidose
6. Anemia de Fanconi Tipo C (*)
7. Anemia Falciforme (+)
8. Aspartilglicosaminuria
9. Ataxia com Deficiência de Vitamina E
10. Ataxia Espástica Autossômica Recessiva de Charlevoix-Saguenay
11. Ataxia Telangiectasia
12. Atrofia Ótica de Costeff (➔)
13. Atrofia Muscular Espinhal (* + ○ ▲)
14. Cistinose
15. Citrulinemia Tipo 1
16. Condrodissplasia Rizomélica Punctata Tipo 1
17. Coroideremia
18. Deficiência da 3-hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa
19. Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Curta
20. Deficiência da Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (▲)
21. Deficiência da Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa
22. Deficiência de Alfa-1 Antitripsina
23. Deficiência de Biotinidase
24. Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase IA
25. Deficiência de Carnitina Palmitoiltransferase II
26. Deficiência de Carnitina Primária
27. Deficiência de Fenilalanina Hidroxilase (★○▲)
28. Deficiência de Hexosaminidase A
29. Deficiência de Hormônio Pituitário associada ao gene *PROPI*
30. Deficiência de Lipoamida Desidrogenase
31. Deficiência de Proteína D-Bifuncional
32. Deficiência de Pseudocolinesterase (➔)
33. Deficiência do Fator XI
34. Desordem Congênita da Glicolização Tipo 1a
35. Desordem Congênita da Glicolização Tipo 1b
36. Disautonomia Familiar (*)
37. Distrofia Muscular de Cinturas Tipo 2D
38. Distrofia Muscular de Cinturas Tipo 2E
39. Doença da Urina do Xarope de Bordo Tipo 1B
40. Doença de Canavan (*)
41. Doença de Cohen

42. Doença de Gaucher (*)
43. Doença de Krabbe
44. Doença de Pompe (+)
45. Doença de Salla
46. Doença de Tay-Sachs (*)
47. Doença de Wilson (+ ● ▲)
48. Doença Músculo-Óculo-Cerebral
49. Doença Renal Policística Autossômica Recessiva (▲)
50. Doença de Depósito de Glicogênio Tipo Ia
51. Doença de Depósito de Glicogênio Tipo Ib
52. Doença de Depósito de Glicogênio Tipo III
53. Doença de Depósito de Glicogênio Tipo V
54. Doença de Niemann-Pick Tipos A e B associada à SMPD-1 (*)
55. Doença de Niemann-Pick Tipo C
56. Epidermólise Bolhosa Juncional de Herlitz, relacionada ao gene *LAMA3*
57. Epidermólise Bolhosa Juncional de Herlitz, relacionada ao gene *LAMB3*
58. Epidermólise Bolhosa Juncional de Herlitz, relacionada ao gene *LAMC2*
59. Febre Familiar do Mediterrâneo (★)
60. Fibrose Cística (* + ★ ● ▲) - ver lista de 99 mutações ao final
61. Galactosemia
62. Hiperinsulinismo Relacionado ao gene *ABCC8*
63. Hiperoxalúria Primária tipo 1
64. Hiperoxalúria Primária tipo 2
65. Hipoplasia Cabelo-Cartilagem
66. Homocistinúria causada pela deficiência de Cistationina Beta-Sintase
67. Hipofosfatase Autossômica Recessiva
68. Intolerância Hereditária à Frutose (▲)
69. Leucodistrofia Metacromática
70. Leucoencefalopatia Megalencefálica com Cistos Subcorticais
71. Lipofuscinose Ceróide Neuronal relacionada ao gene *CLN3*
72. Lipofuscinose Ceróide Neuronal relacionada ao gene *CLN5*
73. Lipofuscinose Ceróide Neuronal relacionada ao gene *PPT1*
74. Lipofuscinose Ceróide Neuronal relacionada ao gene *TPP1*
75. Lipofuscinose Ceróide Neuronal Tipo 8 (Epilepsia do Norte)
76. Miopatia de Corpos de Inclusão 2 (➔)
77. Miopatia Nematina – *NEB* (*)
78. Mucopolidose IV (*)
79. Osteocondrodisplasia relacionada ao Transportador de Sulfato
80. Picnodisostose
81. Retinosquise Juvenil Ligada ao X

82. Síndrome Autoimune Poliglandular Tipo I (➔)
83. Síndrome de Andermann
84. Síndrome de Bardet-Biedl relacionada ao gene *BBS1*
85. Síndrome de Bardet-Biedl relacionada ao gene *BBS10*
86. Síndrome de Bloom (*)
87. Síndrome de Hurler
88. Síndrome de Joubert 2 (*)
89. Síndrome de Pendred
90. Síndrome de Quebras Cromossômicas de Nijmegen
91. Síndrome de Segawa
92. Síndrome de Usher Tipo 1F
93. Síndrome de Usher Tipo 3
94. Síndrome GRACILE
95. Síndrome Nefrótica Congênita Finlandesa
96. Síndrome Nefrótica Resistente ao Esteroide
97. Síndrome de Sjogren-Larsson
98. Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
99. Síndrome de Zellweger associada ao gene *PEX1*
100. Surdez Não-Sindrômica relacionada ao gene *GJB2* (DFNB1)
101. Talassemia Beta (★ ○)
102. Timina-Uraciluria Hereditária
103. Tirosinemia Tipo I

doença nº 62 – FIBROSE CÍSTICA - lista das 99 mutações testadas: G85E, R117H, R334W, R347P, A455E, G542X, G551D, R553X, R560T, R1162X, W1282X, N1303K, F508del, I507del, 2184delA, 3659delC, 621+1G>T, 711+1G>T, 1717-1G>A, 1898+1G>A, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 3849+10kbC>T, E60X, R75X, E92X, Y122X, G178R, R347H, Q493X, V520F, S549N, P574H, M1101K, D1152H, 2143delT, 394delTT, 444delA, 1078delT, 3876delA, 3905insT, 1812-1G>A, 3272-26A>G, 2183AA>G, S549R(A>C), R117C, L206W, G330X, T338I, R352Q, S364P, G480C, C524X, S549R(T>G), Q552X, A559T, G622D, R709X, K710X, R764X, Q890X, R1066C, W1089X, Y1092X, R1158X, S1196X, W1204X(c.3611G>A), Q1238X, S1251N, S1255X, 3199del6, 574delA, 663delT, 935delA, 936delTA, 1677delTA, 1949del84, 2043delG, 2055del9>A, 2108delA, 3171delC, 3667del4, 3791delC, 1288insTA, 2184insA, 2307insA, 2869insG, 296+12T>C, 405+1G>A, 405+3A>C, 406-1G>A, 711+5G>A, 712-1G>T, 1898+1G>T, 1898+5G>T, 3120G>A, 457TAT>G, 3849+4A>G, Q359K/T360K.

Dúvidas? Ligue 0800 0316 316 ou 0800 702 90 40

O que é “novo” no CHECK-UP GENÉTICO são os avanços da medicina genômica e da tecnologia que agora permitem testar simultaneamente dezenas de doenças, por um valor acessível, com segurança e rapidez. Testar separadamente cada doença envolveria gastos elevadíssimos, a coleta de múltiplas amostras biológicas e a participação de vários laboratórios, já que nenhum faz todos os exames separadamente.