

# Triagem de Microdeleções Panorama™



# O GENE oferece agora o teste Panorama™ não-invasivo ampliado que inclui cinco Microdeleções

---

- Deleção 22q11.2 /Síndrome de DiGeorge
- Deleção 1p36
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader-Willi
- Síndrome de Cri-du-chat



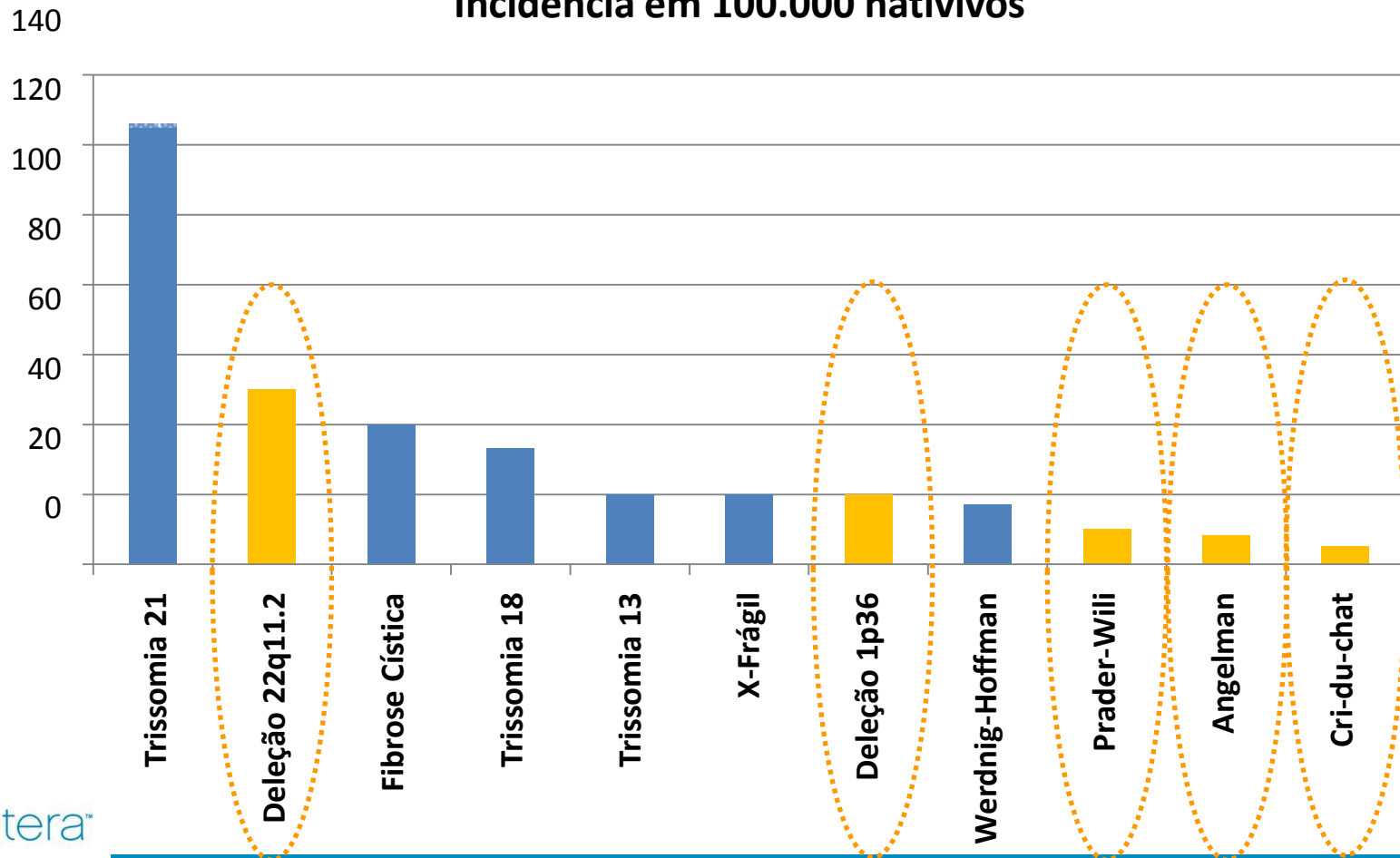
# Frequência das microdeleções?

<b>Síndrome de Deleção 22q11.2 / Síndrome de DiGeorge</b>	1 em 2.000 <sup>1</sup>
<b>Síndrome de Deleção 1p36</b>	1 em 5.000 <sup>2</sup>
<b>Síndrome de Prader-Willi</b>	1 em 10.000 <sup>2</sup>
<b>Síndrome de Angelman</b>	1 em 12.000 <sup>2</sup>
<b>Síndrome de Cri-du-chat</b>	1 em 20.000 <sup>3</sup>
<b>Frequência total destas síndromes de microdeleção</b>	Aprox. 1 em 1.000

1. Nussbaum *et al* 2007. *Thompson and Thompson Genetics in Medicine* (7th edn). Oxford Saunders: Philadelphia.
2. <http://www.genetests.org>.
3. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/disponim.cgi?id=123450>.

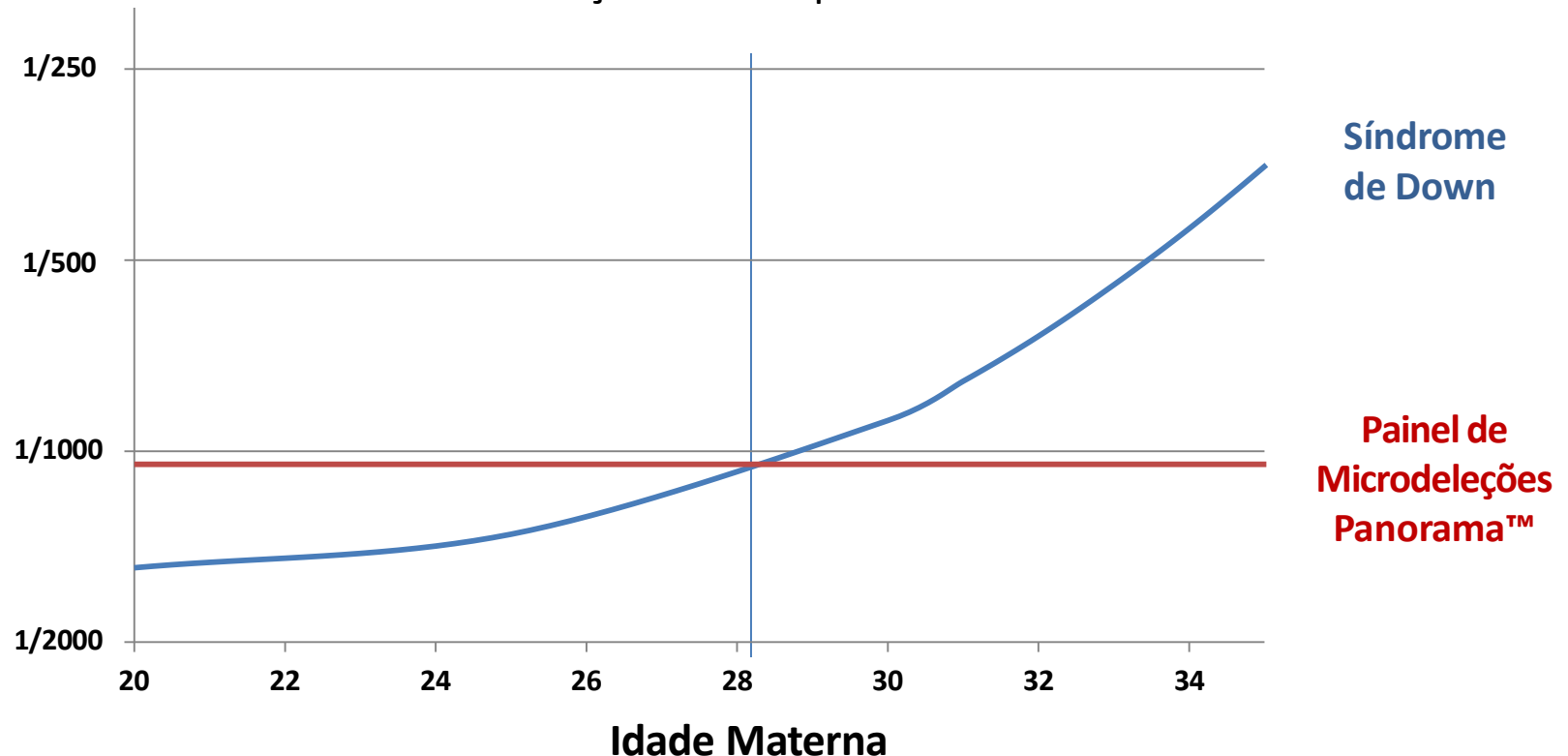
# Microdeleções são comuns!

Comparação com outras síndromes genéticas comuns  
Incidência em 100.000 nativos



# Em mães jovens as microdeleções são mais comuns que a Síndrome de Down!

O risco de microdeleções não depende da idade materna



Fontes:

Prevalência da Síndrome de Down de Snijders et al. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999;13:167–170.

Prevalência total das microdeleções é a faixa superior de Gross et. al. *Prenatal Diagnosis* 2011;39:259-266 e

[www.genetests.org](http://www.genetests.org).

# Deleção 22q11.2 / Síndrome de DiGeorge / Síndrome Velocardiofacial

<b>Incidência</b>	1 em 2.000 nativos
<b>Localização (tamanho da região)</b>	2q11.2 (2,9 MB)
<b>Expectativa de vida</b>	Reduzida
<b>Efeitos mentais</b>	Deficiência mental de leve a moderada, esquizofrenia
<b>Defeitos cardíacos</b>	Sim, especialmente malformações cono-trunciais
<b>Outras características</b>	Fenda palatina, deficiência imunológica, hipocalcemia, facies característica
<b>Sensibilidade do teste Panorama</b>	95.7% (45/47 casos) (85.5-99.5%)
<b>Especificidade do teste Panorama</b>	>99% (419/422 casos) (97.9-99.9%)



# Deleção 1p36

<b>Incidência</b>	1 em 5.000 nativos
<b>Localização (tamanho da região)</b>	1p36 (10 MB)
<b>Expectativa de vida</b>	Normal
<b>Efeitos mentais</b>	Deficiência mental moderada a grave
<b>Defeitos cardíacos</b>	Sim
<b>Outras características</b>	Perda auditiva, convulsões, facies característica
<b>Sensibilidade do teste Panorama</b>	>99% (1/1 casos)
<b>Especificidade do teste Panorama</b>	>99% (468/468 casos)





# Síndrome de Prader-Willi

<b>Incidência</b>	1 in 10.000 nativos
<b>Localização (tamanho da região)</b>	15q11-q13 de origem paterna (5.9 MB)
<b>Expectativa de vida</b>	Reduzida
<b>Efeitos mentais</b>	Deficiência mental de leve a severa, problemas de comportamento
<b>Defeitos cardíacos</b>	Não
<b>Outras características</b>	Hipotonia na infância, apetite insaciável mais tarde, obesidade, hipogonadismo, facies característica, mãos e pés pequenos
<b>Sensibilidade do teste Panorama</b>	93.8% (15/16 casos)
<b>Especificidade do teste Panorama</b>	>99% (453/453 casos)





# Síndrome de Angelman

<b>Incidência</b>	1 em 12,000 nativos
<b>Localização (tamanho da região)</b>	15q11-q13 de origem materna (5,9 MB)
<b>Expectativa de vida</b>	Normal
<b>Efeitos mentais</b>	Deficiência mental grave
<b>Defeitos cardíacos</b>	Não
<b>Outras características</b>	Risos paroxísticos, não há fala, ataxia e rigidez, convulsões, microcefalia, hipopigmentação em alguns casos
<b>Sensibilidade do teste Panorama</b>	95.5% (21/22 casos)
<b>Especificidade do teste Panorama</b>	>99% (447/447 casos)



# Síndrome de cri-du-chat

<b>Incidência</b>	1 em 20,000 nativos
<b>Localização (tamanho da região)</b>	5p15.2 (20 MB)
<b>Expectativa de vida</b>	Reduzida
<b>Efeitos mentais</b>	Deficiência mental de moderada a severa, problemas de comportamento
<b>Defeitos cardíacos</b>	Sim
<b>Outras características</b>	Choro de miado de gato, problemas de crescimento, facies típica
<b>Sensibilidade do teste Panorama</b>	>99% (24/24 casos)
<b>Especificidade do teste Panorama</b>	>99% (444/445 casos)



# Vantagens do diagnóstico pré-natal das microdeleções



- Preparação psicológica do casal para o nascimento de uma criança com anormalidade
- Preparação para parto em hospital de referência para lidar com complicações neonatais
- Diagnóstico precoce propicia a prevenção de complicações na infância
- Diagnóstico precoce permite aconselhamento genético

# Como proceder na eventualidade de um resultado de alto risco

---

- Fazer teste invasivo para confirmação: o teste não-invasivo Panorama é um teste de triagem.
- Cerca de 10% dos casos positivos para microdeleções são confirmados.
- Os testes invasivos de confirmação são gratuitos no GENE.

# Sumário



- **Severas** – As síndromes de microdeleção podem ser tão severas quanto a síndrome de Down ou mais
- **Comuns** – As síndromes de microdeleção são comuns. De fato, a deleção 22q11.2 é mais comum que as Trissomias 18 e 13 e a Fibrose Cística na população
- **Risco uniforme** – As síndromes de microdeleção têm frequência igual em todas as idade maternas e todas as populações
- **Frequentemente não diagnosticadas** – Não há sinais ultrassonográficos de alerta para a maioria delas (síndromes silenciosas). Muitos casos só têm diagnóstico muito tardio ou ficam sem diagnóstico.
- **Intervenção precoce valiosa** – Prevenção de complicações neonatais e na infância, estimulação psicomotora precoce, aconselhamento genético