

array CGH SNP [cód.12487]

INFORMAÇÕES GERAIS

NOME DO EXAME

array CGH SNP

OUTROS NOMES DO EXAME

CGH; Array; Análise de Microarray Cromossômico; Hibridização Genômica Comparativa; Variantes de Número de Cópias; CNVs; Análise de polimorfismos do SNP-Array; CGH SNP; array-SNP; Microarray; Análise cromossômica, inserção/deleção por CGH array 180K; Microduplicação / Microdeleção Cromossômica CGH-array (180K);

UTILIDADE DO EXAME

Variantes do Número de Cópias (CNVs) e mutações pontuais são as principais causas genéticas de centenas de doenças. aCGH+SNP é o exame recomendado pelo Colégio Americano de Genética Médica (ACMG) como primeira linha de investigação pós-natal para indivíduos com anomalias múltiplas ou com manifestações do espectro autista. Este exame está listada no rol de Procedimentos da ANS e com cobertura disponível aos beneficiários pelas operadoras de planos de saúde.

INTERPRETAÇÃO CLÍNICA

INFORMAÇÃO CLÍNICA

Os Arrays Genômicos da Encodexa usam tecnologia híbrida de última geração, que combina a alta resolução do CGH-Array com a capacidade de analisar polimorfismos do SNP-Array. Array consiste em ultra alta resolução para detectar perdas (deleções) ou ganhos (duplicações) de trechos no códigos genético chamados de “patogênicas”, ou seja, sequencias de DNA faltando ou amplificadas, causadoras de alterações genéticas que por outro metodologia seriam bastante difíceis de serem detectadas.

O uso do array pode ser pré-implantacional como no caso de FIV ou Fecundação in vitro, feitos em células do ovo que será implantado no endométrio.

Outro uso é fase pré-natal quando por exemplo exames de ultrassonografia do feto ou bioquímicos da gestante mostraram alterações, mas o cariótipo não mostrou nenhuma alteração. Neste caso a amostra será líquido amniótico ou biópsia de vilosidade corial obtida pelo médico obstetra.

Finalmente no pós-natal quando a criança apresenta problemas clínicos ou de desenvolvimento mas o cariótipo foi normal. A amostra agora é uma coleta de sangue venoso do próprio bebê.

INTERPRETAÇÕES

- 1) Análise de cromossomopatias (alterações no número ou constituição dos cromossomos) no estudo de anormalidades genômicas;
- 2) Aberrações submicroscópicas no genoma, ou seja, perdas de sequencias no DNA (designadas deleções) ou ganhos de sequencias no DNA (designadas duplicações e ampliações);
- 3) Diagnóstico genético de doenças hereditárias como manifestações do espectro autista, deficiência intelectual, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, convulsões, atraso no crescimento, atraso na linguagem, malformações congênitas, genitália ambígua, e outras;

OBSERVAÇÃO

Este exame está listada no rol de Procedimentos da ANS e com cobertura disponível aos beneficiários pelas

operadoras de planos de saúde.

MÉTODO

MÉTODO

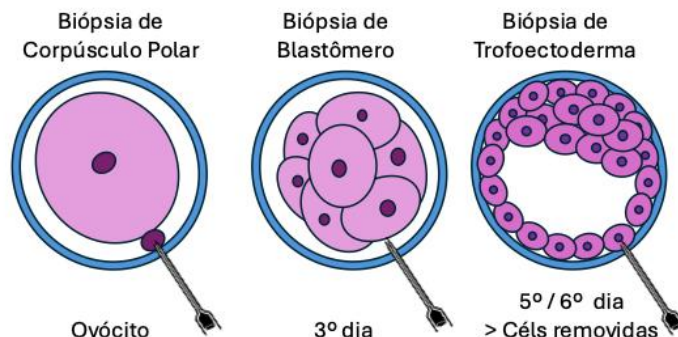
Os arrays Genômicos da Encodexa são submetidos a processamento em plataformas com tecnologia híbrida de última geração da Agilent (CGH array 180k + SNP) que combina a alta resolução do CGH-Array (Hibridização Genômica Comparativa) com a capacidade de analisar polimorfismos do SNP-Array. O exame foi submetido a rigorosos testes de validação e proporciona análise das variações do número de cópias (CNVs) relativo ao nível de ploidia no DNA da amostra em comparação com uma amostra de referência possibilitando identificação de diversas síndromes raras

AMOSTRA

INSTRUÇÕES DE COLETA DE AMOSTRAS

1. A amostra standard recomendada é de 4 ml de sangue total obtido por punção venosa em vacutainer K2EDTA tampa violeta;
2. Para fase pré-natal quando por exemplo exames de ultrassonografia do feto ou testes bioquímicos apresentarem alterações a amostra preferencial é líquido amniótico ou biópsia de vilosidade corial;
3. Para FIV (Fecundação in vitro) são retiradas células do ovo que será implantado no endométrio PGT-A (Teste Genético Pré-Implantacional para Aneuploidias). O material pode ser submetido a diversas metodologias como NGS ou array CGH SNP;

Para avaliação do DNA de embrião existem três abordagens para obtenção de amostras:



Estas abordagens como mostra o diagrama acima incluem biópsia do primeiro ou segundo corpúsculos polares do ovócito, biópsia dos blastômeros no terceiro dia de desenvolvimento do embrião e finalmente a mais aceita atualmente a biópsia do trofoectoderma (TE) do blastocisto no quinto ou sexto dia de desenvolvimento. Nesta última, mais células podem ser removidas nesse estágio e potencialmente permite diagnóstico mais preciso.

NECESSIDADE DE PEDIDO MÉDICO

Sim, informações clínicas presentes na requisição são extremamente importantes para corroborar na análise do array CGH SNP e para enriquecimento do banco de dados.

NECESSIDADE DE CONSENTIMENTO

Para array CGH SNP há necessidade de Consentimento do paciente ou pessoa responsável pelo paciente se este apresentar alguma incapacidade intelectual. Estes exames podem revelar inconsistências parenterais.