

## informação técnica

- Amostra de sangue periférico ou de cordão umbilical (coletado no momento do nascimento) ou coletor de saliva (Oragene);
- Sequenciamento Exoma completo com plataforma HiSeq X10 e NovaSeq 6000 illumina;
- A cobertura média do Exoma é de 110x, porém nos 407 genes analisados neste painel a cobertura média é de 300 X;
- É feita a confirmação das variantes patogênicas e provavelmente patogênicas com sequenciamento de Sanger;
- Laboratório em conformidade com o regulamento CLIA (CLIA # 22D2089381) e possui acreditação da CAP (College of American Pathologists);
- Todos os relatórios são revisados por nossa equipe médica especializada, com mais de 10 anos de experiência em sequenciamento de genoma e exoma completo, incluindo membros do Personal Genome Project da Harvard Medical School.

## Limitações técnicas

Alguns tipos de variantes não são analisadas como casos de expansões, inversões, duplicações, exclusões, translocações e grandes rearranjos estruturais, além das regiões com alta homologia.

94,8% dos genes presentes no painel são totalmente cobertos por NGS, aqueles genes que não são totalmente cobertos possuem uma cobertura média >85%.

## Conheça nosso menu completo:

 [dbmolecular.com.br](http://dbmolecular.com.br)

 [assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br](mailto:assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br)

 11 3868-9800



# my Newborn DNA

by Veritas





## Para quem é indicado?

É indicado a recém-nascidos e crianças durante a primeira infância que não apresentam sintomas de qualquer patologia, como complemento ao teste do pezinho.

## Por que é importante sequenciar o exoma do recém-nascido?

Por meio do sequenciamento do Exoma, é possível determinar se o bebê apresenta alguma variante patogênica relacionada com doenças cujos sintomas surgem principalmente na infância. Conhecer este risco permite fazer um seguimento médico precoce, com possibilidade em alguns casos de tratamento antes do início dos sintomas.

## Resultados apresentados

- Análise de 407 genes relacionados a 390 doenças genéticas, metabólicas, endócrinas, autoimunes, neurológicas, entre outras;
- Relatório completo dos resultados com informações detalhadas sobre as variantes detectadas e as implicações para o recém-nascido;
- Aconselhamento genético ao especialista para a interpretação dos resultados de seu paciente.

## Tipos de doenças analisadas

- **Doenças não visíveis durante a infância:** como a Deficiência de ACTH (TBX19) que causa deficiência na produção do hormônio adrenocorticotrófico;
- **Doenças com sintomas que podem ser observados durante a infância (com mais de 80% de penetrância):** como a Síndrome de Usher (USH2A) que está associada com graus variáveis de surdez e perda gradual da visão, cujos sintomas aparecem durante a infância ou adolescência;

- **Doenças com sintomas observados na idade adulta com possibilidade de tratamento ainda na infância:** como no caso da Hipercolesterolemia Familiar (LDLR), onde pode ser iniciado o tratamento precoce para evitar o aumento do risco cardiovascular, já que esta doença é responsável por 5-10% dos casos de problemas cardiovasculares em pessoas abaixo de 50 anos;
- **Doenças com sintomas característicos e inclusas na Triagem Neonatal:** como a Fibrose cística (CFTR) que não possui tratamento efetivo e a Fenilcetonúria (PAH) que pode ser prevenida ao se evitar a ingestão de alimentos com Fenilalanina;
- **Doenças comuns porém não tratáveis:** como a doença de Tay Sachs (HEXA) que afeta o Sistema Nervoso Central;
- Além disto são informadas a presença de variantes patogênicas presentes nas diretrizes do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (ACMG). Não sendo relatadas variantes de significado incerto;
- São reportadas apenas doenças recessivas com impacto na saúde do recém-nascido;
- Nenhuma descoberta secundária é relatada fora do painel estabelecido.

## myPharmaDNA

Utilizando a mesma amostra enviada para a realização do myNewborn é possível solicitar a inclusão da análise Farmacogenética da criança.

Este teste analisa 75 princípios ativos (mais de 300 medicamentos) utilizados nas diferentes áreas médicas, que podem vir a ser prescritos ao longo da vida desta criança. Permitindo a prescrição do medicamento mais eficaz com menor efeito colateral para a criança.

