

Informação técnica

- Amostra de sangue periférico, de cordão umbilical (coletado no momento do nascimento) ou 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%.

my Newborn DNA by Veritas

O myNewbornDNA é um teste genético de triagem que detecta **mais de 390 doenças** que aparecem nos primeiros anos de vida, permitindo um monitoramento e tratamento apropriado para o recém-nascido.

Conheça nosso menu completo:

-  dbmolecular.com.br
-  assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br
-  11 3868-9800



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 são 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.

