

ARRAY-CGH

A técnica de hibridização genômica comparativa por microarranjo (array-CGH) tem impulsionado a Citogenética Molecular, uma vez que algumas condições genéticas podem ser causadas por mutações cromossômicas submicroscópicas, que não são detectáveis pelas técnicas convencionais de Citogenética como, por exemplo, o cariótipo.

Nessas situações, a metodologia recomendada para investigação do diagnóstico é o array-CGH, sendo considerada padrão ouro na busca por deleções e duplicações de material genético, com uma resolução 1.000x maior que a de um cariótipo.

Aplicações

O array-CGH é uma ferramenta de diagnóstico genético importante, com maior densidade de sondas em regiões clinicamente relevantes, possibilitando a detecção de alterações que afetam total ou parcialmente um único gene.

Para a análise e interpretação do exame de array-CGH, as alterações encontradas são pesquisadas em literatura científica, em bases de dados especializados, assim como avaliadas quanto ao tipo (deleção ou duplicação), tamanho, genes afetados e mecanismo etiológico da hipótese diagnóstica, visando à correta identificação de alterações patogênicas ou possivelmente patogênicas, de acordo com as diretrizes do ACMG (*American College of Medical Genetics*) e pertinentes com o fenótipo do paciente.

Indicações

- Deficiência intelectual e atraso de desenvolvimento neuropsicomotor;
- Síndromes genéticas não reconhecíveis clinicamente;
- Cariótipo normal ou inconclusivo;
- Cariótipo com cromossomo marcador ou translocações;
- Análise de material de abortos;
- Genitália ambígua;
- Transtorno do espectro autista (TEA) e Epilepsia;
- Malformações congênitas, entre outras indicações.

Exames disponíveis

Existem múltiplas tecnologias de array-CGH no mercado que diferem quanto à capacidade das plataformas, por exemplo: cobertura do genoma, cobertura dos genes disponíveis no OMIM e ClinGen, número de sondas para CNVs e SNPs, detecção de região de LOH (*loss of heterozygosity* – perda de heterozigiosidade) e dissomia uniparental.

Veja na tabela abaixo os exames disponíveis no DB molecular:

| NOME DO EXAME | CÓDIGO DB | CÓDIGO TUSS |
|-----------------------------|-----------|-------------|
| ESTUDO MOLECULAR CGH – 180K | CGH | 40503240 |
| ESTUDO MOLECULAR CGH – 400K | CGH400 | 40503240 |
| SNP ARRAY – 750K | CGHSP | 40503240 |
| CGH PARA LÍQUIDO AMNIÓTICO | CGHLA | 40503240 |
| CGH PARA RESTOS OVULARES | CGHRO | 40503240 |

Como solicitar?

Para solicitação dos exames de array-CGH disponíveis em nosso portfólio, é obrigatório o envio do pedido médico, formulário e consentimento corretamente preenchidos. Em caso de exames anteriores ou correlatos também solicitamos a cópia dos laudos obtidos.

Para os códigos CGHLA e CGHRO é obrigatório também o envio do sangue total materno. A ausência de uma das amostras inviabiliza a realização do exame. O sangue total materno será utilizado para detectar contaminação materna no material de líquido amniótico ou restos abortivos.


Referências

1. MANNING, M. Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities. *Genetics in Medicine: American College of Medical Genetics and Genomics*. nov. 2010, v. 12, n. 11, p. 742-745.

2. SCHAEFER, B. D. et al. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. *Genetics in Medicine American College of Medical Genetics and Genomics*. mar. 2013, v. 15, p. 399-407.

3. SOUTH, S. T. et al. ACMG Standards and guidelines for constitutional cytogenomic microarray analysis, including postnatal and prenatal applications: revision 2013. *Genetics in Medicine: American College of Medical Genetics and Genomics*. nov. 2013, v. 15, n. 11, p. 901-909.

Saiba mais

 dbmolecular.com.br

 assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br

 0800 643 0376