



Painéis genéticos para triagem neonatal

Os painéis genéticos para triagem neonatal detectam de uma só vez diversas doenças que podem aparecer nos primeiros anos de vida da criança, ou doenças que aparecem na fase adulta, mas que podem ser prevenidas se tratadas desde cedo.

O diagnóstico precoce é uma das mais importantes formas de impedir o agravamento de enfermidades. Por meio desses testes, é possível determinar se o bebê ou a criança apresentam variantes patogênicas relacionadas a doenças, permitindo uma conduta médica prévia, antes do início dos sintomas e impedindo o agravamento de enfermidades. Dessa forma, identificar e conhecer as alterações genéticas desde os primeiros dias de vida, traz maior segurança e qualidade de vida à criança.

Aplicações

O MyNewbornDNA é um teste genético de triagem que detecta 390 doenças que podem surgir nos primeiros anos de vida do recém-nascido assintomático. A detecção precoce permite o monitoramento e o tratamento apropriado, trazendo um melhor desenvolvimento e maior qualidade de vida para a criança.

Também de forma preventiva, o teste Análise do 1º dia pesquisa alterações em mais de 340 genes que podem causar doenças raras, de manifestação precoce e com tratamento disponível. Esse painel genético é recomendado para triar bebês assintomáticos.

Já o painel de doenças tratáveis é utilizado para pacientes sintomáticos ou com alterações em outros exames laboratoriais, que possam estar relacionadas a doenças raras. Este ensaio genético inclui todos os genes associados a erros inatos do metabolismo, além da análise de genes para outras classes de doenças raras, como as doenças endócrinas, gastrointestinais, hematológicas, hepáticas, imunológicas, neurológicas e renais.

Exame disponível

O DB molecular oferece três painéis genéticos de triagem neonatal. Confira na tabela abaixo os nomes e os códigos:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
Análise do 1º dia	PRIMD
Painel de doenças tratáveis	DTRAT
My newborn DNA	NEWBO

Indicações

Os painéis genéticos para triagem neonatal são indicados aos recém-nascidos e crianças que não apresentam sintomas associados a patologias.

O DTRAT é indicado para recém-nascidos e crianças na primeira infância com manifestações sintomáticas ou com alterações nos exames de triagem, como o teste do pezinho.

Diferenciais

O MyNewbornDNA é capaz de analisar 407 genes relacionados a 390 doenças genéticas, autoimunes, endócrinas, metabólicas e neurológicas. Possui um relatório completo dos resultados com informações detalhadas sobre as variantes detectadas e suas implicações, além de fornecer o aconselhamento genético ao especialista para a interpretação dos resultados do paciente.

No teste PRIMD, são analisados mais de 340 genes que podem causar doenças raras e que possuem tratamento disponível. Este painel inclui as análises de doenças tratáveis de diversas classes, como erros inatos do metabolismo, doenças endócrinas, esqueléticas, gastrointestinais, hematológicas, hepáticas, imunológicas, neurológicas e renais.

O DTRAT é capaz de identificar alterações presentes em 329 genes que possam estar relacionados a doenças raras tratáveis, além de contar com um relatório completo dos resultados.

Como solicitar?

Identificar na prescrição qual o nome do painel solicitado, ou a quantidade de genes a serem estudados.

Referências


Ceyhan-Birsoy, Ozge, et al. "Interpretation of Genomic Sequencing Results in Healthy and Ill Newborns: Results from the BabySeq Project." *The American Journal of Human Genetics* 104.1 (2019): 76-93.


Holm, Ingrid A., et al. "The BabySeq project: implementing genomic sequencing in newborns." *BMC pediatrics* 18.1 (2018): 225.


Richards S et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* 2015;17:405-424. PMID 25741868.

Zook JM. et al. Extensive sequencing of seven human genomes to characterize benchmark reference materials. *Sci Data* 2016;3:160025 doi: 10.1038/sdata.2016.25. PMID: 27271295.

Saiba mais

 dbmolecular.com.br

 assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br

 0800 643 0376