



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 às doenças investigadas, 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 teste Análise do 1º dia pesquisa alterações em mais de 343 genes que podem causar doenças raras, de manifestação precoce e com tratamento disponível. Esse painel genético é recomendado para triagem de bebês assintomáticos. A detecção precoce permite o monitoramento e o tratamento apropriados, trazendo um melhor desenvolvimento e maior qualidade de vida para a criança.

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 avalia 329 genes, que estão que estão associados à 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.

Exames disponíveis

Confira na tabela abaixo os nomes e os códigos dos painéis genéticos de triagem neonatal ofertados pelo DB molecular:

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

Indicações

- Filhos de casais com consanguinidade;
- Filhos de casais com histórico de morte repentina na família;
- Filhos de casais com histórico de doenças monogênicas recessivas na família;
- Dúvidas ou alterações no teste do pezinho.

Como solicitar?

- Identificar na prescrição qual o nome do painel solicitado, ou a quantidade de genes a serem estudados.
- O teste PRIMD utiliza material salivar com kit coletor específico. A solicitação do *kit* coletor pode ser realizada por meio do *e-mail*: kits.molecular@dbdiagnosticos.com.br

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