

# Ginecologia e Obstetrícia

Informação para profissionais de saúde



## **TOMORROW** teste pré-natal não invasivo

TOMORROW Prenatal Test é o primeiro e, à data, o único teste pré-natal não invasivo realizado inteiramente em Portugal.

O TOMORROW permite detetar, a partir de uma amostra de sangue materno, de uma forma simples e não invasiva, a presença de trissomias 21, 18 e 13 no DNA fetal, assim como alterações numéricas dos cromossomas sexuais e a identificação do sexo fetal.

### **DETEÇÃO PRECOCE**

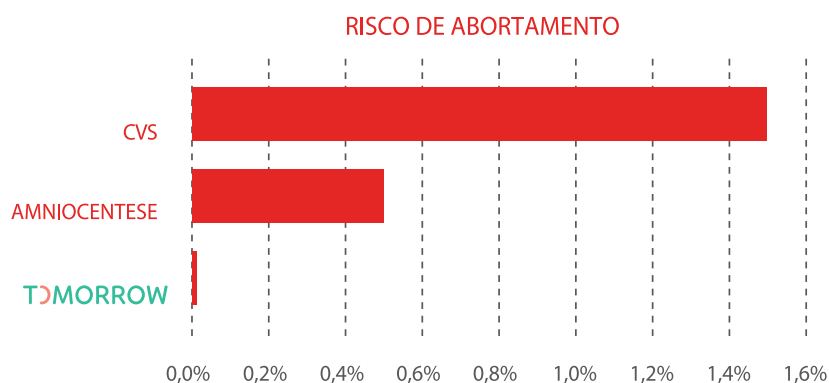
Pode ser realizado a partir da 10<sup>a</sup> semana de gestação (inclusive).

### **SIMPLES**

É necessário apenas uma simples colheita de sangue, sem preparação prévia.

### **SEGURO**

A realização do teste não tem risco de abortamento, normalmente associado a métodos invasivos.



### **RESPOSTA**

Tempo médio de resposta 6 dias úteis (máximo 10) e o resultado será enviado diretamente para o médico requisitante.

### **GESTAÇÕES GEMELARES**

No caso de gravidez de gémeos (dois fetos) é possível a pesquisa das trissomias 21, 18 e 13, mas não de aneuploidias dos cromossomas sexuais. Em gestações gemelares, a sensibilidade dos testes pré-natais não invasivos é inferior ao estimado para gestações de feto único.

### **DOAÇÃO DE ÓVULOS**

Pode ser realizado em casos de gravidez a partir de doação de óvulos e de fertilização in vitro.

## INDICAÇÃO DA FRAÇÃO FETAL

Inclui indicação da fração de DNA fetal presente na amostra analisada, em conformidade com a mais recente recomendação da American College of Medical Genetics (ACMG).

## ANÁLISE DE CONFIANÇA

Há diferenças importantes entre os testes pré-natais não invasivos que deve ter em conta na sua decisão. O TOMORROW é um teste rigoroso com uma taxa de falsos positivos e falsos negativos inferior a 0,5%.

	Sensibilidade	Especificidade
Trisomia 21	99.14%	99.94%
Trisomia 18	98.31%	99.90%
Trisomia 13	98.15%	99.95%
Monossomia X	95.00%	99.00%

## A TECNOLOGIA MAIS AVANÇADA

O TOMORROW recorre à tecnologia mais avançada de análise genética: a Sequenciação de Nova Geração (NGS), para analisar o DNA livre circulante no sangue materno. A partir de uma amostra de sangue materno, o DNA circulante, materno e feto-placentar, é sequenciado e o número de sequências específicas de cada um dos cromossomas de interesse é determinado. Uma análise bioinformática complexa permite calcular o número de cópias de cada um dos cromossomas de interesse.

## CONFIRMAÇÃO SEM CUSTOS

No caso de risco aumentado recomenda-se a confirmação do resultado com o diagnóstico pré-natal invasivo. Nestes casos, o CGC Genetics disponibiliza a análise por QF-PCR (24-48 horas), e o estudo cromossómico (cariótipo). As análises de confirmação, nestes casos, são realizadas de forma gratuita.

## ACORDOS COM SEGURADORAS

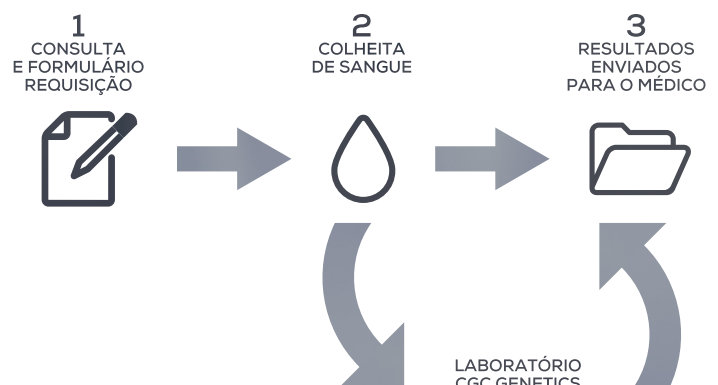
O CGC Genetics estabeleceu acordos com várias seguradoras, permitindo aos seus segurados beneficiarem, dependendo da sua apólice, de sistemas de co-pagamento, desconto, ou reembolso para o teste pré-natal não-invasivo TOMORROW (Médis, Multicare, Medicare, Advancecare ).

## AS OPÇÕES DE RASTREIO COM TOMORROW



## TOMORROW em três passos simples:

1. Realize a colheita a partir das 10 semanas de gestação.
2. Envie a amostra de sangue (7-10 mL) para análise, colhida no tubo fornecido. Caso não disponha de meios para a colheita de sangue nas suas instalações, o CGC Genetics tem acordos com várias redes de laboratórios distribuídas por todo o país.
3. Receba os resultados do teste em 6 dias úteis (máximo 10).

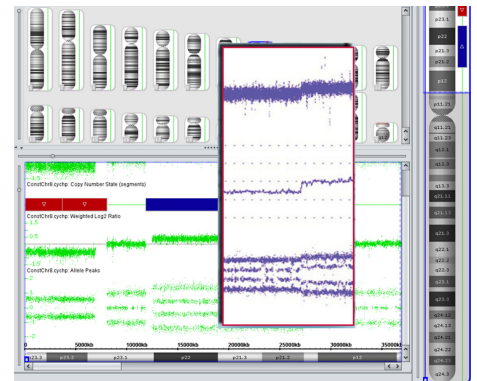


No âmbito da especialidade de Ginecologia e Obstetrícia, o CGC Genetics disponibiliza uma lista de testes integrada em múltiplas vertentes:

## DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

• **Array CGH.** A análise cromossómica através de microarray, ou array CGH, é uma técnica analítica de alta resolução que permite um estudo detalhado de todo o genoma, podendo detetar deleções e duplicações não visíveis ao microscópio. A solução disponibilizada pelo CGC Genetics tem a mais elevada resolução analítica juntamente com a interpretação clínica dos resultados assegurada pelos nossos médicos geneticistas. Temos ao seu dispor o array CGH com a resolução que melhor se adequa aos casos de Diagnóstico Pré-Natal. As recomendações internacionais sobre a utilização deste teste em pré-natal são:

- > Anomalias ecográficas estruturais;
- > Translucência da nuca aumentada;
- > Translocações e inversões aparentemente equilibradas, e outras alterações cromossómicas estruturais;
- > Estudos familiares – pesquisa no feto de microdeleções/microduplicações familiares.



• **Painéis NGS.** O CGC Genetics tem disponíveis vários painéis NGS que permitem, num único teste, sequenciar vários genes associados a uma patologia ou fenótipo. Em particular, para o Diagnóstico Pré-natal, disponibilizamos os seguintes painéis NGS:

- > Craniossinostoses (painel NGS de 5 genes),
- > Síndrome de Noonan e espectro Noonan (painel NGS de 9 genes),
- > Displasias esqueléticas (painel NGS de 6 genes).

• **Cariótipo em líquido amniótico ou vilosidades coriônicas**

• **QF-PCR (Quantitative Fluorescence Polymerase Chain Reaction)** para a pesquisa rápida das aneuploidias mais frequentes (nos cromossomas 13, 18, 21, X e Y) em líquido amniótico ou vilosidades coriônicas

• **Estudos genéticos familiares - pesquisa no feto de alterações genéticas familiares.**

• **Diagnóstico genético – na presença de alterações estruturais compatíveis com doença genética específica.**

## RASTREIO PRÉ-NATAL COMBINADO

O Rastreio Pré-Natal permite identificar gestantes com risco aumentado para as principais trissomias: 21, 18 e 13. Este teste combina valores de parâmetros bioquímicos (free  $\beta$ hCG e PAPP-A) com parâmetros ecográficos (translucência da nuca e ossos próprios do nariz).

## PATOLOGIA ONCOLÓGICA, INCLUINDO A MAMÁRIA

- Sequenciação dos genes BRCA1 e BRCA2
- MLPA dos genes BRCA1 e BRCA2
- Mutações familiares de cancro hereditário
- Painel de sequenciação de 10 genes associados a cancro da mama/ovário
- Painel de sequenciação de 18 genes associados a cancro da mama/ovário

## EMBRIOFETOPATOLOGIA

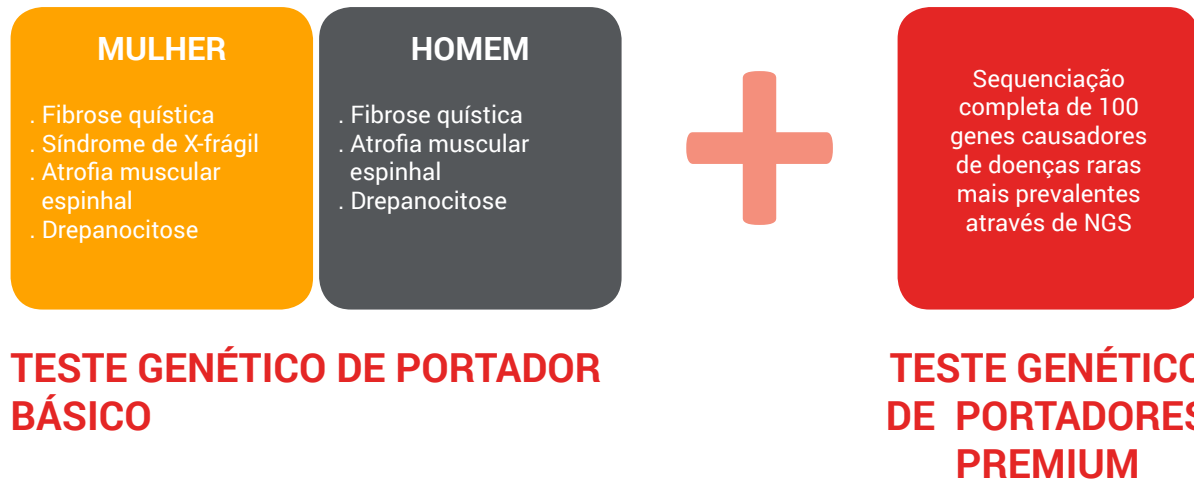
Este laboratório realiza preferencialmente exames nas áreas da patologia cirúrgica obstétrica e da autópsia, nomeadamente:

- Aborto precoce: embrião e saco gestacional (< 11 semanas)
- Placenta
- Autópsia fetal /neonatal (> 11 semanas)
- Peças cirúrgicas (Gravidez Ectópica e Patologia Uterina da gravidez)

## INFERTILIDADE

- Estudo etiológico da infertilidade (falência ovárica precoce, microdeleções do cromossoma Y, agenesia bilateral congénita dos vasos deferentes, deficiência em 21-hidroxilase, e cariótipo em sangue periférico)
- Estudo de trombofilia

## ESTUDO DE PORTADORES



## OUTROS ESTUDOS

O CGC Genetics disponibiliza, para a especialidade de Ginecologia e Obstetrícia, uma ampla lista de testes genéticos para além dos aqui referidos, nomeadamente, para o Diagnóstico Pré-natal de doenças genéticas específicas. Para mais informações sobre estes e outros testes, por favor, contate-nos ou consulte o nosso site em [www.cgcggenetics.com](http://www.cgcggenetics.com).

### LER AINDA

Array CGH  
Genética Médica na Medicina da Reprodução  
Tomorrow

### LINKS ÚTEIS

<http://www.cgcggenetics.com>  
<http://www.genetests.com>  
<http://www.orpha.net>  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>  
<http://ghr.nlm.nih.gov>  
<http://www.tomorrowtest.com>

### PORTUGAL

Rua Sá da Bandeira, 706 - 1º  
4000-432 Porto | Portugal  
[dcc@cgcggenetics.com](mailto:dcc@cgcggenetics.com)  
+351 223 389 900

### INTERNATIONAL

[customercare@cgcggenetics.com](mailto:customercare@cgcggenetics.com)

[www.cgcggenetics.com](http://www.cgcggenetics.com)

### SPAIN

[clientes@cgcggenetics.com](mailto:clientes@cgcggenetics.com)  
+34 914 261 144

### USA

[info@cgcggenetics.com](mailto:info@cgcggenetics.com)

