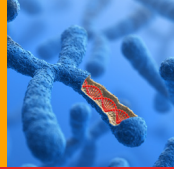


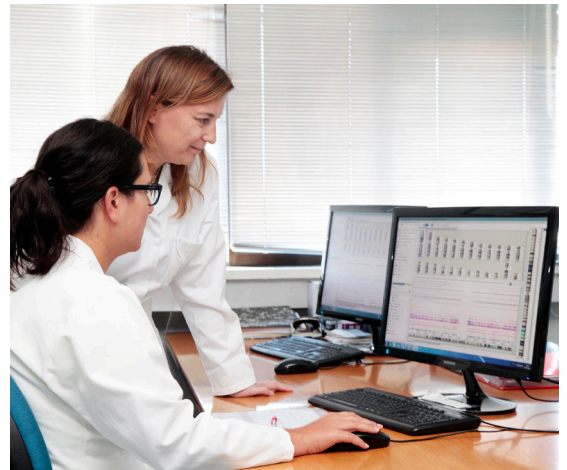
ARRAY CGH

Informação para profissionais de saúde



ESTUDO CROMOSSÓMICO EM ARRAY

As anomalias cromossômicas são a principal causa de atraso de desenvolvimento psicomotor. Técnicas citogenéticas tradicionais, como o cariótipo ou FISH, têm sido utilizadas durante décadas mas estão limitadas a fornecer resultados qualitativos de “baixa resolução”. O estudo cromossômico em array é uma técnica de altíssima resolução e que proporciona uma abordagem ao genoma completo. A implementação na prática clínica regular iniciou-se em 2007 e, desde 2009, ficou estabelecida a evidência científica que justifica o actual consenso na indicação para a utilização do estudo cromossômico em array como a primeira análise com vista ao esclarecimento etiológico nos casos de atraso de desenvolvimento psicomotor ou autismo ou síndrome polimalformativa, sempre que a observação clínica não sugira uma síndrome genética específica. A substituição do cariótipo por array CGH resulta essencialmente da diferença entre a taxa de diagnóstico do estudo cromossômico em array, avaliada em 15% e a taxa de diagnóstico do cariótipo, avaliada em apenas 2%.



O CGC Genetics®, laboratório português com mais de 20 anos de experiência em citogenética, realiza o estudo cromossômico em array utilizando a melhor tecnologia disponível internacionalmente (CytoScan®, Affymetrix®).

A generalidade das soluções oferecida pelo CGC Genetics incluem uma resolução analítica muito elevada juntamente com uma interpretação clínica dos resultados realizada pelos nossos médicos geneticistas. Esta combinação de recursos permite que se cumpram os mais altos standards europeus de qualidade no campo da Genética Médica.

Esta tecnologia caracteriza-se por:

- Elevada resolução, resultante de uma densidade de marcadores de 750.000 e de 2.700.000
- Maior densidade de marcadores em regiões de elevado interesse clínico (genes ISCA, genes OMIM e genes RefSeq) • Cobertura de 100% dos genes ISCA, 98% dos genes OMIM e 96% dos genes RefSeq
- Combinação de marcadores não polimórficos e SNPs
- Detecção de regiões de Perda de Heterozigotia (LOH) e Dissomia Uniparental (UPD) (pela genotipagem de SNPs)
- Dupla confirmação das alterações do número de cópia (pela combinação dos dois tipos de marcadores)

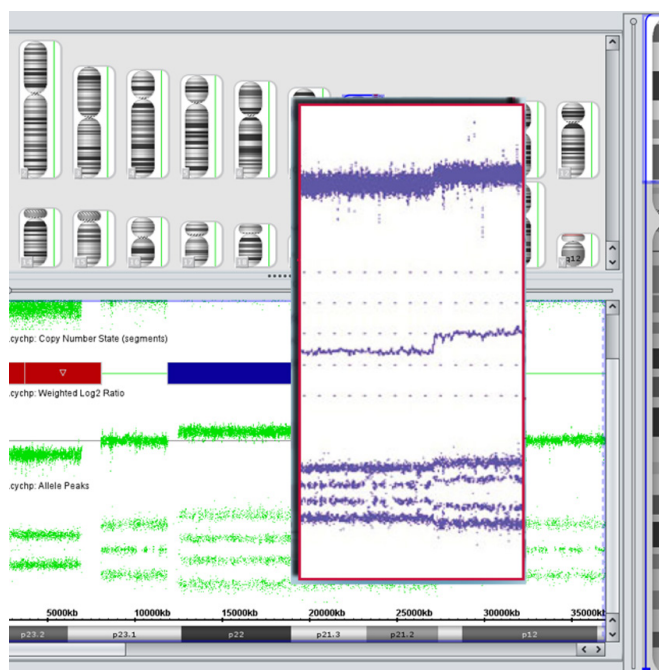
O CGC Genetics dispõe de duas resoluções, tendo a maior resolução, maior capacidade de diagnóstico:

• ARRAY CGH CYTOSCAN® 750K (RESOLUÇÃO ELEVADA)

- 550.000 oligonucleotídeos para deteção de perdas e ganhos de DNA
- 200.000 SNPs para deteção de perda de heterozigotia (LOH) e isodissomia uniparental (UPD)

• ARRAY CGH CYTOSCAN® HD (RESOLUÇÃO MUITO ELEVADA)

- 1.950.000 oligonucleotídeos para deteção de perdas e ganhos de DNA
- 750.000 SNPs para deteção de perda de heterozigotia (LOH) e isodissomia uniparental (UPD)



O Array CGH disponível no CGC Genetics utiliza a plataforma Affymetrix, uma plataforma mista que permite detetar, além de perdas e ganhos de DNA, as LOH, importantes no diagnóstico de doenças recessivas e as dissomias uniparentais.

A plataforma Affymetrix, utilizada no CGC Genetics, é a única validada pela FDA para uso no diagnóstico de atraso psicomotor, autismo e síndromes polimalformativas.

PORTUGAL

Rua Sá da Bandeira, 706 - 1º
4000-432 Porto | Portugal
dcc@cgcgenetics.com
+351 223 389 900

INTERNATIONAL

customercare@cgcgenetics.com

www.cgcgenetics.com

SPAIN

clientes@cgcgenetics.com
+34 914 261 144

USA

info@cgcgenetics.com



certificação
acreditada
IPAC

CLIA
ID 99D1066287

CALIFORNIA LICENSE
LAB ID: COS 800249