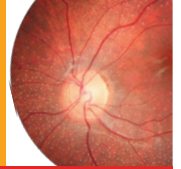


Oftalmologia



Informação para profissionais de saúde

TESTES DE GENÉTICA MÉDICA EM OFTALMOLOGIA

As novas tecnologias, sobretudo a Sequenciação de Nova Geração (NGS) permitem obter diagnósticos rápidos, precisos e abrangentes. Para a Oftalmologia, o CGC Genetics tem uma lista extensa de testes genéticos cujo resultado é integrado clinicamente pelos nossos médicos geneticistas.

1. Sequenciação do Exoma:

A sequenciação do exoma é uma estratégia eficaz para analisar as regiões codificantes do genoma (exões), para deteção de mutações associadas a patologias ou fenótipos. Esta estratégia permite, estudar os doentes com um custo e tempo de resposta reduzidos.

O CGC Genetics tem disponível:

- Whole Exome Sequencing (WES), que analisa a totalidade do exoma (cerca de 20.000 genes), analisando apenas o doente ou em Trio (doente e pais).

2. PAINÉIS NGS

Os painéis NGS consistem na sequenciação simultânea de vários genes associados a um mesmo fenótipo. Estes painéis NGS proporcionam um aumento na capacidade de diagnóstico genético, encurtam prazos e diminuem custos. O CGC Genetics dispõe de vários painéis NGS para Oftalmologia que se encontram em constante atualização (www.cgcgenetics.com).

Qualquer gene estudado em exoma ou em painel NGS pode também ser sequenciado individualmente bem como realizada a análise de deleções/duplicações.

3. CONSULTORIA EM GENÉTICA MÉDICA

O CGC Genetics dispõe de médicos geneticistas especializados em aconselhamento genético em doenças oftalmológicas que realizam consultas e disponibilizam consultoria para ajudar na escolha do teste genético mais adequado ou interpretação de um resultado.

PAINÉIS NGS PARA A ESPECIALIDADE DE OFTALMOLOGIA:

PATOLOGIAS DO SEGMENTO POSTERIOR

- Acromatopsia (painel NGS de 6 genes)
- Amaurose congénita de Leber (painel NGS de 20 genes)
- Cegueira noturna estacionária congénita (painel NGS de 13 genes)
- Displasia septo-óptica (painel NGS baseado em WES de 17 genes, incluindo análise de CNVs)
- Distrofia dos cones e bastonetes (painel NGS de 36 genes)
- Distrofia macular viteliforme (sequenciação dos genes BEST1 e PRPH2)
- Doença de Stargardt e distrofias maculares (painel NGS de 15 genes)
- Doenças do segmento posterior ocular (painel NGS baseado em WES de 307 genes, incluindo análise de CNVs)
- Doenças retinianas (painel de NGS baseado em WES de 309 genes, incluindo análise de CNVs)
- Fundus albipunctatus e doenças relacionadas (painel NGS de 7 genes)
- Neuropatia óptica hereditária (painel NGS de 36 genes)
- Neuropatia óptica Hereditária de Leber (LHON, 3 mutações frequentes)
- Neuropatia óptica hereditária, incluindo neuropatia óptica hereditária de Leber (painel NGS de 36 genes e 3 mutações frequentes no mtDNA)
- Retinite pigmentosa (painel NGS baseado em WES de 187 genes, incluindo análise de CNVs)

PATOLOGIAS DO SEGMENTO ANTERIOR

- Anomalias da córnea (painel NGS de 33 genes)
- Cataratas (painel NGS de 41 genes)
- Disgenesia do segmento anterior do olho (painel NGS de 18 genes)
- Glaucoma (painel NGS de 4 genes)

PATOLOGIAS SINDRÓMICAS

- Albinismo (painel NGS de 12 genes)
- Doenças lisossomais e peroxissomais (painel NGS de 122 genes)
- Síndrome de Adams-Oliver (painel NGS de 6 genes)
- Síndrome de Bardet-Biedl (painel NGS de 24 genes)
- Síndrome de Hermansky-Pudlak e diagnóstico diferencial (painel NGS baseado em WES de 17 genes, incluindo análise de CNVs)
- Síndrome de Leigh (painel NGS de 11 genes)
- Síndrome de Marfan tipo 2 (sequenciação dos genes TGFBR1 e TGFBR2)
- Síndrome de Senior-Loken (painel NGS de 7 genes)
- Síndrome de Stickler (painel NGS de 6 genes)
- Síndrome de Usher (painel NGS de 13 genes)

PATOLOGIAS DO DESENVOLVIMENTO E OUTRAS

- Microftalmia (painel NGS baseado de 26 genes)
- Oftalmoplegia externa progressiva (painel NGS de 12 genes)
- Vitreoretinopatia (painel NGS de 27 genes)

PORTUGAL

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

INTERNATIONAL

customercare@cgcggenetics.com

www.cgcggenetics.com

SPAIN

clientes@cgcggenetics.com
+34 914 261 144

USA

info@cgcggenetics.com

