



Análise Cromossômica por Microarray

As síndromes de genes contíguos são especialmente importantes como causa de várias doenças genéticas que podem afetar o desempenho dos indivíduos em diversos domínios do desenvolvimento. O teste de Análise Cromossômica por Microarray (CMA - do inglês, Chromosomal Microarray Analysis) tem sido reconhecido como uma das ferramentas mais eficientes para a investigação dessas síndromes de deleção e duplicação, fornecendo valiosas informações sobre a composição do genoma e a etiologia de doenças.



Responsável Técnico: Dr. Edgar Gil Rizzatti - CRM: 94199-SP.



○ EXAME

A Análise Cromossômica por Microarray (CMA) é uma técnica utilizada na identificação de variações no número de cópias do DNA, incluindo deleções e duplicações que podem causar distúrbios genéticos. Essas variações, conhecidas como CNVs, são importantes para entender várias doenças genéticas e difíceis de serem detectadas por exames tradicionais, como o cariótipo. A CMA pode também identificar outras alterações genéticas, como perda de heterozigose e dissomia uniparental. O Lab-to-Lab Pardini tem duas plataformas principais disponíveis, uma com 180.000 (SNP/CGH 180K) sondas e outra com 400.000 (SNP/CGH 400K), ambas projetadas para fornecer informações detalhadas sobre as regiões críticas do genoma relacionadas à saúde.



TIPO DE AMOSTA

Sangue total em EDTA.



INDICAÇÕES E BENEFÍCIOS

- › O SNP/CGH 180K é uma ferramenta com menor custo e maior agilidade nos resultados, adequada para a investigação de doenças genéticas da maior parte dos casos de malformações congênitas, atraso global do desenvolvimento, deficiência intelectual e transtornos do espectro autista, entre outros, em que se suspeita de um rearranjo cromossômico como causa.
- › O SNP/CGH 400K pode ser a plataforma de escolha quando se considera necessária uma maior cobertura do genoma, sobretudo nos casos de testes genéticos prévios não elucidativos.
- › O Grupo Fleury dispõe de consultoria médica específica para os testes genéticos, auxiliando o clínico na escolha do exame mais adequado a cada caso e na interpretação dos resultados, sempre que preciso.
- › Os exames possuem cobertura pelo rol de procedimentos da ANS.



DIFERENCIAIS TÉCNICOS

- › Equipe técnica altamente qualificada: a interpretação dos resultados requer profissionais altamente especializados para análise e classificação das CNVs detectadas;
- › Todos os resultados se baseiam na classificação e interpretação das CNVs detectadas por meio de pesquisa em regiões individuais e alterações descritas em bancos de dados especializados, além de base de dados interna;
- › São relatadas alterações genéticas (CNVs e LOH) com relevância clínica, conforme as diretrizes do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (ACMG);
- › A confiabilidade dos resultados é assegurada pela participação em ensaios de proficiência internacional, como do *College of American Pathology (CAP)*.



Para saber mais, entre em contato com algum dos nossos canais.

Customer Service

4020-2175

(31) 4020-2175

labtolabpardini.com.br

Responsável Técnico: Dr. Edgar Gil Rizzatti - CRM: 94199-SP.