

Qual é o risco de conceber um filho com uma patologia genética hereditária?

Com **preconGEN** é possível saber se algum dos elementos do casal é portador para alguma patologia genética que poderá afetar a sua descendência.

A MAIORIA DAS PESSOAS DESCONHECE
**QUE É PORTADOR PARA UMA PATOLOGIA GENÉTICA
ATÉ TER UM FILHO QUE A DESENVOLVE**

Algumas origens étnicas específicas possuem um risco aumentado para ser portador, uma vez que determinadas patologias são mais frequentes em certas populações.

Os filhos herdam a cor do cabelo ou de olhos dos seus pais, mas também podem herdar patologias genéticas, mesmo que os pais não apresentem nenhum sintoma. **Se duas pessoas são portadoras para a mesma patologia, existe uma probabilidade de 25% de os seus filhos a poderem desenvolver.**



BIBLIOGRAFIA

- Blythe S, Farrell PM. Advances in the diagnosis and management of cystic fibrosis. Clin Biochem. 1984;17:277-283.
- "Genes and human disease". WHO. World Health Organization. <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>.
- Richards S, Aziz N, Bale 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. Genetics in Medicine. 2015;17(5):405-423.
- Henneman L, Borry P, Chokosli D, et al. Responsible implementation of expanded carrier screening. European Journal of Human Genetics. 2016;24:e1-e12.
- Edwards JG, Feldman G, Goldberg J, et al. Expanded Carrier Screening in Reproductive Medicine-points to Consider. A Joint Statement of the American College of Medical Genetics and Genomics, American College of Obstetricians and Gynecologists, National Society of Genetic Counselors, Perinatal Quality Foundation, and Society for Maternal-Fetal Medicine. Obstet Gynecol 2015;125(3):663-662.
- Haque IS, Lazzarin GA, Kang HP, et al. Modeled Fetal Risk of Genetic Diseases Identified by Expanded Carrier Screening. JAMA. 2016;316(7):734-742.
- Antonarakis SE, Lyle R, Dermitzakis E.T, et al. Chromosome 21 and Down syndrome: From Genomics to Pathophysiology. Nature Reviews. 2004;5:725-738.
- Lazzarin GA, Haque IS. Expanded carrier screening: A review of early implementation and literature. Seminars in Perinatology. 2016;40:24-34.

Publicações preconGEN:

- Arjunan A, Litwack K, Collins N, et al. Carrier Screening in the Era of Expanding Genetic Technology. Genetics in Medicine. 2016;18(12):1214-1217.
- Ghiossi C, Goldberg JD, Haque IS, et al. Clinical Utility of Expanded Carrier Screening: Reproductive Behaviors of At-Risk Couples. doi.org/10.1101/068993.
- Goldberg JD, Lazzarin GA, Haque IS. Systematic Design and Comparison of Expanded Carrier Screening Panels. doi.org/10.1101/080713. - Accepted in Genetics in Medicine.
- Haque IS, Lazzarin GA, Kang HP, et al. Modeled Fetal Risk of Genetic Diseases Identified by Expanded Carrier Screening. JAMA. 2016;316(7):734-742.
- Kasenit KE, Thellmann MR, Robertson A, et al. Group Testing Approach for Trinucleotide Repeat Expansion Disorder Screening. Clin Chem. 2016;62(10):1401-1408.
- Klugman S, Scheiber-Agus N, Nazareth S, et al. Detection of carriers in the Ashkenazi Jewish population: an objective comparison of high-throughput genotyping versus gene-by-gene testing. Genetic Testing and Molecular Biomarkers. 2013;17:1-5.
- Lacassie Y, Stormont JM, Lazzarin GA. Serendipitous diagnosis of mild recessive multiple epiphyseal dysplasia through parental-targeted screening test. American Journal of Medical Genetics Part A 2011;155:3136-3138.
- Lazzarin GA, Haque IS, Evans EA, et al. Smith-Lemli-Optiz syndrome carrier frequency and estimates of in utero mortality rates. Prenatal Diagnosis. 2017;37:1-6.
- Lazzarin GA, Haque IS, Nazareth S, et al. An empirical estimate of carrier frequencies for 400+ causal Mendelian variants: results from an ethnically diverse clinical sample of 23,453 individuals. Genetics in Medicine. 2013;15:178-186.
- Lazzarin GA, Hawthorne F, Collins NS, et al. Systematic classification of disease severity for evaluation of expanded carrier screening panels. PLoS ONE. 2014;10:9(12):e114391.
- Mehta N, Lazzarin GA, Spiegel E, et al. Tay-Sachs carrier screening by enzyme and molecular analyses in the New York City minority population. Genetic Testing and Molecular Biomarkers. 2016;20(9): 504-509.
- Srinivasan BS, Evans EA, Flannick JF, et al. A universal carrier test for the long tail of Mendelian disease. Reproductive Biomedicine Online. 2010;21:537-551.



**LÍDER EUROPEU NA
PRESTAÇÃO DE SERVIÇOS
DE DIAGNÓSTICO MÉDICO**

**PRESENTE EM MAIS
DE 40 PAÍSES EM
4 CONTINENTES**



**MAIS DE 1.000 MÉDICOS
E ESPECIALISTAS
EM GENÉTICA**

**500 MILHÕES DE
TESTES REALIZADOS
ANUALMENTE**



SOLICITE MAIS INFORMAÇÃO

808 303 203
geral@synlab.pt

www.synlab.pt



PRECONGEN/FLY/PT/122019

SYNLAB

Está a planear ter um bebé?



Powered by
Counsyl

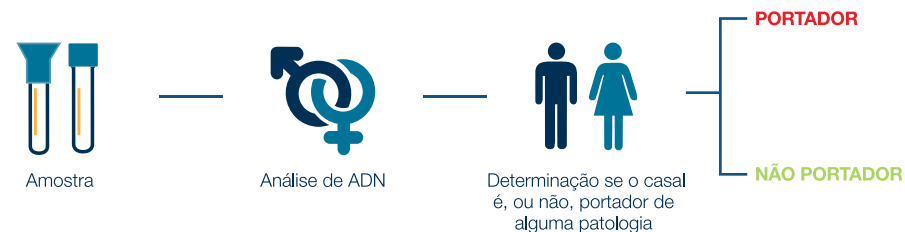
XX preconGEN

Análise genética de
Rastreio de Portador

O que é o teste preconGEN?

preconGEN é um teste genético de rastreio que permite identificar casais com risco de conceber um filho com uma patologia genética grave. As patologias estudadas são conhecidas como patologias monogénicas recessivas - fibrose quística, atrofia espinhal medular, Síndrome do X frágil, Distrofia Muscular, Síndrome de Duchenne, entre outras. O resultado proporciona informação relevante para que o casal possa tomar decisões sobre as suas opções reprodutivas.

Através de uma simples amostra de sangue ou saliva, preconGEN analisa o ADN dos dois elementos do casal, identificando se algum é portador para alguma das patologias analisadas.



Se ambos os progenitores forem portadores para a mesma patologia, devem consultar um especialista e receber aconselhamento genético.

1 EM CADA 580 GESTAÇÕES PODERÁ SER AFETADA POR ALGUMA DAS PATOLOGIAS TESTADAS ATRAVÉS DO PRECONGEN. **ESTE RISCO É MAIOR QUE A INCIDÊNCIA DE SÍNDROME DE DOWN (1 EM CADA 750 RECÉM-NASCIDOS).**



Amostra de SANGUE ou SALIVA



Para **HOMENS** e **MULHERES**



176 patologias selecionadas com base na **GRAVIDADE** e **PREVALÊNCIA**



Resultados em aproximadamente **15 DIAS ÚTEIS**

Após receber os resultados, o que fazer se for portador?

Ser portador é algo relativamente frequente. **A grande maioria dos portadores não sabe que o é** porque geralmente **não apresentam sintomas**.

Se os dois elementos do casal forem portadores para a mesma patologia genética, existe um risco aumentado de a poderem transmitir aos seus filhos. É recomendado aconselhamento genético para explicar os riscos e discutir as diversas opções reprodutivas disponíveis, como por exemplo:

• Diagnóstico pré-natal durante a gestação

• Diagnóstico genético pré-implantação (DGPI)

• Doação de gametas (ovócitos ou espermatozoides)

ESTE TESTE É INDICADO PARA MIM?

preconGEN está indicado em:

- Casais que planeiam formar uma família ou ampliá-la, e que desejem conhecer se são portadores para algumas patologias genéticas* que possam vir a ser transmitidas à sua descendência. Pessoas sem antecedentes familiares também podem ser portadoras.
- Casais que recorram à doação de gametas para selecionar o dador mais apropriado.
- Pessoas de origem étnica com maior risco de ser portador para patologias genéticas hereditárias.
- Qualquer pessoa que queira conhecer se é portador para patologias genéticas* que possa vir a transmitir à sua descendência.

DIVERSAS SOCIEDADES MÉDICAS INTERNACIONAIS RECOMENDAM QUE QUALQUER MULHER EM IDADE REPRODUTIVA **SEJA INFORMADA DA EXISTÊNCIA DESTE TIPO DE TESTES.**

* 176 patologias monogénicas recessivas

Como funciona?



O seu médico **PRESCREVE** o preconGEN



Amostra de SANGUE ou SALIVA



A amostra é **ENVIADA** para **ANÁLISE** no laboratório



Os **RESULTADOS** são enviados para o seu médico



O seu médico avalia e discute os **RESULTADOS** consigo

Porque devo escolher o preconGEN?

• CONFIANÇA E EXPERIÊNCIA:

- **SYNLAB:** Líder Europeu em serviços de diagnóstico médico
- **COUNSYL:** Especialista na análise genética de portadores. Mais de 700.000 pacientes analisados

• **TECNOLOGIA AVANÇADA:** preconGEN alia diferentes tecnologias genéticas inovadoras para detetar um maior número de casais com risco de conceber um filho com alguma das patologias genéticas estudadas

• **ALTA FIABILIDADE:** com uma taxa de deteção >99% para a maioria das patologias

• Resultados disponíveis em aproximadamente **15 DIAS ÚTEIS**

• Com o apoio de uma equipa multidisciplinar de especialistas, as **PATOLOGIAS FORAM SELECIONADAS SEGUNDO A GRAVIDADE E PREVALÊNCIA** na população

• **ACONSELHAMENTO GENÉTICO:** A SYNLAB disponibiliza aconselhamento genético ao médico sempre que necessário.