



DNA CARRIER (portador)

Os testes genéticos da DNA Life atualmente analisam centenas de mutações que causam mais de 70 doenças genéticas recessivas.

Doenças Recessivas Genéticas são raras, mas podem ser muito graves. Novos avanços em testes genéticos podem nos dizer quais os riscos de uma criança desenvolver uma doença hereditária grave e ou degenerativa. A DNA Life oferece uma análise extensa para centenas de mutações que causam mais de 70 doenças genéticas recessivas.

Este exame, que pode ser solicitado pelo seu médico ou um profissional da saúde, trata de uma triagem genética simples e indolor que analisa as mutações genéticas de uma pessoa que podem ou não causar doenças genéticas recessivas.

Estas doenças incluem as doenças mais comuns como a fibrose cística, que em alguns grupos, como nos caucasianos e nos judeus Ashkenazi, acometem a cada 1 (uma) em 25 (vinte e cinco) pessoas. Também estão incluídas as doenças infantis graves e debilitantes tais como a doença de Tay-Sachs, assim como as doenças em que a intervenção precoce pode prevenir os sintomas.



DNA CARRIER: Lista de doenças recessivas

3 - Metilcrotonil - CoA deficiência de carboxilase	Síndrome de Dubin- Johnson	Deficiência de Inibidor HMG-CoA Lyase	Deficiência de Protrombina
Acrodermatite Enteropática	Síndrome de Ehlers-Danlos, dermatosparaxis	Homocistinúria, tipo CBLE	Síndrome Rh nulo
Deficiência Alfa-1 antitripsina	Ehlers - Danlos, hipermobilidade	Homocistinúria clássico	Raquitismo, deficiência de Pseudovitamina D
Esclerose lateral Amiotrófica	Síndrome Ehlers-Danlos, kyphoscoliotica	Síndrome de Hurler	Doença de Sandhoff
Deficiência da Enzima Liase Argininosuccinato	Deficiência do Fator XI	Deficiência de Lipoproteína, lipase familiar	Deficiência desidrogenada da Cadeia Curta de acil-CoA
Síndrome Poliglandular Auto Imune Tipo I	Disautonomia familiar	Doença da urina com odor de xarope Maple	Arritmia sinusal
Síndrome de Bartter tipo 4A	Febre familiar do Mediterrâneo	Deficiência da cadeia média acil-CoA desidrogenase	Doença falciforme
Deficiência Beta-cetotiolase	Anemia de Fanconi	Acidemia Metilmalônica	Esferocitose hereditária
Beta-talassemia	Deficiência de Galactosemia	Mucopolidose II	Doença de Tay-Sachs
Deficiência de biotinidase	Galactosemia	Mucopolidose III	Pseudo Deficiência de Tay-Sachs
Síndrome de Bloom	A doença de Gaucher	Mucopolidose IV	Trombocitopenia congênita amegacariocítica
Doença de Canavan	Acidemia glutárica, tipo 1	Deficiência de carboxilase múltipla	Tirosinemia
Deficiência de carnitina sistêmica primária	Doença de depósito de glicogênio, tipo 1A	Síndrome nefrótica, esteróide - resistente	Deficiência da Cadeia muito longa de acil-CoA desidrogenase
Xantomatose Cerebrotendínosa	Gm1- gangliosidose	Doença de Niemann - Pick	Doença de von Willebrand tipo 2 Normandia
Citrulinemia tipo I	Perda de audição, DFNB1 e DFNB9 não síndrômica	Fenilcetonúria	Doença de von Willebrand tipo 3
Síndrome de Crigler-Najjar	Perda auditiva, DFNB59 não síndrômica	Doença renal policística	
Fibrose cística	Hemocromatose	Doença de Pompe	
Diabetes neonatal permanente	Hemoglobina C	Deficiência de pré-caliceína	
Deficiência de Dihidropirimidina desidrogenase	Hemoglobina E	Acidemia propiônico	

A Ciência continua avançando, permitindo-nos saber mais sobre nossos genes como nunca havíamos imaginado.