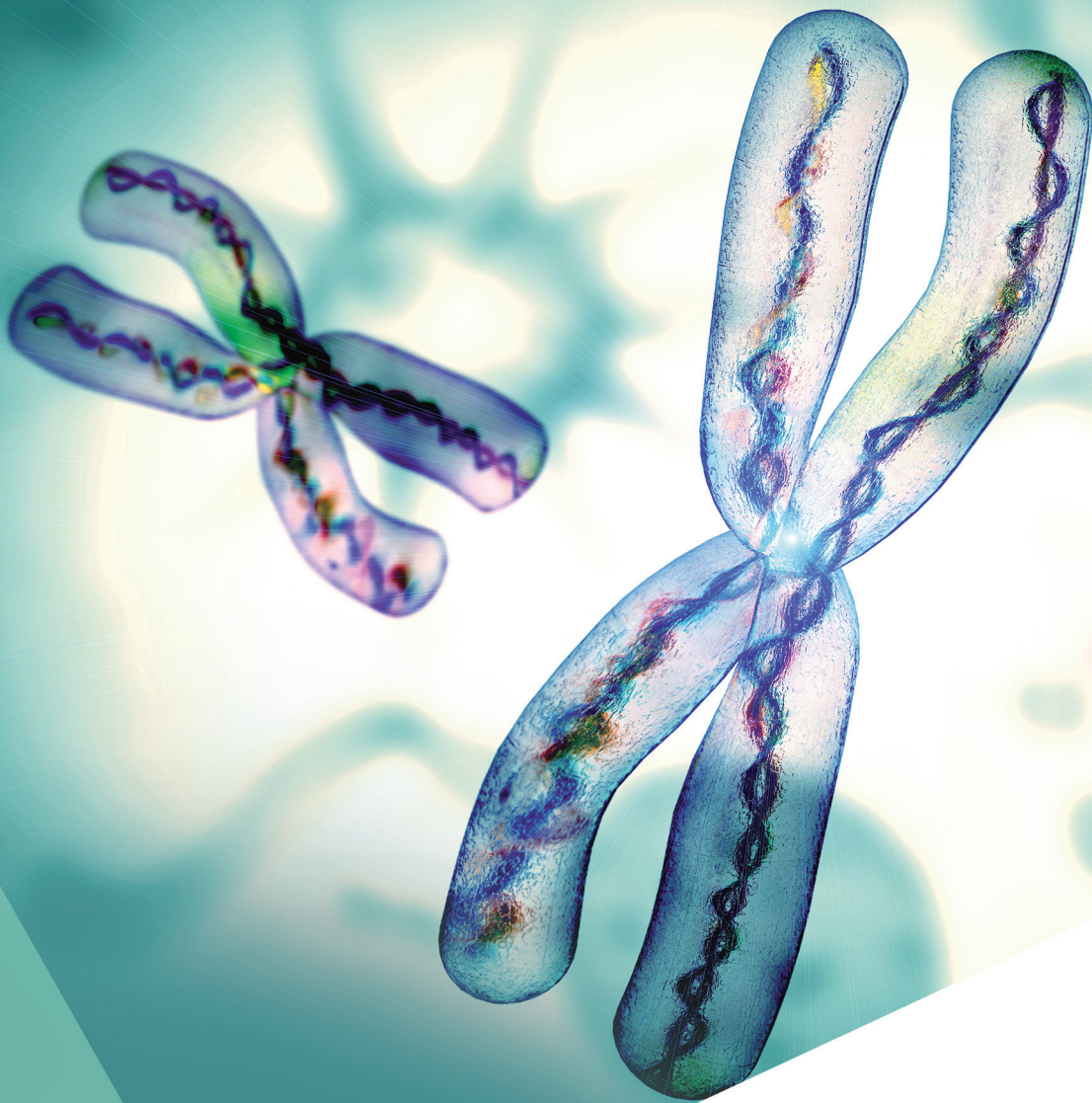
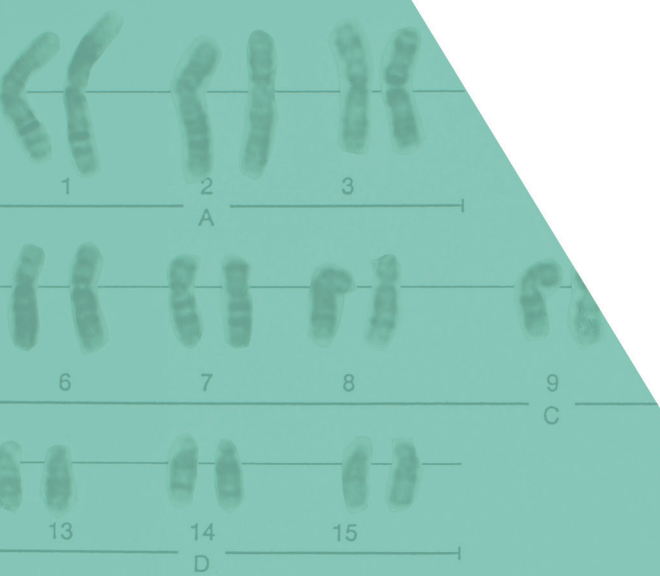




Testes Genéticos **Citogenética**

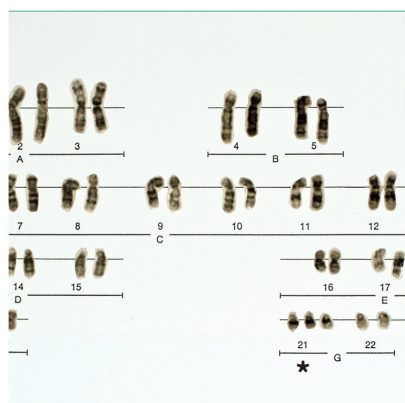


Citogenética - Análise de Cariótipos

O cariótipo é um perfil organizado do emparelhamento dos cromossomos de uma pessoa. Existem dois cromossomos responsáveis pela definição do gênero (XX para o feminino e XY para o sexo masculino), os demais estão dispostos em pares, numerados de 1 a 22, do maior ao menor. Este arranjo ajuda a identificar rapidamente alterações cromossômicas que podem resultar em uma doença genética como Aneuploidias ou Trissomias, como a do cromossomo 21 (Síndrome de Down). Uma análise cuidadosa dos cariótipos também pode revelar mudanças estruturais mais sutis, tais como deleções, duplicações, translocações ou inversões cromossômicas. De fato, como a genética médica torna-se cada vez mais integrada com a medicina clínica, os cariótipos estão se tornando uma preciosa fonte de informação para o diagnóstico de defeitos específicos no nascimento, doenças genéticas e até mesmo doenças oncológicas.

CGH-Array - Comparative Genomic Hybridization

É um método para a análise citogenética que detecta variações cromossômicas, sem a necessidade de cultura de células. O objetivo desta técnica é comparar rapidamente e eficientemente duas amostras de DNA genômico a procura de alterações pequenas demais para serem vistas ao microscópio. O que permite a detecção de alterações em um cromossomo que podem causar uma doença genética.



* Cariograma evidenciando a trissomia do cromossomo 21 (Síndrome de Down)

NIPT – Non-Invasive Prenatal Testing

O teste pré-natal não invasivo, consegue diferenciar o DNA fetal do materno através de uma amostra do sangue da mãe, fornecendo informações vitais sobre o feto. O teste oferece um painel abrangente de aneuploidias (Trissomias do 21, 18 e 13 e Monossomia do X) e microdeleções cromossômicas a partir da nona semana de gestação.

Para maximizar a informação do diagnóstico obtido, as imagens dos cromossomos individuais estão dispostas em um formato normalizado conhecido como **cariograma (Figura)**. De acordo com as convenções internacionais, os autossomos humanos, ou cromossomos não sexuais, são numerados de 1 a 22, por ordem decrescente de tamanho, com as exceções dos cromossomos 21 e 22. Os cromossomos sexuais são geralmente colocados na extremidade de um kariograma.

Testes Disponíveis

Nome	Código	Metodologia
Aneuploidias X, Y, 13, 18, 21	ANEUP	QF-PCR
Cariótipo - Pareamento Cromossômico em doenças hematológicas (Medula)	CARIM	I*
Cariótipo - Pré-natal (Cordocentese)	CARIC	I*
Cariótipo - Pré-natal (Líquido Amniótico)	CARIL	VI*
Cariótipo - Pré-natal (Vilo Corial)	CARIV	V*
Cariótipo - Banda G	CARIB	I*
Cariótipo - Fibroblasto (Biópsia de Pele)	CARIFIBRO	II*
Cariótipo - Material de aborto (Restos Ovulares)	CARIA	III*

Nome	Código	Metodologia
DEB teste - Anemia de Fanconi	DEB	IV*
Deteção de Trissomias Fetais 21, 18, 13 e Monossomia do X (NIPT)	TR21	NGS
Estudo Molecular CGH-Array	CGH	180k Array/FISH
Deteção de Trissomias Fetais 21, 18, 13, Monossomia do X + Microdeleções - Teste Ampliado (NIPT)	TRMI	NGS

Metodologias: I-Cultura temporária de Linfócitos; II*- Cultura prolongada de Fibroblastos; III* - Cultura de Vilosidade Coriônica ou de Fibroblastos de pele fetal; IV* - Instabilidade cromossômica induzida pelo Diepoxibutano; V* - Cultura semidireta de Vilosidade Coriônica;

Para mais informações e lista completa de exames oferecidos entre em contato com nossa assessoria científica ou acesse nosso menu de exames na página www.dnaclinic.com.br



Certificações e Acreditações



Controles de Qualidade

