

Síndromes de Turner: Klinefelter; Edwards; Down. Auxílio no diagnóstico ativo oculto

Substituindo uma técnica Gold standard (Cariotipagem)
usada há mais de 30 anos, por uma metodologia atualizada.

Agregando valor ao resultado!



Nova técnica para avaliação de
cópias de DNA genômico.

Vantagens:

- ▶ 1- Resultado em 4 dias;
- ▶ 2- Amostra independente da viabilidade das células;
- ▶ 3- Amostra coletada com EDTA;
- ▶ 4- Contempla a 97% das solicitações na expectativa de resultado;
- ▶ 5- Resposta imediata ao médico e familiares.

Detecção de aneuploidias por técnica de avaliação de cópias de DNA genômico.

Cópias aberrantes do número de cromossomos são denominadas aneuploidias e nem sempre são letais. O cariótipo com banda G é considerado o método padrão ouro para a avaliação de aneuploidias, entretanto o cariótipo é um método laborioso que requer um tempo prolongado para a execução.

- ▶ A síndrome de Down é a mais frequente forma de aneuploidia e retardo mental. Esta síndrome é caracterizada por trissomia do cromossomo 21 em mais de 95% dos casos e ocorre em aproximadamente 1 para cada 800 nascimentos.
- ▶ A trissomia do cromossomo 18 é a segunda aneuploidia mais frequente e é denominada de Síndrome de Edwards. Esta trissomia ocorre em 1 para 6.000 nascidos vivos. É importante salientar que metade dos produtos de concepção que apresentam a trissomia do 18 não evoluem até o período pré-natal.
- ▶ A trissomia do cromossomo 13, ou síndrome de Patau ocorre em 1 para cada 10.000 nascidos vivos.
- ▶ A síndrome de Turner apresenta, em sua forma mais comum, a monossomia do cromossomo X (45,X). Ocorre em uma frequência de 1 para cada 2500 meninas, esta síndrome é caracterizada por algumas alterações físicas, hipogonadismo, infertilidade entre outros.



O novo teste oferecido pelo Alvaro - Centro de Análises e Pesquisas Clínicas é destinado a detectar estas aneuploidias mais comuns (13, 18, 21, X, Y) e oferecer um resultado em poucos dias.

A necessidade de uma quantidade relativamente pequena de material genético para avaliação, torna este teste uma ótima alternativa para a detecção destas aneuploidias a partir de líquido amniótico e sangue periférico.

Quadro comparativo de métodos utilizados para auxiliar em diagnósticos:

	Cariótipo com banda G	Avaliação de cromatina sexual	Quantificação de DNA cromossômico (MLPA)	Detecção de SRY (sexagem fetal)
Material	10 ml de sangue heparinizado.	Esfregaço de mucosa oral.	2 ml de sangue com EDTA ou 5 ml de líquido amniótico.	2ml de sangue com EDTA ou 15 ml de sangue materno em caso de sexagem fetal.
Objetivo	Padrão ouro para alterações cromossômicas.	Detecção de corpúsculo de Barr.	Detecção de aneuploidias de cromossomos 13, 18, 21, X e Y.	Detecção de gene SRY (cromossomo Y).
Exemplos práticos	Avaliação de características cromossômicas em casos de estigmas sindrômicos inespecíficos e/ou outros que não aneuploidias do 13, 18, 21, X e Y.	Determinar presença de corpúsculo de Barr em pacientes com genitália ambígua ou suspeita de síndrome de Turner.	Confirmação diagnóstica para Síndromes de Turner, Klinefelter, Down, Edwards ou Patau de pacientes ou suspeitos em produtos de concepção (gravidez de risco).	Determinação de SRY em genitália ambígua ou determinação de sexo fetal (após 8ª. semana de gestação).
Vantagens	Padrão ouro.	Utiliza esfregaço de	Resultado rápido e sensibilidade acima de 99% para as síndromes de Down, Edwards, Patau, Turner e Klinefelter. Resultado em 72hs	Determinação de sexo fetal a partir de 8 semanas com amostras de sangue materno. Resultado em 48hs
Limitações	Tempo de execução prolongado que resulta demora na confirmação de resultados.	Baixa sensibilidade e avaliação subjetiva. Não dispensa o cariótipo para determinação.	Não detecta alterações em outros cromossomos.	Determina somente a existência de SRY (cromossomo Y).
Comentários	Padrão ouro, porém com tempo de resposta do exame bastante demorado quando comparado com os outros métodos. Com o quadro clínico sugestivo de Síndromes de Turner, Klinefelter, Down, Edwards ou Patau, o método de quantificação de DNA cromossômico pode ser o suficiente e com resultado mais rápido.	A maioria das indicações para detecção de cromatina sexual pode ser substituída com vantagens por detecção de cromossomo Y (denominado de sexagem fetal) ou por quantificação de DNA cromossômico.	Rápido tempo de resposta e sensível para detectar as alterações cromossômicas mais frequentes. Pode ser realizado a partir de líquido amniótico. Não detecta alteração de outros cromossômicos.	Define a presença de SRY (cromossomo Y) para orientar definição de sexo em recém nascidos com genitália ambígua ou em fetos de mães com mais de 8 semanas de gestação.

Faça da inovação sua maior competência!