



G-Kids



Genética médica no diagnóstico pós-natal de atraso global de desenvolvimento

Identifica causa genética de perturbações do desenvolvimento e malformações congénitas

O que é?

São testes de Citogenética molecular por *arrays* CGH (*arrays Comparative Genomic Hybridisation*) dirigidos ao diagnóstico Genético de Malformações Congénitas e Perturbações do Neurodesenvolvimento.

O Atraso Global de Desenvolvimento e as Perturbações do Neurodesenvolvimento têm uma origem genética de elevada complexidade que requer uma solução analítica muito sensível e específica.

Tecnologia

O *array* é um sistema que permite a rápida análise de milhares de sequências de ADN. O *array* CGH é uma tecnologia de *array* adaptada aos fundamentos da citogenética, que identifica, no genoma, variações de número de cópia (CNV's) submicroscópicas, como por exemplo microdeleções e microduplicações não visíveis na análise convencional do cariótipo. Estas alterações são causadoras de malformações congénitas e estão associadas a perturbações do desenvolvimento com défice intelectual.

Quando?

Os *arrays* CGH são testes de 1ª linha, de acordo com as guidelines emitidas pelo Colégio Americano de Genética e Genómica Médica:

- Múltiplas Anomalias Congénitas (MCA) com incidência de 3%;
- Atraso Global de Desenvolvimento (DD) com incidência de 13,87% e Défice Intelectual (DI) com 3%;
- Perturbações do espectro do Autismo (PEA).



Porquê?

O *array* CGH é uma análise que abrange todo o genoma com elevada especificidade.

Apresenta 50 vezes mais poder de resolução que o estudo genético convencional (cariótipo), na obtenção de informação para o diagnóstico pós-natal.

Identifica e compreende a causa das doenças de origem genética permitindo:

- Estimar prognóstico;
- Aconselhar as famílias quanto ao risco genético de recorrência;
- Personalizar estratégias de intervenção precoce para a criança com atraso global do desenvolvimento.

G-Kids 1

Array CGH 60K.

Indicado para Síndromes com Malformações Congénitas com ou sem Défice Intelectual.

São pesquisadas 308 regiões OMIM. Este *array* apresenta uma resolução média mínima de 100Kb nas regiões síndrómicas, 50 Kb em genes críticos e 350 Kb no restante Genoma.

G-Kids 2

Array CGH 180K.

Dirigido para Crianças com Atraso Global do Desenvolvimento e para diagnóstico de Perturbações do Neurodesenvolvimento.

Neste *array* a resolução média mínima aumenta para 75 Kb nas regiões síndrómicas, 40 Kb em genes críticos e -100 Kb no restante Genoma.

G-Kids 3

Array CGH 180K Autismo.

Indicado para o diagnóstico da generalidade das Perturbações do Neurodesenvolvimento com especial enfoque para a Perturbação do Espectro do Autismo (PEA).

Neste *array* associamos o poder de resolução analítica do *array* 180K a 140 genes associados à PEA, com uma resolução média mínima aumentada para os genes críticos (15 Kb).