

G-Carrier

Genética Médica na Medicina de Reprodução

- . Teste de compatibilidade genética
- . Dirigido a doenças com hereditariedade autossômica recessiva e ligada ao X



O que é?

É um teste que identifica pais que são portadores de mutações em genes associados a doenças com padrão de transmissão autossômica recessiva e ligada ao X, e que permite prever o risco da transmissão destas doenças genéticas aos seus filhos.

Tecnologia

O G-carrier combina a Sequenciação de Nova Geração com outras técnicas de diagnóstico molecular no estudo de painéis de genes selecionados de acordo com as recomendações emitidas pelos colégios da especialidade de Ginecologia e obstetria.

Porquê?

Estas doenças têm um padrão de transmissão autossômica recessiva, o que significa que se ambos os pais forem portadores destes genes recessivos podem transmitir à descendência a doença, ainda que não se manifeste em nenhum dos portadores.

Determinar o risco de transmissão destas doenças nos pais permite considerar as melhores opções na reprodução.

Quando?

O estudo genético é dirigido a:

- Casais que querem ser pais
- Casais com consanguinidade
- Casais com antecedentes familiares para uma condição genética específica
- Doadores de ovócitos ou espermatozoides
- Recetores de ovócitos ou espermatozoides

G-Carrier

Analisa mutações associadas a 16 doenças genéticas

G-Carrier Advance

Estudo mais alargado que identifica mais de 4000 mutações em genes associados a mais de 130 doenças.

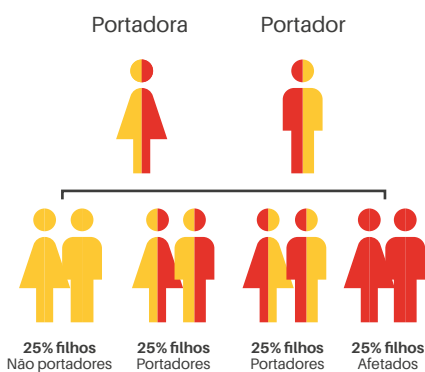
Síndromes OMIM testados no G-Carrier

Hiperplasia adrenal congénita por deficiência de 21 -hidroxilase	CYP21A2
Doença de Canavan (CD)	ASPA
Fibrose quística	CFTR
Síndrome de Disautonomia familiar (Riler-Day)	KBKAP
Febre Mediterrânica familiar	MEFV
Síndrome do X-Frágil	FMR1
Doença de Gaucher tipo 1	GBA
Surdez neurosensorial não síndromica autossómica recessiva	Gene
Anemia falciforme	HBB
Beta talassémia	HBB
Doença de Tay-Sachs (DTS)	HEXA
Atrofia muscular espinhal	SMN1
Síndrome de smith-lemli-opitz (slo)	DHCR7
Fenilcetonúria	PAH
Doença de armazenamento de glicogénio tipo 2 (GSD II)	GAA
Deficiência de Acetyl CoA Desidrogenase de cadeia média	ACADM

Transmissão Autossómica Recessiva

Se no casal ambos os progenitores são portadores o risco de vir a ter um filho afetado é de 25%.

Ex: Fibrose quística, Beta-Talassémia e Atrofia Muscular Espinhal



Transmissão ligada ao X

Se a mãe for portadora os filhos homens serão afetados.

Ex: Síndrome do X-frágil e Hemofilia A e B

