

ARRAY-CGH

A técnica de hibridização genômica comparativa por microarranjo (array-CGH) tem impulsionado a Citogenética Molecular, uma vez que algumas condições genéticas podem ser causadas por variações cromossômicas submicroscópicas, que não são detectáveis pelas técnicas convencionais de Citogenética como, por exemplo, o cariótipo.

Nessas situações, a metodologia recomendada para investigação do diagnóstico é o array-CGH, sendo considerada padrão ouro na busca por deleções e duplicações de material genético, com uma resolução 1.000x maior que a de um cariótipo.

Aplicações

O array-CGH é uma ferramenta de diagnóstico genético importante, com maior densidade de sondas em regiões clinicamente relevantes, possibilitando a detecção de alterações que afetam total ou parcialmente um único gene.

Para a análise e interpretação do exame de array-CGH, as alterações encontradas são pesquisadas em literatura científica, em bases de dados especializados, assim como avaliadas quanto ao tipo (deleção ou duplicação), tamanho, genes afetados e mecanismo etiológico da hipótese diagnóstica, visando à correta identificação de alterações patogênicas ou possivelmente patogênicas, de acordo com as diretrizes do ACMG (*American College of Medical Genetics*) e pertinentes com o fenótipo do paciente.

Indicações

- Deficiência intelectual e atraso de desenvolvimento neuropsicomotor;
- Síndromes genéticas não reconhecíveis clinicamente;
- Cariótipo normal ou inconclusivo;
- Cariótipo com cromossomo marcador ou translocações;
- Análise de material de abortos;
- Genitália ambígua;
- Transtorno do espectro autista (TEA) e epilepsia;
- Malformações congênitas, entre outras indicações.

Exames disponíveis

Veja na tabela abaixo os exames disponíveis no DB molecular:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
CGH + SNP ARRAY	CGH	40503240
CGH PARA LÍQUIDO AMNIÓTICO	CGHLA	40503240
CGH PARA RESTOS OVULARES	CGHRO	40503240

Como solicitar?

Para solicitação dos exames de array-CGH disponíveis em nosso portfólio, é obrigatório o envio do pedido médico, formulário e consentimento corretamente preenchidos. Em caso de exames anteriores ou correlatos também solicitamos a cópia dos laudos obtidos.


Para os códigos CGHLA e CGHRO é obrigatório também o envio do sangue total materno. A ausência de uma das amostras inviabiliza a realização do exame. O sangue total materno será utilizado para detectar contaminação materna no material de líquido amniótico ou restos abortivos.


Referências

1. MANNING, M. Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities. *Genetics in Medicine: American College of Medical Genetics and Genomics*. nov. 2010, v. 12, n. 11, p. 742-745.
2. SCHAEFER, B. D. et al. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. *Genetics in Medicine American College of Medical Genetics and Genomics*. mar. 2013, v. 15, p. 399-407.
3. SOUTH, S. T. et al. ACMG Standards and guidelines for constitutional cytogenomic microarray analysis, including postnatal and prenatal applications: revision 2013. *Genetics in Medicine: American College of Medical Genetics and Genomics*. nov. 2013, v. 15, n. 11, p. 901-909.

Saiba mais

 dbmolecular.com.br

 assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br

 0800 643 0376