

## Painel de Portadores de Doenças Recessivas e Ligadas ao X

Os painéis de portadores são indicados para pessoas adultas saudáveis que estão planejando ter filhos e querem identificar um eventual risco de doenças genéticas em seus futuros descendentes **antes da gravidez**.

De acordo com dados da Organização Mundial da Saúde (OMS), a prevalência global das doenças genéticas é de 10 em cada 1000 recém-nascidos. Há estimativas de que juntas, estas doenças representam 20% das causas da mortalidade infantil em países desenvolvidos e que são responsáveis por 18% das intervenções em hospitais pediátricos.

Quando um casal realiza a análise da compatibilidade genética, através do exame CGT- Painel de Portadores, que utiliza a metodologia de Sequenciamento de Nova Geração (NGS), podemos identificar, se no DNA dos progenitores existem mutações genéticas em comum que elevam o risco de doenças nos descendentes a 25%, mesmo quando os pais são saudáveis.

No CGT avaliamos a chance de o casal um filho com **doença genética recessiva**, como por exemplo:

- > **Anemia Falciforme**
- > **Atrofia Muscular Espinhal**
- > **Tay Sachs**
- > **Fibrose Cística**
- > **Síndrome do X-Frágil**
- > **Doença Renal Policística Autossômica Recessiva**
- > **Surdez Neurosensorial não Síndrômica**
- > **Mucopolissacarídeos**
- > **Doença de Gaucher**
- > **Beta-Talassemia**



**88% das crianças** nascidas com uma doença genética não têm histórico familiar

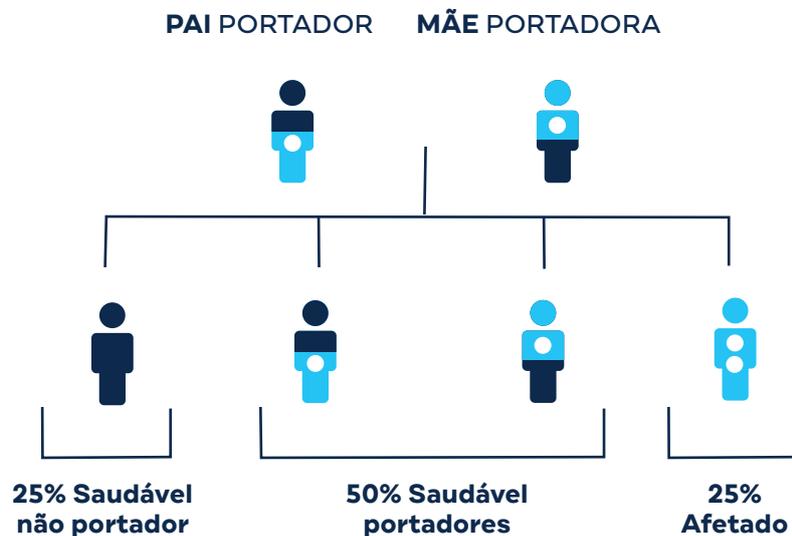


Com um simples teste de DNA antes da gravidez é possível **prevenir diversas doenças genéticas** no bebê



O CGT ajuda a **planejar a sua família de forma mais segura**

Para que esse tipo de distúrbio se desenvolva, é necessário que as duas cópias de um gene herdado por um indivíduo de seu pai e mãe sejam alteradas, por isso é bastante comum que estas doenças surpreendam a família quando se manifestam, pois na maioria das vezes (mais de 80% dos casos) não há casos anteriores. Estudos científicos estimam que a maioria das pessoas é portadora em média de 1 ou 2 mutações que podem levar a distúrbios genéticos graves nos filhos.



O teste de compatibilidade genética é realizado para cada membro do casal. Posteriormente é feita a análise de combinação dos resultados para verificar se existe o risco para os futuros descendentes. Com a testagem de apenas um membro do casal não é possível determinar se existe um risco real de passagem de uma doença.

Também são testadas algumas condições ligadas ao X nas mulheres que podem levar a um distúrbio genético principalmente em descendentes do sexo masculino.

**Um resultado negativo indica que não foram detectadas as variantes patogênicas contempladas no painel solicitado e que o risco de ter filhos acometidos pelas doenças incluídas no CGT diminui significativamente em comparação com o da população em geral.** Entretanto, é possível que uma pessoa apresente um resultado negativo para CGT realizado e seja portadora de uma variante não contemplada no painel, por isso, é fundamental ter conhecimento do painel solicitado com as variantes e genes estudados.

Vale lembrar que o CGT não é um exame para identificar doenças no paciente. Caso haja alguma suspeita, deverá ser feito um teste específico para a condição baseado na hipótese diagnóstica.

No caso de um resultado positivo, é fundamental um aconselhamento genético para entender em detalhes o risco e avaliar as possibilidades de prevenção com o apoio de um geneticista.



Mantenha-se conectado com a gente nas redes sociais.

Central de Atendimento  
☎ 54 **9 9633.6052**

[www.gruposani.com.br](http://www.gruposani.com.br)

📱 **@laboratoriosani**