

Triagem de Microdeleções Panorama™



O GENE oferece agora o teste Panorama™ não-invasivo ampliado que inclui cinco Microdeleções

- Deleção 22q11.2 /Síndrome de DiGeorge
- Deleção 1p36
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader-Willi
- Síndrome de Cri-du-chat



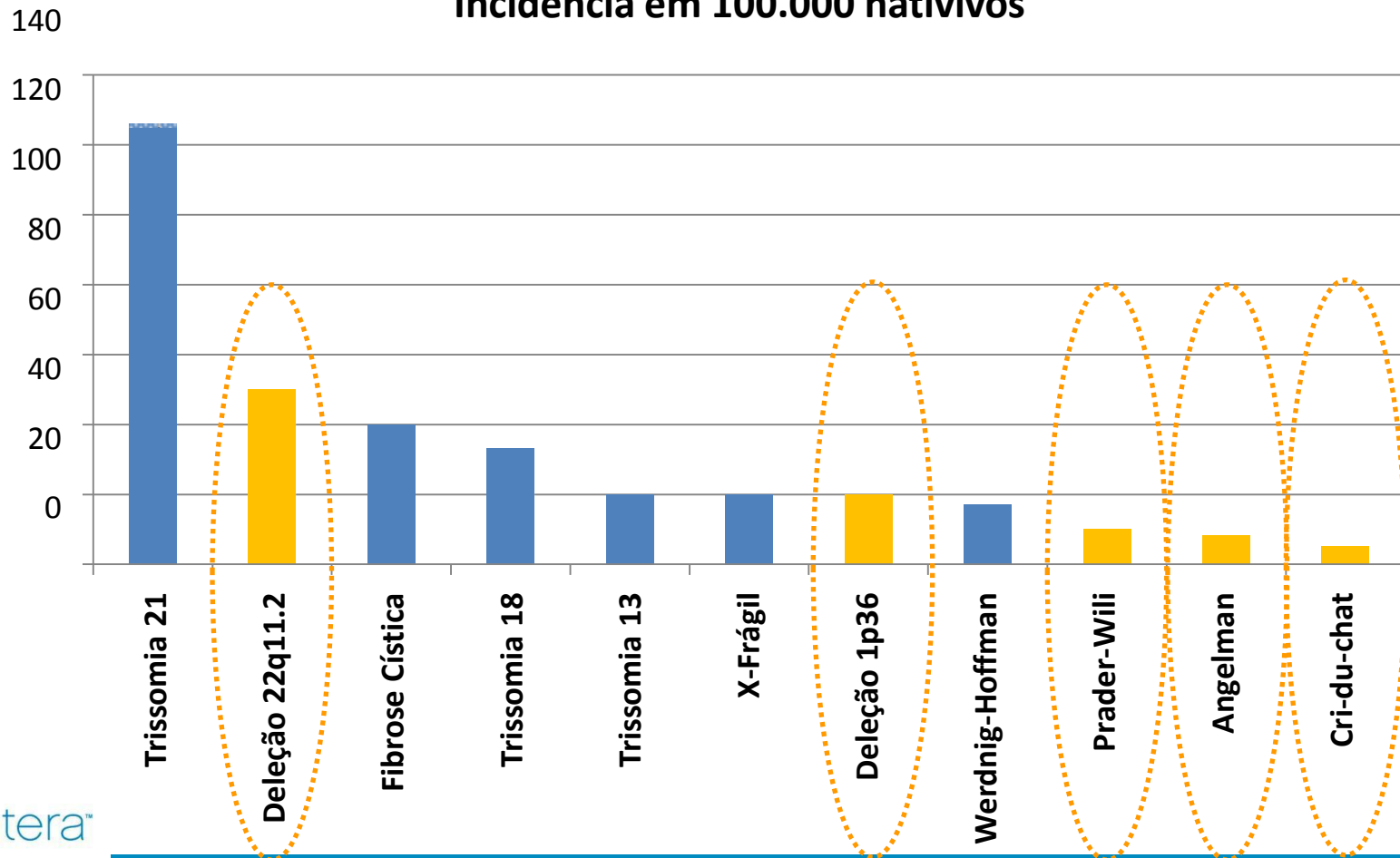
Frequência das microdeleções?

| | |
|---|--------------------------|
| Síndrome de Deleção 22q11.2 / Síndrome de DiGeorge | 1 em 2.000 ¹ |
| Síndrome de Deleção 1p36 | 1 em 5.000 ² |
| Síndrome de Prader-Willi | 1 em 10.000 ² |
| Síndrome de Angelman | 1 em 12.000 ² |
| Síndrome de Cri-du-chat | 1 em 20.000 ³ |
| Frequência total destas síndromes de microdeleção | Aprox. 1 em 1.000 |

1. Nussbaum *et al* 2007. *Thompson and Thompson Genetics in Medicine* (7th edn). Oxford Saunders: Philadelphia.
2. <http://www.genetests.org>.
3. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/disponim.cgi?id=123450>.

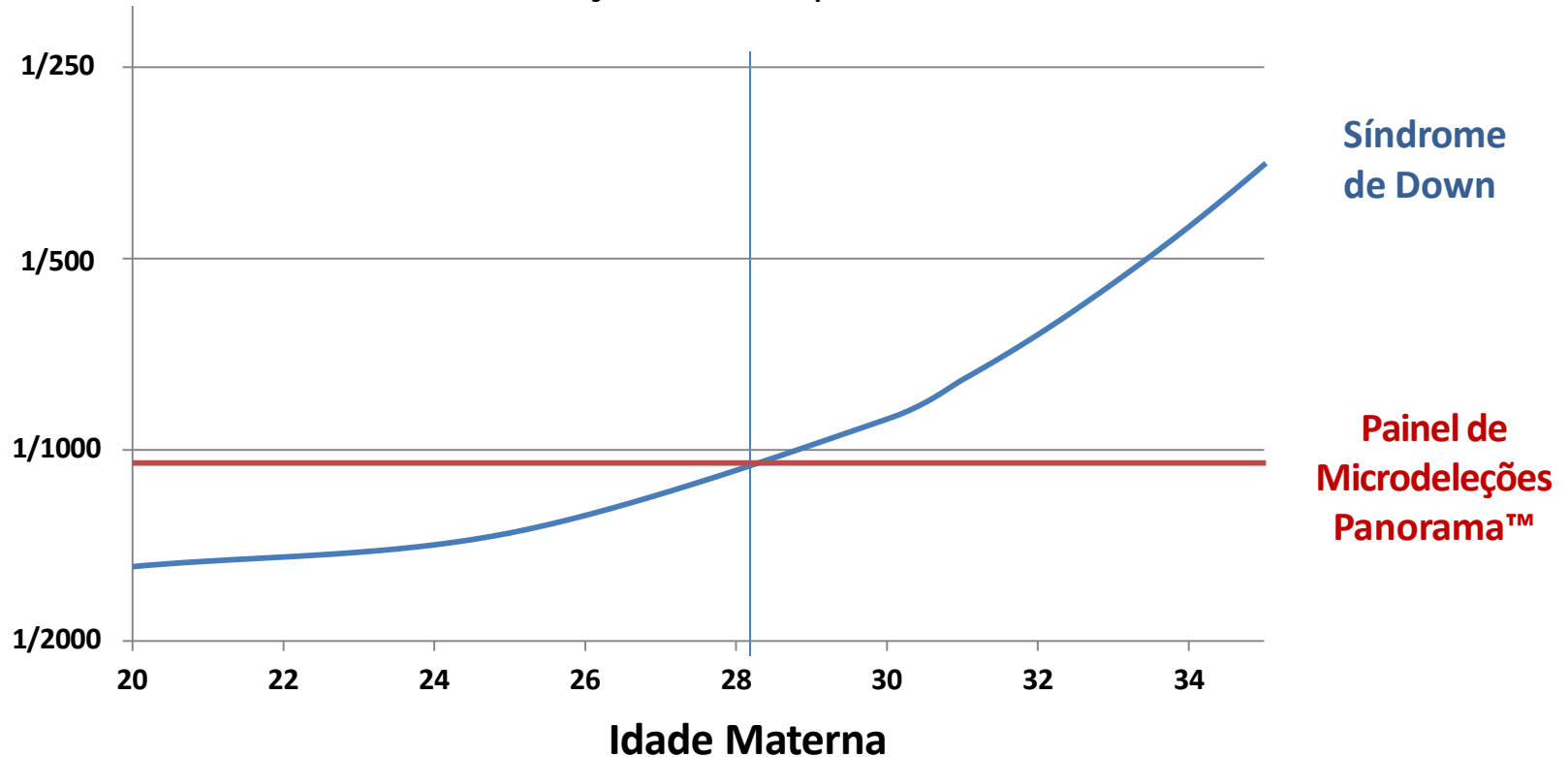
Microdeleções são comuns!

Comparação com outras síndromes genéticas comuns
Incidência em 100.000 nativos



Em mães jovens as microdeleções são mais comuns que a Síndrome de Down!

O risco de microdeleções não depende da idade materna



Fontes:

Prevalência da Síndrome de Down de Snijders et al. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999;13:167–170.

Prevalência total das microdeleções é a faixa superior de Gross et. al. *Prenatal Diagnosis* 2011;39:259-266 e

www.genetests.org.

Deleção 22q11.2 / Síndrome de DiGeorge / Síndrome Velocardiofacial

| | |
|---|--|
| Incidência | 1 em 2.000 nativos |
| Localização (tamanho da região) | 2q11.2 (2,9 MB) |
| Expectativa de vida | Reduzida |
| Efeitos mentais | Deficiência mental de leve a moderada, esquizofrenia |
| Defeitos cardíacos | Sim, especialmente malformações cono-trunciais |
| Outras características | Fenda palatina, deficiência imunológica, hipocalcemia, facies característica |
| Sensibilidade do teste Panorama | 95.7% (45/47 casos) (85.5-99.5%) |
| Especificidade do teste Panorama | >99% (419/422 casos) (97.9-99.9%) |



Deleção 1p36

| | |
|---|---|
| Incidência | 1 em 5.000 nativos |
| Localização (tamanho da região) | 1p36 (10 MB) |
| Expectativa de vida | Normal |
| Efeitos mentais | Deficiência mental moderada a grave |
| Defeitos cardíacos | Sim |
| Outras características | Perda auditiva, convulsões, facies característica |
| Sensibilidade do teste Panorama | >99% (1/1 casos) |
| Especificidade do teste Panorama | >99% (468/468 casos) |



Síndrome de Prader-Willi

| | |
|---|--|
| Incidência | 1 in 10.000 nativos |
| Localização (tamanho da região) | 15q11-q13 de origem paterna (5.9 MB) |
| Expectativa de vida | Reduzida |
| Efeitos mentais | Deficiência mental de leve a severa, problemas de comportamento |
| Defeitos cardíacos | Não |
| Outras características | Hipotonia na infância, apetite insaciável mais tarde, obesidade, hipogonadismo, facies característica, mãos e pés pequenos |
| Sensibilidade do teste Panorama | 93.8% (15/16 casos) |
| Especificidade do teste Panorama | >99% (453/453 casos) |



Síndrome de Angelman

| | |
|---|--|
| Incidência | 1 em 12,000 nativos |
| Localização (tamanho da região) | 15q11-q13 de origem materna (5,9 MB) |
| Expectativa de vida | Normal |
| Efeitos mentais | Deficiência mental grave |
| Defeitos cardíacos | Não |
| Outras características | Risos paroxísticos, não há fala, ataxia e rigidez, convulsões, microcefalia, hipopigmentação em alguns casos |
| Sensibilidade do teste Panorama | 95.5% (21/22 casos) |
| Especificidade do teste Panorama | >99% (447/447 casos) |



Síndrome de cri-du-chat

| | |
|---|---|
| Incidência | 1 em 20,000 nativos |
| Localização (tamanho da região) | 5p15.2 (20 MB) |
| Expectativa de vida | Reduzida |
| Efeitos mentais | Deficiência mental de moderada a severa, problemas de comportamento |
| Defeitos cardíacos | Sim |
| Outras características | Choro de miado de gato, problemas de crescimento, facies típica |
| Sensibilidade do teste Panorama | >99% (24/24 casos) |
| Especificidade do teste Panorama | >99% (444/445 casos) |



Vantagens do diagnóstico pré-natal das microdeleções



- Preparação psicológica do casal para o nascimento de uma criança com anormalidade
- Preparação para parto em hospital de referência para lidar com complicações neonatais
- Diagnóstico precoce propicia a prevenção de complicações na infância
- Diagnóstico precoce permite aconselhamento genético

Como proceder na eventualidade de um resultado de alto risco

- Fazer teste invasivo para confirmação: o teste não-invasivo Panorama é um teste de triagem.
- Cerca de 10% dos casos positivos para microdeleções são confirmados.

Sumário



- **Severas** – As síndromes de microdeleção podem ser tão severas quanto a síndrome de Down ou mais
- **Comuns** – As síndromes de microdeleção são comuns. De fato, a deleção 22q11.2 é mais comum que as Trissomias 18 e 13 e a Fibrose Cística na população
- **Risco uniforme** – As síndromes de microdeleção têm frequência igual em todas as idade maternas e todas as populações
- **Frequentemente não diagnosticadas** – Não há sinais ultrassonográficos de alerta para a maioria delas (síndromes silenciosas). Muitos casos só têm diagnóstico muito tardio ou ficam sem diagnóstico.
- **Intervenção precoce valiosa** – Prevenção de complicações neonatais e na infância, estimulação psicomotora precoce, aconselhamento genético