



KaryoNIM<sup>®</sup> Postnatal

Liderando o diagnóstico  
genético pós-natal

nimgenetics<sup>®</sup>

## O que é um array-CGH?

O array-CGH (Hibridação Genômica Comparada) é uma técnica genômica de diagnóstico empregue como teste de primeira eleição em diversas patologias de origem genética, incluindo o diagnóstico pré-natal, constitucional e oncológico.

O array-CGH permite analisar, num só ensaio, todo o genoma de um indivíduo em busca de alterações devidas ao ganho ou perda de material genético.

---

Esta deteção é rápida e fiável, obtendo-se a análise completa do genoma num prazo inferior a 20 dias.

---

## Assim funciona um array-CGH

O DNA da amostra é comparado com o DNA de controlo (sem alterações).

Ambas as amostras são marcadas com fluorescência em diferentes cores, são hibridadas no array-CGH, de seguida são digitalizadas e os dados adquiridos são analisados.

## Os array-CGH são o teste de primeira linha no diagnóstico genético

### Indicações:

Os microarrays para alterações de número de cópias estão recomendados como teste de primeira linha na avaliação de indivíduos com as seguintes alterações:

- Anomalias e malformações múltiplas associadas ou não a um síndrome bem delimitado.
- Incapacidades intelectual e do desenvolvimento, não sindrômicos.
- Alterações do espectro autista

ACMG PRACTICE GUIDELINES. Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities. Melanie Manning,MD,MS FACMG and Louanne Hudgins,MD,FACMG. For the Practice and Guidelines Committee.

ACMG PRACTICE GUIDELINES. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. G. Bradley Schaefer, MD and Nancy J. Mendelsohn, MD. For the Professional Practice and Guidelines Committee.

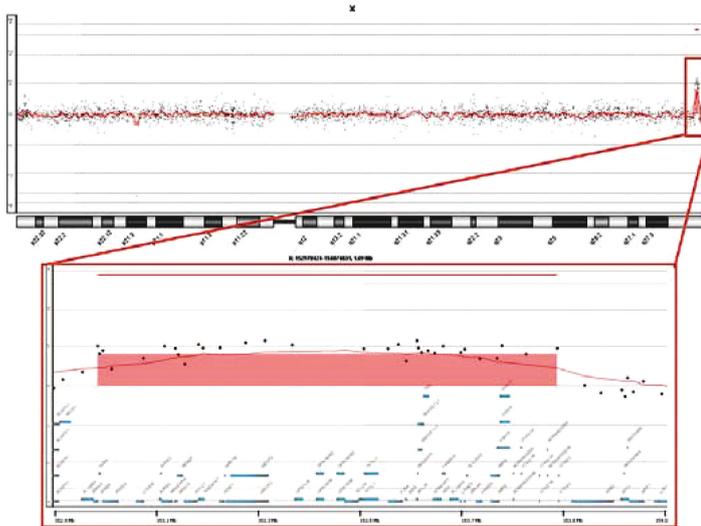
“Os array-CGH oferecem uma maior capacidade de diagnóstico que o cariótipo (15-20% versus 2-3%, excluindo o síndrome de Down e outras alterações cromossômicas bem conhecidas) em indivíduos com atraso intelectual ou do desenvolvimento, alterações do espectro autista e múltiplas anomalias congénitas, devido à sua alta sensibilidade para detetar deleções ou duplicações cromossômicas sub-microscópicas”

“As evidências apoiam o uso dos arrays em lugar do cariótipo como teste de diagnóstico genético de primeira linha para pacientes com deficiência intelectual e atraso no desenvolvimento”.

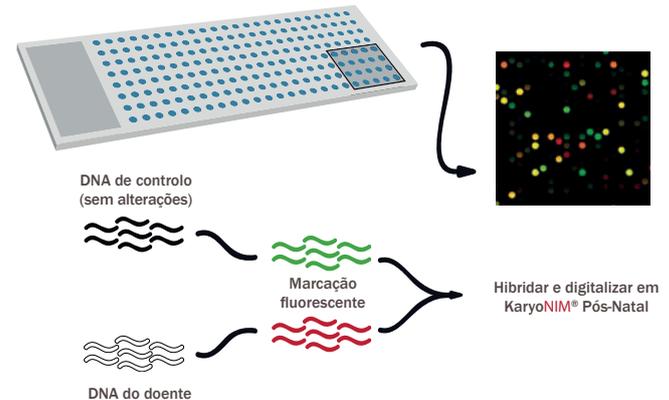
Consensus Statement: Chromosomal Microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. D.T. Miller, et al., The American Journal of Human Genetics 86, 749-764, May 14, 2010.

## Os array-CGH são provas rentáveis

1. Já existem evidências científicas e económicas que demonstram que o uso do array-CGH oferece um vantajoso índice de rentabilidade para o diagnóstico das incapacidades de linguagem e da aprendizagem.. Esta grande vantagem traduz-se numa maior resolução e sensibilidade dos array-CGH. São mais efetivos sendo que, o uso significa uma economia de custos devido à redução dos testes necessários para chegar a um diagnóstico genético.



2. Embora os distúrbios de aprendizagem e a deficiência intelectual não sejam curáveis, um diagnóstico permite-nos conhecer o síndrome ou condição que causa o distúrbio, sendo fundamental para definir o prognóstico, modular as expectativas das famílias e permitir a planificação apropriada da gestão (clínica e social) de cada caso. Além disso possibilita o aconselhamento genético e atende às necessidades educacionais presentes e futuras dos indivíduos.



Livro disponível para download gratuitamente em :

[http://www.institutoroche.es/publicaciones/158/Juan\\_C\\_Cigudosa\\_Pablo\\_Lapunzina\\_Coords\\_Consenso\\_para\\_la\\_Implementacion\\_de\\_los\\_Arrays\\_CGH\\_y\\_SNP\\_arrays\\_en\\_la\\_Genetica\\_Clinica](http://www.institutoroche.es/publicaciones/158/Juan_C_Cigudosa_Pablo_Lapunzina_Coords_Consenso_para_la_Implementacion_de_los_Arrays_CGH_y_SNP_arrays_en_la_Genetica_Clinica).

Diagnosing idiopathic learning disability: a cost-effectiveness analysis of microarray technology in the National Health Service of the United Kingdom. Sarah Wordsworth et al. Genomic Med (2007)1:35-45.

## Plataformas de array-CGH desenhadas para melhorar o diagnóstico genético

Para poder garantir uma fiabilidade diagnóstica adequada, a equipa de I+D+i da NIMGenetics trabalha de forma constante revendo a qualidade científica e a utilidade médica dos seus produtos. Atualmente, a NIMGenetics oferece três plataformas de diagnóstico genético orientadas à patologia:

### KaryoNIM® 60K

É uma plataforma de array-CGH, desenvolvida e desenhada por NIMGenetics. Deteta simultaneamente a presença ou ausência de alterações genéticas e cromossómicas (ampliações ou deleções) em todo o genoma, com uma resolução média de 350kb (mais de 10 vezes a resolução do cariótipo convencional). Além disso, analisa com alta resolução 308 síndromes OMIM e outras regiões genéticas responsáveis por patologias (com um mínimo de resolução que está especialmente indicado para estudos que requeiram alta capacidade de deteção, 100kb nas regiões síndrómicas e 1 sonda a cada 10kb nos genes críticos). Está especialmente indicado em incapacidade intelectual e síndromes polimalformativos.

- Capacidade de deteção média das regiões síndrómicas: 100 kb
- Cobertura mínima dos genes críticos nas regiões síndrómicas: 5 sondas/gene (para genes maiores de 50kb, a capacidade de deteção é de 50kb).
- Capacidade de deteção média no resto do genoma: 350 kb

### KaryoNIM® 180K

É uma plataforma de array-CGH, desenvolvida e desenhada pela NIMGenetics, dirigida à deteção de alterações de número de cópias que conferem suscetibilidade a autismo e a incapacidade intelectual. O array-CGH de autismo cobre dois tipos de regiões, com uma resolução mínima 50 vezes superior do que o cariótipo convencional:

1. Regiões críticas afetadas por microdeleções ou por microduplicações que se associam com suscetibilidade a autismo (síndrómico ou não síndrómico). No total cobre 45 síndromes relacionados com o autismo.
2. Regiões que incluem genes individuais cuja duplicação ou deleção está diretamente associada com suscetibilidade a autismo, esporádico ou familiar. Alguns destes genes que também estão incluídos em regiões críticas, devido ao seu papel fundamental na aparição de autismo, foram especialmente considerados neste desenho. No total cobre 115 genes relacionados com o autismo.

- Capacidade de deteção média nos genes críticos de autismo: 15 kb
- Cobertura dos genes críticos nas regiões síndrómicas: 1 sonda cada 3 kb
- Capacidade de deteção média no genoma: 100 kb

### KaryoNIM® 400K

É uma plataforma de array-CGH de elevada resolução, desenvolvida e desenhada pela NIMGenetics. Com uma resolução mínima de aproximadamente 25 kilobases (pelo menos 200 vezes maior que o cariótipo convencional), deteta simultaneamente a presença ou ausência de alterações genéticas e cromossómicas (duplicações ou deleções) responsáveis por síndromes genéticas. Este array está especialmente indicado para estudos que requeiram uma alta resolução na análise completa do genoma, podendo detetar simultaneamente deleções que afetem fragmentos de um único gene (por exemplo, em transtornos neurológicos).

- Capacidade de deteção média em todo o genoma: 25 kb



Atualmente, a NIMGenetics oferece três plataformas de diagnóstico genético orientadas a patologia



## Síndromes incluídos em KaryoNIM® Pós-natal 60k

OMIM	SÍNDROME
607872	Síndrome de monossomia 1p36
613735	Síndrome de microdeleção 1p32-p31
612474	Síndrome de microdeleção 1q21.1, região de 1.35Mb
612475	Síndrome de duplicação 1q21.1
612530	Síndrome de microdeleção 1q41-q42
612337	Síndrome de microdeleção 1q43-q44
612513	Síndrome de microdeleção 2p16.1-p15
613564	Síndrome de microdeleção 2p11-p11.2
156200	Síndrome de microdeleção 2q23
612345	Síndrome de microdeleção 2q31
612313	Síndrome de microdeleção 2q32-q33
613792	Síndrome de microdeleção 3pter-p25
609425	Síndrome de microdeleção 3q29
611936	Síndrome de duplicação 3q29
613509	Síndrome de microdeleção 4q31
613174	Síndrome de duplicação 5p13
613443	Síndrome de microdeleção 5q14.3
-	Síndrome de duplicação 5q35.2q35.3
612582	Síndrome de microdeleção 6pter-p24
613544	Síndrome de microdeleção 6q11-q14
-	Síndrome de microdeleção 6q16.1 (gen EPHA7)
612863	Síndrome de microdeleção 6q24-q25
609757	Síndrome de duplicação 7q11.23
-	Síndrome de duplicação 8p23.1
-	Síndrome de duplicação 8q12
600257	Síndrome de microdeleção 8q12.1-q21.2
154230	Síndrome de microdeleção 9p24.3 associada a disgenesia gonadal 46,XY, parcial ou completa
158170	Síndrome de microdeleção 9p
-	Síndrome de microdeleção 9q22.32q22.33
612242	Síndrome de microdeleção 10q23
609625	Síndrome de microdeleção 10q26
612469	Síndrome de microdeleção 11p13-12

OMIM	SÍNDROME
-	Síndrome de microdeleção 12q14.1q15
-	Síndrome de duplicação 12q24.21q24.23
613457	Síndrome de microdeleção 14q11-q22
164874	Síndrome de duplicação 14q12
-	Síndrome de microdeleção 14q22q23
608636	Síndrome de duplicação 15q11-q13
612001	Síndrome de microdeleção 15q13.3
613406	Síndrome de duplicação 15q24
613406	Síndrome de microdeleção 15q24
614294	Síndrome de microdeleção 15q25
612626	Síndrome de microdeleção 15q26-qter
610543	Síndrome de microdeleção 16p13.3
613458	Síndrome de duplicação 16p13.3
-	Síndrome de microdeleção 16p13.11
613604	Síndrome de microdeleção 16p12.2-p11.2
136570	Síndrome de microdeleção 16p12.1
613444	Síndrome de microdeleção 16p11.2, região de 220kb
611913	Síndrome de microdeleção 16p11.2, região de 593kb
614671	Síndrome de duplicação 16p11.2
-	Síndrome de microdeleção 16q11.2q12.2
-	Síndrome de microdeleção 16q24.3 (deleção do gene ANKRD11)
613776	Síndrome de microdeleção 17p13.1
613215	Síndrome de duplicação centromérico 17p13.3
612576	Síndrome de duplicação telomérico 17p13.3
613675	Síndrome de microdeleção 17q11.2
614527	Síndrome de microdeleção 17q12
-	Síndrome de duplicação 17q12
613355	Síndrome de microdeleção 17q21.1-q23.2
610443	Síndrome de microdeleção 17q21.31
613533	Síndrome de duplicação 17q21.31
613618	Síndrome de duplicação 17q23.1-q23.2

OMIM	SÍNDROME
146390	Síndrome de microdeleção 18p
601808	Síndrome de microdeleção 18q
613638	Síndrome de microdeleção 19p13.13
613638	Síndrome de duplicação 19p13.13
613026	Síndrome de microdeleção 19q13.1
608363	Síndrome de duplicação 22q11.2
611867	Síndrome de microdeleção 22q11.2 distal
-	Síndrome de microdeleção distal 17q13.3
606528	Síndrome de microdeleção homocigota 11p15-p14
614325	Síndrome de microdeleção Pitt-Hopkins 2p16.3
300830	Síndrome de microdeleção Xp22
300679	Síndrome de microdeleção Xp21
300578	Síndrome de microdeleção Xp11.3
300801	Síndrome de duplicación Xp11.23-p11.22
-	Síndrome de microdeleção Xp11.4p21.2
300475	Síndrome de microdeleção Xq28
300815	Síndrome de duplicação Xq28
300755	A gamma globulinemia de Bruton ligada ao X
203200	Albinismo Oculo cutâneo tipo II
203200	Albinismo Oculocutâneo tipo II
141900	Anemia Hemolítica neonatal associada com o Cluster HBB/Epsilon gamma delta beta talassemia
106210	Aniridia tipo II
208920	Ataxia de início precoce com Apraxia Oculomotora
607842	Atresia aural congénita
300582	Baixa estatura idiopática ligada ao XY
110100	Blefarofimose, ptosis e epicanthos inverso
278850	Disgenesia gonadal completa, 46 XX
400044	Disgenesia gonadal completa, 46 XY 1
300018	Disgenesia gonadal completa, 46 XY 2
612965	Disgenesia gonadal completa, 46,XY com falência adrenal
219800	Cistinosis
302950	Condrosplasia punctata tipo ligada ao X 1
303100	Coroideremia ligada ao X
604757	Craneosinostose tipo 2

OMIM	SÍNDROME
108900	Defeito do septo atrial com defeitos na condução atrioventricular
311250	Défice OCT (Ornitina Carbamil Transferase)
307030	Défice de glicerol quinase
611092	Incapacidade intelectual 6
611093	Incapacidade intelectual 7
612621	Incapacidade intelectual autossómica dominante 5
613436	Incapacidade intelectual con autismo (gene SHANK2)
300123	Incapacidade intelectual com panhipopituitarismo
613670	Incapacidade intelectual com autismo e trastorno da linguagem
300749	da linguagem intelectual con Microcefalia e Hipoplasia Cerebelar ligado ao X
300486	Incapacidade intelectual con Microcefalia e Hipoplasia Cerebelar ligado ao X
300143	Incapacidade intelectual ligada ao X 21 / Incapacidade intelectual ligada ao X 34
309549	Incapacidade intelectual ligada ao X 9/ Incapacidade Intelectual ligada ao X 44
300699	Incapacidade intelectual ligada ao X 94
300260	Incapacidade intelectual ligada ao X de Lubs
300263	Incapacidade intelectual tipo Siderius ligada ao X
300705	Incapacidade Intelectual 31 / Incapacidade Intelectual 17 / Incapacidade Intelectual Xp11.22
127300	Discondrosteose de Leri-Weill
114290	Displasia campomélica
119600	Displasia cleidocraneal
305100	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada ao X
156232	Displasia mesomélica tipo Kantaputra
605274	Displasia mesomélica, tipo Savariayan
249700	Displasia mesomélica de Langer ligada XY
166750	Displasia otodental
159900	Distonia mioclónica
310200	Distrofia muscular de Duchenne (deleção do gene DMD)

OMIM	SÍNDROME
181350	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada ao X
613721	Encefalopatia epilética associada ao gene SCN2A
612164	Encefalopatia epilética associada ao gene STXBP1
606777	Encefalopatia por défice de GLUT1
306400	Doença crónica granulomatosa ligada ao X
118220	Doença de Charcot-Marie-Tooth, desmielinizante, tipo 1A
600155	Doença de Hirschsprung (gene EDNRB)
142623	Doença de Hirschsprung (gene RET)
173900	Doença poliúística renal 1
600273	Doença renal poliúística infantil severa com esclerose tuberosa
121200	Epilepsia benigna neonatal
105650	Eritoblastopenia congénita de Blackfan-Diamond 1
191100	Esclerose tuberosa 1
613254	Esclerose tuberosa 2
300672	Espasmos infantis ligados ao X (gene CDKL5)
228250	Fémur bífido unilateral com ectrodactilia e monodáctila
168500	Foramina parietal 1
308050	Hemidisplasia congénita com eritrodermia ictiosiforme e defeitos unilaterais das extremidades
306700	Hemofilia A
306900	Hemofilia B
142340	Hérnia diafragmática congénita
224000	Hérnia diafragmática 2
306955	Heterotaxia ligada ao X
608098	Heterotopia periventricular associada a anomalias de 5p
612881	Heterotopia periventricular associada a deleção 5q
146255	Hipoparatiroidismo, surdez sensorineural e doença renal
300200	Hipoplasia adrenal congénita
224050	Hipoplasia cerebelar (gene VLDLR)
300758	Hipospadias ligada ao X 2

OMIM	SÍNDROME
236100	Holoprosencefalia 1
157170	Holoprosencefalia 2
142945	Holoprosencefalia 3
609637	Holoprosencefalia 5
605934	Holoprosencefalia 6
609408	Holoprosencefalia 8
142946	Holoprosencefalia 4
610828	Holoprosencefalia 7
300068	Insensibilidade a andrógenos ligada ao X
262500	Insensibilidade á hormona do crescimento
609334	Inversão pericéntrica do cromossoma 18
169500	Leucodistrofia autossómica dominante de aparecimento em adultos
250100	Leucodistrofia metacromática
607432	Lisencefalia 1
300067	Lisencefalia ligada ao X
116860	Malformação cavernosa cerebral tipo 1
603284	Malformação cavernosa cerebral tipo 2
603285	Malformação cavernosa cerebral tipo 3
183600	Malformação split hand/foot 1
246560	Malformação split hand/foot 3
605289	Malformação split hand/foot 4
606708	Malformação split hand/foot 5
-	Microdeleção 14q32.2 causante de disomia uniparental materna del cromossoma 14
608149	Microdeleção 14q32.2 causante de dissomia uniparental paterna do cromossoma 14
300624	Microdeleção da região X-frágil 1
206900	Microftalmia síndrómica 3
607932	Microftalmia síndrómica 6
309801	Microftalmia síndrómica 7
310400	Miopatia centronuclear ligada ao X
256100	Nefronoftosis 1
314850	Neuroacantocitosis de McLeod
162500	Neuropatia hereditária com sensibilidade a estímulos pressóricos

OMIM	SÍNDROME
300373	Osteopatia estriada com esclerose cranial ligada ao X
115310	Paranglioma/feocromocitoma Hereditário ligado ao gene SDHB
168000	Parangliomafecromocitoma Hereditario SDHD
606854	Polimicrogiria frontoparietal bilateral
175100	Polipose adenomatosa familiar (microdeleção 5q22)
174900	Polipose juvenil (gene BMPRIA e SMAD4)
137920	Quistos renais e diabetes
607039	Região de surgez autossomica recesiva 22
180200	Retinoblastoma
300706	Retraso mental síndrômico ligado ao X tipo Turner
147791	Síndrome de Jacobsen
300707	Síndrome STAR
176450	Síndrome de Curranio
300000	Síndrome de Opitz GBBB ligado ao X
113650	Síndrome branquio-oto-renal de Melnick-Faser
211750	Síndrome C
214800	Síndrome CHARGE
304110	Síndrome craneofrontonasal ligado ao X
305400	Síndrome de Aarskog-Scott / Displasia Faciogenital ligada ao X
118450	Síndrome de Alagille 1
141750	Síndrome de alfa talassemia e atraso intelectual ligado ao cromossoma 16
301050	Síndrome de Alport com leiomiomatose difusa ligado ao X
105830	Síndrome de Angelman
180500	Síndrome de Axenfeld-Rieger
153480	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (gen PTEN)
130650	Síndrome de Beckwith-Wiedemann
600430	Síndrome de braquidactilia-retraso mental
175700	Síndrome de cefalopolisindactilia de Creig
216550	Síndrome de Cohen

OMIM	SÍNDROME
122470	Síndrome de Cornelia de Lange
158350	Síndrome de Cowden
123450	Síndrome de cri-du-chat
220200	Síndrome de Dandy-Walker
308100	Síndrome de deleção de genes contíguos de ictiose complicada ligada ao X
188400	Síndrome de Digeorge / Velocardiofacial / Opitz-GBBB
601362	Síndrome de Digeorge região 2
601362	Síndrome de Digeorge 2 (região Nebulette)
610042	Síndrome de displasia cortical e epilepsia focal
190685	Síndrome de Down (incluye la região crítica)
607208	Síndrome de Dravet / Epilepsia mioclónica severa
-	Síndrome de Edwards
-	Síndrome de enanismo similar ao síndrome de Russell-Silver (12q14.3)
164280	Síndrome de Feingold
614326	Síndrome de Feingold 2
305600	Síndrome de Goltz / Hipoplasia Dérmica Focal
109400	Síndrome de Gorlin-Goltz
-	Síndrome de hidrocefalia e diabetes insípida nefrogénica ligada ao X
243700	Síndrome de Hiper IgE
606407	Síndrome de hipotonia-cistinuria
142900	Síndrome de Holt-Oram
609583	Síndrome de Joubert 4 / Nefronoftosis 1
300088	Síndrome de Juberger-Hellman ligado ao X / Epilepsia e incapacidade intelectual feminina
308700	Síndrome de Kallmann 1
610253	Síndrome de Kleefstra
-	Síndrome de Klinefelter
609136	Síndrome da variante neurológica de Waardenburg-Shah
150230	Síndrome de Langer-Giedion
300322	Síndrome de Lesch-Nyhan ligado al X
151623	Síndrome de LiFraumeni 1

OMIM	SÍNDROME
247200	Síndrome de lisencefalia de Miller-Dieker
154700	Síndrome de Marfan
309400	Síndrome de Menkes
600383	Síndrome de mesomelia-sinostose
304700	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg
235730	Síndrome de Mowat-Wilson
163950	Síndrome de Noonan
310600	Síndrome de Norrie
607323	Síndrome de Okihiro / Síndrome de Duane do raio radial
145410	Síndrome de Opitz-GBBB
601803	Síndrome de Pallister-Killian
-	Síndrome de Patau
312080	Síndrome de Pelizaeus-Merzbacher
175200	Síndrome de Peutz-Jeghers
606232	Síndrome de Phelan-Mcdermid
610954	Síndrome de Pitt-Hopkins
610883	Síndrome de Potocki-Lupski
601224	Síndrome de Potocki-Shaffer
176270	Síndrome de Prader-Willi / Síndrome de Angelman
613454	Síndrome de Rett (variante congénita)
180849	Síndrome de Rubinstein-Taybi
101400	Síndrome de Saethre-Chotzen
128230	Síndrome de Segawa
182290	Síndrome de Smith-Magenis
117550	Síndrome de Sotos
107480	Síndrome de Townes-Brocks
613603	Síndrome de triplicación 4q32.1-q32.2
274000	Síndrome do raio da trombocitopenia-ausência (TARV)
-	Síndrome de Turner
161200	Síndrome de uña-rótula (Nail-Patella)
605472	Síndrome de Usher IIC
119300	Síndrome de Van der Woude
193300	Síndrome de Von Hippel-Lindau
193500	Síndrome de Waardenburg I

**OMIM SÍNDROME**

613266	Síndrome de Waardenburg IVC
611584	Síndrome de Waardenburg tipo IIE
277580	Síndrome de Waardenburg tipo IVA
193510	Síndrome de Waardenburg tipo IIA
194050	Síndrome de Williams-Beuren
606382	Síndrome de Williams-Beuren associado a espamos infantis
194190	Síndrome de Wolf-Hirschhorn
179613	Síndrome do cromossoma 8 recombinante
115470	Síndrome do olho de gato (Cat-Eye)
-	Síndrome do triple X
-	Síndrome do XYY
608156	Síndrome facial semelhante à máscara de Nablus
308240	Síndrome linfoproliferativo ligado ao X
309000	Síndrome oculo-cerebro-renal de Lowe
300166	Síndrome Oculofaciocardiointellectual ligado ao X / Microftalmia ligada ao X 2
166780	Síndrome otofaciocervical
176270	Síndrome semelhante a síndrome de Prader-Willi en el cromosoma 6
312870	Síndrome Simpson-Golabi-Behmel
190350	Síndrome triconofaríngeo I
181450	Síndrome ulnar-mamário
192430	Síndrome Velocardiofacial
194072	Síndrome WAGR
186000	Sinpolidactilia
220290	Surdez neurossensorial
611102	Surdez sensorioneural e infertilidade masculina
262700	Tamanho curto com malformações do cérebro e da hipófise
187300	Telangiectasia hemorrágica hereditária de Rendu, Osler ao Weber
600376	Telangiectasia hemorrágica hereditária tipo 2
602081	Distúrbio de fala e linguagem
188025	Trombocitopenia de Paris-Trousseau
194070	Tumor de Wilms

**Síndromes incluídas em KaryoNIM® 180k**

SÍNDROME	OMIM	SÍNDROME	OMIM
Síndrome de microdeleção 1q21.1	612474	Discapacidade intelectual ligada ao X, tipo Siderius 300263	
Síndrome de duplicação 1q21.1	612475	Modificador de defeitos neurofuncionais ligado ao X	309840
Síndrome de microdeleção 2p16.1-p15	612513	Síndrome Bannayan-Riley-Ruvalcaba	153480
Síndrome de microdeleção 3pter-p25	613792	Síndrome CHARGE	214800
Síndrome de microdeleção 3q29	609425	Síndrome de incapacidade intelectual ligada ao X de Lubbs	300260
Síndrome de duplicação 15q11-q13	608636	Síndrome de incapacidade intelectual e braquidactilia	600430
Síndrome de microdeleção 15q13.3	612001	Síndrome de duplicação de Williams-Beuren	609757
Síndrome de microdeleção 15q25	614294	Síndrome de Nance-Horan	302350
Síndrome de microdeleção 16p13.3	610543	Síndrome de Potocki-Lupski	610883
Síndrome de duplicação 16p13.3	613458	Síndrome de Rett, variante congénita	613454
Síndrome de microdeleção 16p12.2-p11.2	613604	Síndrome de triplicação 4q32.1-q32.2	613603
Síndrome de microdeleção 16p12.1	136570	Síndrome de Waardenburg tipo 2E	611584
Síndrome de microdeleção 16p11.2 de 220kb	613444	Síndrome de Williams-Beuren	194050
Síndrome de microdeleção 16p11.2 de 593kb	611913	Síndrome velocardiofacial	192430
Síndrome de duplicação 17p13.3	613215	Suscetibilidade a esquizofrenia 13	613025
Síndrome de microdeleção 17q12	614527	Suscetibilidade ao autismo 3	608049
Síndrome de duplicação 17q21.31	613533	Suscetibilidade ao autismo 5	606053
Síndrome de duplicação 22q11.2	608363	Suscetibilidade ao autismo 11	610836
Síndrome de microdeleção 22q13.3	606232	Suscetibilidade ao autismo ligada ao X 1	300425
Síndrome de microdeleção Xp22	300830	Suscetibilidade ao autismo ligada ao X 2	300495
Aniridia	106210	Suscetibilidade ao autismo ligada ao X 3	300496
Incapacidade intelectual autossômica dominante	1156200		
Incapacidade intelectual com desordens da linguagem e fenótipo autista	613670		
Incapacidade intelectual ligada ao X 21	300143		

## Genes detetáveis em KaryoNIM® 180k

GEN	OMIM	GEN	OMIM	GEN	OMIM	GEN	OMIM	GEN	OMIM	GEN	OMIM
AFF2	300806	CHD7	608892	GABRA4	137141	MCPH1	607117	PCDH10	608286	STK39	607648
AGMO	613738	CHRNA7	118511	GALNT13	608369	MDGA2	611128	PCDH9	603581	SYN1	313440
ANKRD11	611192	CNTN4	607280	GLRA2	305990	MECP2	300005	PLN	172405	SYNGAP1	603384
APC	611731	CNTNAP2	604569	GNB1L	610778	MEF2C	600662	PRKCB1	176970	TBL1X	300196
AR	313700	CNTNAP5	610519	GPX1	138320	NBEA	604889	PTCHD1	300828	TBX1	602054
ASMT	300015	CREBBP	600140	GRIP1	604597	NDNL2	608243	PTEN	601728	TMLHE	300777
ASTN2	612856	CTNNA3	607667	GRM5	604102	NFIA	600727	PTPN11	176876	TNIP2	610669
ATP10A	605855	DCX	300121	GRM8	601116	NIPBL	608667	PTPRD	601598	TSC2	191092
BAIAP2	605475	DISC1	605210	GRPR	305670	NLGN1	600568	RAI1	607642	UBE3A	601623
BTA1F1	605191	DLGAP2	605438	HDAC4	605314	NLGN3	300336	RB1CC1	606837	UBL7	609748
BZRAP1	610764	DMD	300377	HOXB1	142968	NLGN4	300427	RBFOX1	605104		
C3orf58	612200	DPP10	608209	HTR3A	182139	NLGN4Y	400028	RELN	600514		
CA6	114780	DPP6	126141	ICA1	147625	NRXN1	600565	RFWD2	608067		
CADPS2	609978	DPYD	612779	IL1RAPL1	300206	NRXN2	600566	RIMS3	NO OMIM		
CAMTA1	611501	EIF4E	133440	IMMP2L	605977	NRXN3	600567	SCN2A	182390		
CASC4	NO OMIM	FBXO40	609107	KCNMA1	600150	NSD1	606681	SEMA5A	609297		
CCDC64	NO OMIM	FGFBP3	NO OMIM	KHDRBS2	610487	NXPH1	604639	SEZ6L2	NO OMIM		
CDH10	604555	FHIT	601153	KIAA0442	607270	OPHN1	300127	SHANK2	603290		
CDH8	603008	FOXG1	164874	MAP2	157130	OXTR	167055	SHANK3	606230		
CDH9	609974	FOXP1	605515	MBD3	603573	PARK2	602544	SLC1A1	133550		
CDKL5	300203	FOXP2	605317	MBD5	611472	PAX6	607108	SLC4A10	605556		

A equipa de I+D+i da NIMGenetics trabalha de forma constante revendo a qualidade diagnóstica e a utilidade médica dos seus produtos.

Foi otimizado o KaryoNIM® 60K Pós-natal incrementando o seu:

- **Rendimento:**  
Está otimizado para a deteção simultânea de 308 síndromes (antes 160).
- **Qualidade:**  
Foram eliminadas sondas que introduziam ruído genómico e complicavam a análise genética.

#### Características da nova plataforma KaryoNIM® Postnatal 60K:

- Inclui a possibilidade de diagnosticar 308 síndromes e doenças genéticas.
- Melhora a versão anterior em três aspetos fundamentais:
  - 1 Inclui síndromes que foram descritos recentemente na literatura médica e que podem ser diagnosticados por esta nova versão KaryoNIM® 60K. Ex. Síndrome de Feingold tipo II.
  - 2 Permite detetar deleções intragénicas em determinadas patologias, como o Síndrome de Kleefstra.
  - 3 Foi melhorado o desenho para que permita estudar genes associados, por mutação e, excecionalmente, por deleção detetável por array-CGH, a síndromes genéticos.

1

Teste de primeira linha em diagnóstico pós-natal

2

Teste rentável

3

Resultados em 20 dias

4

Plataformas de array-CGH desenhadas para melhorar o diagnóstico genético

5

Relatório redigido para utilização clínica

A equipa da NIMGenetics está comprometida a dar o suporte técnico-científico necessário para oferecer um diagnóstico genético rápido, seguro e preciso.