





O que é um array-CGH?

O array-CGH (Hibridação Genómica Comparada) é uma técnica genómica 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 sindrómicos.
- · Alterações do espetro autista

ACMG PRACTICE GUIDELINES. Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detecction of chromosomal ab- normalities. 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 cromossómicas bem conhecidas) em indivíduos com atraso intelectual ou do desenvolvimento, alterações do espetro autista e múltiplas anomalias congénitas, devido à sua alta sensibilidade para detetar deleções ou duplicações cromossómicas sub-microscópicas"

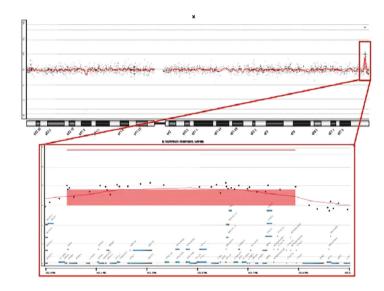
"As evidências apoiam o uso dos arrays em lugar do cariótipo como teste de diagnóstico genético de primeira linha para pacientes com deficiência intelectual e atraso no desenvolvimento".

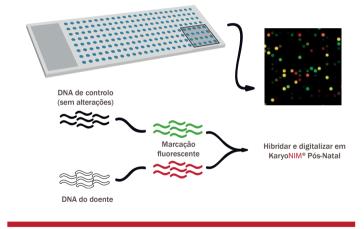
Consensus Statement: Chromosomal Microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. D.T. Miller, et al., The American Journal of Human Genetics 86, 749-764. May 14, 2010.

Os array-CGH são provas rentáveis

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::

 $\label{lem:http://www.institutoroche.es/publicaciones/158/Juan_C_Cigudosa_Pablo_Lapunzina_Coords_Consenso_para_la_Implementacion_de_los_Arrays_CGH_y_SNP_arrays_en_la_Genetica_Clinica.$

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 sindrómicas e 1 sonda a cada 10kb nos genes críticos). Está especialmente indicado em incapacidade intelectual e síndromes polimalformativos.

- Capacidade de deteção média das regiões sindrómicas: 100 kb
- Cobertura mínima dos genes críticos nas regiões sindrómicas: 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 Autismo

É uma plataforma de array-CGH, desenvolvida e desenhada poela 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:

- Regiões críticas afetadas por microdeleções ou por microduplicações que se associam com suscetibilidade a autismo (sindrómico ou não sindrómico). 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 sindrómicas: 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 genéticos. 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 monossomía 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 microdeleción 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 asociada a
	disgenesia gonadal 46,XY, parcial ou completa
158170	Síndrome de microdeleção 9p
-	Síndrome de microdeleção 9q22.32q22.33
612242	Síndrome de microdeleção 10g23
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 microdeleção16q24.3 (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

OIVIIIVI .	SINDIONE
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
- 9	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
- 9	Síndrome de microdeleção Xp11.4p21.2
300475	Síndrome de microdeleção Xq28
300815	Síndrome de duplicação Xq28
300755 A	A gamma globulinemia de Bruton ligada ao X
	203200 Albinismo Oculo cutâneo tipo II
203200 /	Albinismo Oculocutáneo tipo II
141900 A	Anemia Hemolítica neonatal associada com o
	Cluster HBB/Epsilon gamma delta beta talassemia
106210 A	Aniridia tipo II
208920 A	Ataxia de início precoce com Apraxia Oculomotora
607842	Atresia aural congénita
300582 E	Baixa estatura idiopática ligada ao XY
110100 E	Blefarofimose, ptosis e epicantos 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
	Cistinosis
	Condrodisplasia punctata tipo ligada ao X 1
***************************************	Coroideremia ligada ao X
604757	Craneosinostose tipo 2

OMINA CÍNIDROME

OMIM	SÍNDROME	OMIM	SÍNDROME	OMIM	SÍNDROME
108900	Defeito do septo atrial com defeitos na condução	181350	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada ao X	236100	Holoprosencefalia 1
***************************************	atrioventricular	613721	Encefalopatia epilética associada ao gene SCN2A	157170	Holoprosencefalia 2
311250	Défice OCT (Ornitina Carbamil Transferase)	612164	Encefalopatia epilética associada ao gene STXBP1	142945	Holoprosencefalia 3
307030	Défice de glicerol kinasa	606777	Encefalopatía por déficit de GLUT1	609637	Holoprosencefalia 5
611092	Incapacidade intelectual 6	306400	Doença crónica granulomatosa ligada ao X	605934	Holoprosencefalia 6
611093	Incapacidade intelectual 7	118220	Doença de Charcot-Marie-Tooth, desmielinizante,	609408	Holoprosencefalia 8
612621	Incapacidade intelectual autossómica dominante 5		tipo 1A	142946	Holoprosencefelia 4
613436	Incapacidade intelectual con autismo (gene	600155	Doença de Hirschsprung (gene EDNRB)	610828	Holoprosencefelia 7
	SHANK2)	142623	Doença de Hirschsprung (gene RET)	300068	Insensibilidade a andrógenos ligada ao X
300123	Incapacidade intelectual com panhipopituitarismo	173900	Doença poliquística renal 1	262500	Insensibilidade á hormona do crescimento
613670	Incapacidade intelectual com autismo e trastorno	600273	Doença renal poliquística infantil severa com	609334	Inversão pericêntrica do cromossoma 18
	da linguagem		esclerose tuberosa	169500	Leucodistrofia autossómica dominante de
300749	da linguagem intelectual con Microcefalia e	121200	Epilepsia benigna neonatal		aparecimento em adultos
	Hipoplasia Cerbelar ligado ao X	105650	Eritoblastopenia congénita de Blackfan-Diamond 1	250100	Leucodistrofia metacromática
300486	Incapacidade intelectual com Microcefalia e	191100	Esclerose tuberosa 1	607432	Lisencefalia 1
	Hipoplasia Cerebelar ligado ao X	613254	Esclerose tuberosa 2	300067	Lisencefalia ligada ao X
300143	Incapacidade intelectual ligada ao X 21 /	300672	Espasmos infantis ligados ao X (gene CDKL5)	116860	Malformação cavernosa cerebral tipo 1
	Incapacidade intelectual ligado ao X 34	228250	Fémur bífido unilateral com ectrodactilia e	603284	Malformação cavernosa cerebral tipo 2
309549	Incapacidade intelectual ligada ao X 9/		monodáctila	603285	Malformação cavernosa cerebral tipo 3
	Incapacidade Intelectual ligada ao X 44	168500	Foramina parietal 1	183600	Malformação split hand/foot 1
300699	Incapacidade intelectual ligada ao X 94	308050	Hemidisplasia congénita com eritrodermia	246560	Malformação split hand/foot 3
300260	Incapacidade intelectual ligada ao X de Lubs		ictiosiforme e defeitos unilaterais das	605289	Malformação split hand/foot 4
300263	Incapacidade intelectual tipo Siderius ligada ao X		extremidades	606708	Malformação split hand/foot 5
300705	Incapacidade Intelectual 31 / Incapacidade	306700	Hemofilia A	-	Microdeleción 14q32.2 causante de disomía uniparental
	Intelectual 17 /Incapacidade Intelectual Xp11.22	306900	Hemofilia B		materna del cromosoma 14
127300	Discondrosteosie de Leri-Weill	142340	Hérnia diafragmática congénita	608149	Microdeleção 14q32.2 causante de dissomía
114290	Displasia campomélica	222400	Hérnia diafragmática 2		uniparental paterna do cromossoma 14
119600	Displasia cleidocraneal	306955	Heterotaxia ligada ao X	300624	Microdeleção da região X-frágil 1
305100	Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada ao X	608098	Heterotopia periventricular associada a anomalias	206900	Microftalmia sindrómica 3
156232	Displasia mesomélica tipo Kantaputra		de 5p	607932	Microftalmia sindrómica 6
605274	Displasia mesomélica, tipo Savariayan	612881	Heterotopia periventricular associada a deleção 5q	309801	Microftalmia sindrómica 7
249700	Displasia mesomélica de Langer ligada XY	146255	Hipoparatiroidismo, surdez sensorineural e doença	310400	Miopatía centronuclear ligada ao X
166750	Displasia otodental		renal	256100	Nefronoftosis 1
159900	Distonia mioclónica	300200	Hipoplasia adrenal congénita	314850	Neuroacantocitosis de McLeod
310200	Distrofia muscular de Duchenne (deleção do gene	224050	Hipoplasia cerebelar (gene VLDLR)	162500	Neuropatia hereditária com sensibilidade a estímulos
	DMD)	300758	Hipospadias ligada ao X 2		pressóricos

OMIM	SÍNDROME	OMIM SÍNDROME	OMIM SÍNDROME
300373	Osteopatia estriada com esclerose cranial ligada ao	122470 Síndrome de Cornelia de Lange	247200 Síndrome de lisencefalia de Miller-Dieker
	X	158350 Síndrome de Cowden	154700 Síndrome de Marfan
115310	Paraganglioma/feocromocitoma Hereditário	123450 Síndrome de cri-du-chat	309400 Síndrome de Menkes
	ligado ao gene SDHB	220200 Síndrome de Dandy-Walker	600383 Síndrome de mesomelia-sinostose
168000	Paragangliomafeocromocitoma Hereditario SDHD	308100 Síndrome de deleção de genes contiguos de	304700 Síndrome de Mohr-Tranebjaerg
606854	Polimicrogiria frontoparietal bilateral	ictiose complicada ligada ao X	235730 Síndrome de Mowat-Wilson
175100	Polipose adenomatosa familiar (microdeleção	188400 Síndrome de Digeorge / Velocardiofacial / Opitz-	163950 Síndrome de Noonan
	5q22)	GBBB	310600 Síndrome de Norrie
174900	Polipose juvenil (gene BMPR1A e SMAD4)	601362 Síndrome de Digeorge região 2	607323 Síndrome de Okihiro / Síndrome de Duane do raio
137920	Quistos renais e diabetes	601362 Síndrome de Digeorge 2 (região Nebulette)	radial
607039	Região de surgez autossomica recesiva 22	610042 Síndrome de displasia cortical e epilepsia focal	145410 Síndrome de Opitz-GBBB
180200	Retinoblastoma	190685 Síndrome de Down (incluye la região crítica)	601803 Síndrome de Pallister-Killian
300706	Retraso mental sindrómico ligado ao X tipo Turner	607208 Síndrome de Dravet / Epilepsia mioclónica severa	- Síndrome de Patau
147791	Sídrome de Jacobsen	- Síndrome de Edwards	312080 Síndrome de Pelizaeus-Merzbacher
300707	Síndrome STAR	- Síndrome de enanismo similar ao síndrome de	175200 Síndrome de Peutz-Jeghers
176450	Síndrome de Curranino	Russell-Silver (12q14.3)	606232 Síndrome de Phelan-Mcdermid
300000	Síndrome de Opitz GBBB ligado ao X	164280 Síndrome de Feingold	610954 Síndrome de Pitt-Hopkins
113650	Síndrome branquio-oto-renal de Melnick-Faser	614326 Síndrome de Feingold 2	610883 Síndrome de Potocki-Lupski
211750	Síndrome C	305600 Síndrome de Goltz / Hipoplasia Dérmica Focal	601224 Síndrome de Potocki-Shaffer
214800	Síndrome CHARGE	109400 Síndrome de Gorlin-Goltz	176270 Síndrome de Prader-Willi / Síndrome de Angelman
304110	Síndrome craneofrontonasal ligado ao X	- Síndrome de hidrocefalia e diabetes insípida	613454 Síndrome de Rett (variante congênita)
305400	Síndrome de Aarskog-Scott / Displasia Faciogenital	nefrogénica ligada ao X	
***************************************	ligada ao X	243700 Síndrome de Hiper IgE	101400 Síndrome de Saethre-Chotzen
118450	Síndrome de Alagille 1	606407 Síndrome de hipotonía-cistinuria	128230 Síndrome de Segawa
141750	Síndrome de alfa talasemia e atraso intelectual	142900 Síndrome de Holt-Oram	182290 Síndrome de Smith-Magenis
	ligado ao cromossoma 16	609583 Síndrome de Joubert 4 / Nefronoftosis 1	117550 Síndrome de Sotos
301050	Síndrome de Alport com leiomiomatose difusa	300088 Síndrome de Juberg-Hellman ligado ao X /	107480 Síndrome de Townes-Brocks
***************************************	ligado ao X	Epilepsia e incapacidade intelectual feminina	613603 Síndrome de triplicación 4q32.1-q32.2
105830	Síndrome de Angelman	308700 Síndrome de Kallmann 1	274000 Síndrome do raio da trombocitopenia-ausência
180500	Síndrome de Axenfeld-Rieger	610253 Síndrome de Kleefstra	(TARV)
153480	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (gen	- Síndrome de Klinefelter	- Sindrome de Turner
***************************************	PTEN)	609136 Síndrome da variante neurológica de	161200 Síndrome de uña-rótula (Nail-Patella)
130650	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Waardenburg-Shah	605472 Síndrome de Usher IIC
600430	Síndrome de braquidactilia-retraso mental	150230 Síndrome de Langer-Giedion	119300 Síndrome de Van der Woude
175700	Síndrome de cefalopolisindactilia de Creig	300322 Síndrome de Lesch-Nyhan ligado al X	193300 Síndrome de Von Hippel-Lindau
216550	Síndrome de Cohen	151623 Síndrome de LiFraumeni 1	193500 Síndrome de Waardenburg I

OMIMO	SÍNDROME
613266	Síndrome de Waardenburg IVC
611584	Síndrome de Waardenburg tipo IIE
277580	Síndrome de Waardenburg tipo IVA
193510	Síndrome de Waarderburg tipo IIA
194050	Síndrome de Williams-Beuren
606382	Síndrome de Williams-Beuren associado a espamo
	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 Oculofaciocardiodental 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-mamario
192430	Síndrome Velocardiofacial
194072	Síndrome WAGR
186000	Sinpolidactilia
220290	Surdez neurossensorial
611102	Surdez sensorioneural e infertilidade masculinaa
262700	Tamanho curto com malformações do cérebro e d
	hipófise
187300	Telangiectasia hemorrágica hereditaria de Rendu,
	Osler ao Weber
600376	Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 2
602081	Distúrbio de fala e linguagem
188025	Trombocitopenia de Paris-Trosseau

194070 Tumor de Wilms

Síndromes incluidos em Karyo**NIM**° 180k Autismo

SÍNDROME	OMIM	SÍNDROME	OMIM
Síndrome de microdeleção 1q21.1	612474	Discapacidad intelectual ligada ao X, tipo Sider	ius 300263
Síndrome de duplicação 1q21.1	612475	Modificador de defeitos neurofuncionais	***************************************
Síndrome de microdeleção 2p16.1-p15	612513	ligado ao X	309840
Síndrome de microdeleção 3pter-p25	613792	Síndrome Bannayan-Riley-Ruvalcaba	153480
Síndrome de microdeleção 3q29	609425	Síndrome CHARGE	214800
Síndrome de duplicação 15q11-q13	608636	Síndrome de incapacidade intelectual ligada	
Síndrome de microdeleção 15q13.3	612001	ao X de Lubbs	300260
Síndrome de microdeleção 15q25	614294	Síndrome de incapacidade intelectual	
Síndrome de microdeleção 16p13.3	610543	e braquidactilia	600430
Síndrome de duplicação16p13.3	613458	Síndrome de duplicação de Williams-Beuren	609757
Síndrome de microdeleção 16p12.2-p11.2	613604	Síndrome de Nance-Horan	302350
Síndrome de microdeleção 16p12.1	136570	Síndrome de Potocki-Lupski	610883
Síndrome de microdeleção16p11.2 de 220kb	613444	Síndrome de Rett, variante congénita	613454
Síndrome de microdeleção 16p11.2 de 593kb	611913	Síndrome de triplicación 4q32.1-q32.2	613603
Síndrome de duplicação 17p13.3	613215	Síndrome de Waardenburg tipo 2E	611584
Síndrome de microdeleção 17q12	614527	Síndrome de Williams-Beuren	194050
Síndrome de duplicação17q21.31	613533	Síndrome velocardiofacial	192430
Síndrome de duplicação 22q11.2	608363	Suscetibilidade a esquizofrenia 13	613025
Síndrome de microdeleção 22q13.3	606232	Suscetibilidade ao autismo 3	608049
Síndrome de microdeleção Xp22	300830	Suscetibilidade ao autismo 5	606053
Aniridia	106210	Suscetibilidade ao autismo 11	610836
Incapacidade intelectual autossomica dominan	ite 1156200	Suscetibilidade ao autismo ligada ao X 1	300425
Incapacidade intelectual com desordens	•••••	Suscetibilidade ao autismo ligada ao X 2	300495
da linguagem e fenótipo autista	613670	Suscetibilidade ao autismo ligada ao X 3	300496
Incapacidade intelectual ligada ao X 21	300143		

Genes detetáveis em Karyo**NIM**° 180k Autismo

GEN	OMIM	GEN	OMIM	GEN	OMIM	GEN	OMIM	GEN	OMIM
AFF2	300806	CHD7	608892	GABRA4	137141	MCPH1	607117	PCDH10	608286
AGMO	613738	CHRNA7	118511	GALNT13	608369	MDGA2	611128	PCDH9	603581
ANKRD11		CNTN4	607280	GLRA2	305990	MECP2	300005	PLN	172405
APC	611731	CNTNAP2	604569	GNB1L	610778	MEF2C	600662	PRKCB1	176970
AR	313700	CNTNAP5	610519	GPX1	138320	NBEA	604889	PTCHD1	300828
ASMT	300015	CREBBP	600140	GRIP1	604597	NDNL2	608243	PTEN	601728
ASTN2	612856	CTNNA3	607667	GRM5	604102	NFIA	600727	PTPN11	176876
ATP10A	605855	DCX	300121	GRM8	601116	NIPBL	608667	PTPRD	601598
BAIAP2	605475	DISC1	605210	GRPR	305670	NLGN1	600568	RAI1	607642
BTAF1	605191	DLGAP2	605438	HDAC4	605314	NLGN3	300336	RB1CC1	606837
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

GEN	OMIM
STK39	607648
SYN1	313440
SYNGAP1	603384
TBL1X	300196
TBX1	602054
TMLHE	300777
TNIP2	610669
TSC2	191092
UBE3A	601623
UBL7	609748

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

Foi optimizado 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 ruido 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:
 - 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.

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.











ESPANHA

Parque Científico de Madrid Faraday, 7 (Campus de Cantoblanco) 28049 Madrid Tel.+34 91 037 83 54

BRASIL

Rua Elvira Ferraz, nº250, Cj. 211. Itaim - São Paulo, SP. CEP: 04552-040 Tel. +55 11 3044 1813

MÉXICO

World Trade Center Montecito, 38 - Piso 35 - Oficina 10 Col. Nápoles - 03810 Ciudad de México Tel. +52 55 68232076

PORTUGAL

Complexo Interdisciplinar da Universidade de Lisboa Salas 2.12 e 2.14 Avenida Prof. Gama Pinto nº 2, 1649-003 Lisboa

Tel. +351 932 34 80 32

www.nimgenetics.com / info@nimgenetics.com



NIMGenetics es un centro de Diagnóstico Genético autorizado por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad de Madrid, inscrito en el Registro correspondiente con el Nº CS 10673

CAT-04: Rev 02: 30/03/2017

