

CONSULTA DE GENÉTICA MÉDICA

ACONSELHAMENTO PRÉ E PÓS TESTE

Disponível em Lisboa e Porto



**REALIZADO A PARTIR DA
10ª SEMANA DE GESTAÇÃO**

RESULTADOS EM 10 DIAS

VÁLIDO PARA GESTAÇÕES

ÚNICAS, FECUNDAÇÃO IN VITRO OU OVODOAÇÃO



GERMANO DE SOUSA
CENTRO DE MEDICINA LABORATORIAL

*De norte a sul do país, mais de 550 postos
ao serviço do doente.*

Para mais informações:

Sede e Laboratório Central 212 693 530

Laboratório Central Porto 220 043 010

www.germanodesousa.com



SEDE E LABORATÓRIO CENTRAL · Pólo Tecnológico de Lisboa · Rua Cupertino Miranda, 9
Lote 8 - 1600-513 Lisboa · Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa, S.A.

ERS N° E117709 | LICENÇA DE FUNCIONAMENTO N° 11097/2015

LABORATÓRIO CENTRAL PORTO · Edifício Trindade Domus - Rua Heróis Martires de
Angola, N° 15 - 4000-285 Porto · CMLGS, Lda.

ERS N° E141471 | LICENÇA DE FUNCIONAMENTO N° 17296/2019

LABORATÓRIO VISEU · Rua Belo Horizonte, N° 12-14 - Piso -1 - 3500-612 Viseu
Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa Viseu, Lda.

ERS N° E135094 | LICENÇA DE FUNCIONAMENTO N° 14889/2018

LABORATÓRIO COIMBRA · Quinta de Voimarães, Rua de S. Teotónio, Lote 5 · N° 21
3000-377 Coimbra · Centro de Anatomia Patologica Germano de Sousa, Lda.

ERS N° E105585 | LICENÇA DE FUNCIONAMENTO N° 10676/2015

LABORATÓRIO AÇORES · Avenida D. João III, N° 28 · R/C - 9500-310 Ponta Delgada
Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa-Açores, Lda.

DRS SAI/2019/337 | LICENÇA DE FUNCIONAMENTO DRS N° 381RG/2019

CONCEPÇÃO DE CONTEÚDOS: RAQUEL VIEIRA, BSC

NIPT EXCELLENCE

Rastreio pré-natal não invasivo

TESTE MAIS ABRANGENTE E COMPLETO

- Analisa todos os cromossomas
- Informa sobre 38 síndromes de microdeleção



GERMANO DE SOUSA
CENTRO DE MEDICINA LABORATORIAL

NIPT EXCELLENCE

Rastreio pré-natal não invasivo

NIPT Excellence é um teste de DNA fetal no sangue materno, que oferece um estudo alargado de síndromes clinicamente relevantes.

As síndromes de microdeleção, incluídas no NIPT Excellence, constituem um amplo grupo de síndromes com repercussões clínicas graves e com uma incidência global de 1-2%.

Este teste também a informa, desde muito cedo, qual é o sexo do seu bebê.

ANALISA TODOS OS CROMOSSOMAS

► ESTUDA AS ANEUPLOIDIAS DE TODOS OS CROMOSSOMAS

DETECTA:

- Trissomia 21, síndrome de Down;
- Trissomia 18, síndrome de Edwards;
- Trissomia 13, síndrome de Patau;

INFORMA:

- Aneuploidias de cromossomas sexuais e sexo fetal;
- Trissomias 9, 16 e 22;

► INFORMA SOBRE 38 SÍNDROMES DE MICRODELEÇÃO¹





PELA TUA TRANQUILIDADE

• TECNOLOGIA DE VANGUARDA

A combinação da sequenciação de última geração, com mais de 25 milhões de leituras, é o mais poderoso sistema analítico e que permite obter a mais elevada sensibilidade.

• FIABILIDADE

A previsão do risco e o cálculo da fração fetal são feitos através de um duplo algoritmo², aumentando a precisão da análise.

ALTERAÇÃO CROMOSSÓMICA	DETEÇÃO	FALSOS POSITIVOS
T21 (SÍNDROME DE DOWN)	99,17%	0,05%
T18 (SÍNDROME DE EDWARDS)	98,24%	0,05%
T13 (SÍNDROME DE PATAU)	99,99%	0,04%
X0 (SÍNDROME DE TURNER)	>95%	-
DETEÇÃO DO CROMOSSOMA Y	>98%	-

Dados publicados: Zhang H et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 45: 530–538

• TESTE MAIS ABRANGENTE E COMPLETO

Estudo ampliado, com a melhor seleção de síndromes de microdeleção na medicina fetal.

• COM A MELHOR PLATAFORMA DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Software de resultados BGI (NIFTY) com marcação CE-IVD para a trissomia 21. Cálculo da fração fetal pormenorizada, através de um algoritmo duplo, descartando as amostras com menos de 3,5% da fração fetal, de acordo com as recomendações internacionais.

• DE MÃOS DADAS COM OS ESPECIALISTAS MAIS QUALIFICADOS

Validado pela empresa genómica mais relevante do mundo (BGI), a equipa do Grupo Germano de Sousa, composta por especialistas em Genética Médica, é reconhecida pela sua especialização na área do diagnóstico genético pré-natal.

¹ Reporta microdeleções com tamanho ≥ 5 Mb, com exceção da síndrome de DiGeorge, onde a capacidade de detecção chega até 3 Mb. Em cerca de 30% dos casos, as síndromes de Angelman e Prader-Willi são produzidas por alterações genéticas não detectáveis por qualquer teste de DNA fetal no sangue materno.

² Algoritmo de análise com marcação CE-IVD para a Trissomia 21, testado em mais de 3 milhões de grávidas.

LISTA DE SÍNDROMES DE MICRODELEÇÃO QUE INFORMAMOS

SÍNDROME	#OMIM
<i>Microdeleção 1p36</i>	607872
<i>Microdeleção 1p32p31</i>	613735
<i>Microdeleção 2q33.1</i>	612313
<i>Microdeleção 2p12p11.2</i>	613564
<i>Microdeleção 3pterp25</i>	613792
<i>Microdeleção 4p16.3</i>	194190
<i>Microdeleção 4q21</i>	613509
<i>Microdeleção 5q12</i>	615668
<i>Síndrome de Cri-du-chat</i>	123450
<i>Microdeleção 5q14.3q15</i>	612881
<i>Microdeleção 6pterp24</i>	612582
<i>Microdeleção 6q11q14</i>	613544
<i>Microdeleção 6q24q25</i>	612863
<i>Síndrome de Langer-Giedion</i>	150230
<i>Microdeleção 9p</i>	158170
<i>Síndrome de DiGeorge 2</i>	601362
<i>Microdeleção 10q26</i>	609625
<i>Microdeleção 11p11.2</i>	601224
<i>Síndrome de Jacobsen</i>	147791
<i>Síndrome WAGRO</i>	612469
<i>Síndrome WAGR</i>	194072
<i>Síndrome de Frias</i>	609640
<i>Microdeleção 14q11q22</i>	613457
<i>Microdeleção 15q26qter</i>	612626
<i>Microdeleção 15q26</i>	142340
<i>Duplicação 15q11q13</i>	608636
<i>Síndrome de Prader-Willi</i>	176270
<i>Síndrome de Angelman</i>	105830
<i>Microdeleção 16p12p11</i>	613408
<i>Microdeleção 16q22</i>	614541
<i>Síndrome de Yuan-Harel-Lupski</i>	616652
<i>Microdeleção 17p13.3 (Sdr. Miller-Dieker)</i>	247200
<i>Duplicação 17p13.3</i>	613215
<i>Microdeleção 17p11.2 (Sdr. Smith-Magenis)</i>	182290
<i>Duplicação 17p11.2</i>	610883
<i>Microdeleção 18q</i>	601808
<i>Microdeleção 18p</i>	146390
<i>Síndrome de DiGeorge</i>	188400