

Infertilidade

O nosso teste de Infertilidade analisa os genes associados à infertilidade, tanto em homens como em mulheres. Foi especificamente concebido para casais com dificuldades em engravidar. Este teste permite determinar os fatores genéticos que contribuem para a infertilidade, permitindo ao casal tomar decisões informadas sobre o planeamento familiar.

- **Painel NGS de Infertilidade Masculina**
- **Painel NGS de Infertilidade Feminina**

Os casais que enfrentam dificuldades concecionais ou que sofrem abortos espontâneos recorrentes também podem beneficiar de uma análise mais especializada. O cariótipo é um teste de diagnóstico que pode detetar anomalias estruturais, como rearranjos equilibrados e anomalias numéricas, nomeadamente aneuploidias dos cromossomas sexuais.

As microdeleções do cromossoma Y podem levar à ausência ou à disrupção de genes que são essenciais para a espermatogénese. A identificação destas microdeleções podem ajudar a identificar uma potencial causa de infertilidade.

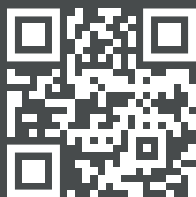
- **Análise cromossómica (cariótipo)**
- **Microdeleções do cromossoma Y**

A trombofilia é uma doença caracterizada por uma maior tendência de formação de coágulos sanguíneos nos vasos sanguíneos. Embora a trombofilia em si não esteja diretamente associada à infertilidade, pode estar associada a um risco acrescido de complicações na gravidez, se não for gerida adequadamente durante a gravidez.

Com base nos fatores genéticos da trombofilia, os médicos podem desenvolver um plano de cuidados personalizado que pode incluir a toma de medicamentos para diluir o sangue (anticoagulantes) de forma a reduzir o risco de coágulos sanguíneos, bem como a monitorização atenta da gravidez para detetar e tratar precocemente quaisquer complicações.

- **Painel NGS de Trombofilia**

**Os nossos médicos
geneticistas podem ajudar
na escolha do melhor
teste para si e para os
seus pacientes.**



unilabs.pt

CGC Genetics / Unilabs

Rua Manuel Pinto de Azevedo 173,
4100-321 Porto

genetics.customercare@unilabs.com
+351 222 401 401

CLIA | ID 99D1066287
ACREDITAÇÃO ISO 15189
CERTIFICAÇÃO ISO 9001



Genética da Reprodução

Testes pré-concepcionais

O teste genético pré-concepcional ou teste de portador é recomendado para indivíduos ou casais que se preparam para constituir família e que pretendem tomar decisões informadas sobre a sua saúde reprodutiva.

É utilizado para identificar indivíduos ou casais que estão em risco de ter um filho com uma doença genética autossômica recessiva ou ligada ao X.

A Unilabs Genetics desenvolveu um teste de portador abrangente e equitativo que não se limita apenas a algumas condições específicas. O nosso teste de portador recorre à sequenciação completa do exoma (WES) para detetar variantes no genoma do casal (estado de portador) que podem resultar em doenças hereditárias nos filhos.

- **Teste de portador para doenças autossômicas recessivas e ligadas ao X - baseado em WES**

Também efetuamos testes para doenças prevalentes específicas, caso existam antecedentes familiares conhecidos.

- **Alfa Talassemia (genes *HBA1*, *HBA2*)**
- **Beta-Hemoglobinopatias (gene *HBB*)**
- **Fibrose Quística (gene *CFTR*)**
- **Atrofia Muscular Espinhal (genes *SMN1*, *SMN2*)**
- **Síndrome do X-Frágil (gene *FMR1*)**

Testes pré-natais



Tomorrow é um teste pré-natal não invasivo (NIPT) com uma precisão superior a 99% para as trissomias 21, 18 e 13 e apresenta a maior taxa de deteção e menor taxa de falsos positivos de todos os testes de rastreio de aneuploidias pré-natais. Com uma única colheita de sangue da grávida, fornece mais informações genéticas sobre a sua gravidez logo a partir da 10.^a semana.



Trissomia 21, 18, 13



Aneuploidias autossômicas raras



Aneuploidias dos cromossomas sexuais



Duplicações e deleções parciais
≥ 7 Mb para todos os autossomas



O NIPT é seguro e tão simples como uma colheita de sangue



Obtenha informações sobre os riscos genéticos pré-natais, a partir da semana 10



Menos testes invasivos significam menor risco materno e fetal

• **TOMORROW Basic**

• **TOMORROW Plus**

• **TOMORROW Genome**

A Sequenciação Pré-Natal do Exoma Completo (WES) é uma tecnologia avançada utilizada durante a gravidez para analisar as regiões codificadoras de proteínas do DNA do feto. Esta técnica avançada permite um exame exaustivo de um vasto número de genes, oferecendo uma avaliação genética mais pormenorizada do que os testes pré-natais tradicionais. Ao proporcionar uma compreensão mais profunda do genoma fetal, a WES pré-natal permite aos profissionais de saúde oferecerem cuidados médicos mais personalizados e precisos, permitindo que os futuros pais tomem decisões informadas sobre a sua gravidez e potenciais intervenções, se necessário.

• WES pré-natal

O nosso laboratório efetua análises cromossômicas (cariótipo) com recurso a amostras de líquido amniótico ou de vilosidades coriônicas para identificar aneuploidias cromossômicas, desequilíbrios e rearranjos no DNA fetal. Este teste de diagnóstico permite uma avaliação completa da estrutura cromossômica do feto, ajudando a detetar quaisquer anomalias genéticas que possam afetar a saúde ou o desenvolvimento do bebé.

• Cariotipagem

A Unilabs Genetics oferece uma grande variedade de testes, tais como o QF-PCR, que consiste num rastreio rápido de aneuploidias cromossômicas comuns, bem como a Hibridação Genómica Comparativa (aCGH), que proporciona uma análise abrangente de pequenos desequilíbrios genéticos microscópicos e alterações estruturais no DNA fetal.

- **QF-PCR para aneuploidias dos cromossomas 13, 18, 21, X e Y**
- **Array CGH**

Dependendo do contexto clínico específico e dos riscos genéticos suspeitos, a combinação destes métodos permite aos profissionais de saúde fornecer informações exatas e fiáveis aos futuros pais, permitindo-lhes tomar decisões informadas sobre a gestão da sua gravidez.

O rastreio pré-natal permite identificar mulheres grávidas com risco acrescido de desenvolver as principais trissomias: 21, 18 e 13. Este teste combina valores de parâmetros bioquímicos (beta-HCG livre e PAPP-A) com parâmetros de ultrassom (translucência da nuca e osso nasal).

• Rastreio pré-natal combinado

