



Medicina Reprodutiva

Linha completa de soluções



ALBERT EINSTEIN
MEDICINA DIAGNÓSTICA

A Medicina Reprodutiva é uma área em constante evolução e cada vez mais pessoas recorrem a tratamentos de fertilização. Estima-se que 113 milhões de pessoas, ou um a cada seis casais, precisam recorrer às técnicas de reprodução assistida.

As causas da infertilidade são multifatoriais, podem envolver doenças infecciosas ou terem bases genéticas, como aneuploidias. Há ainda fatores como o desenvolvimento de anticorpos anti-espermatozoides, ou qualidade dos mesmos.

Em todos estes cenários, o laboratório Clínico do Hospital Israelita Einstein traz testes diagnósticos que auxiliam na elucidação das causas associadas à infertilidade, falhas de implantação e perdas gestacionais.

Em todas as suas esferas, o Einstein acredita na garantia da qualidade de seus serviços e, por isso, nossos laboratórios trabalham em conformidade com diretrizes nacionais e internacionais de Boas Práticas Laboratoriais.

Nosso completo conjunto de creditações demonstra nosso compromisso em proporcionar segurança e a melhor estrutura laboratorial aos pacientes e clínicas parceiras.

Nossas Acreditações



Colégio de
Patologistas
Americanos



Programa de
Acreditação de
Laboratórios Clínicos



American Society of
Histocompatibility*

*Exclusividade no Brasil



Genomic Quality
Assessment



United Kingdom
National External
Quality Assessment

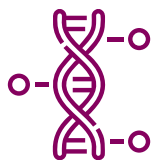


Joint Commission
International



Conheça nosso repertório de soluções em medicina reprodutiva

Investigação de alterações genéticas nos progenitores



- Painéis NGS para compatibilidade genética
- Exoma e painéis de exoma
- Genoma
- Microarray
- Cariótipo

Triagem embrionária



- PGTA
- PGTSR

Gestação



- NIPT
- Microarray
- Exoma

Perda gestacional



- Cariótipo
- Sequenciamento de produto de aborto
- Microarray

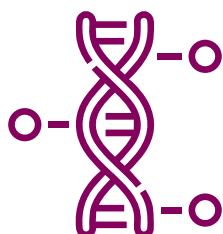
Infertilidade masculina



- FISH espermático
- Estudo molecular do cromossomo Y
- Espermograma
- Espermocultura

> Sequenciamento Completo de Genoma

Teste genético mais completo disponível na atualidade, com resultados que podem impactar diretamente o diagnóstico, prognóstico e tratamento do paciente, inclusive no contexto das doenças raras.

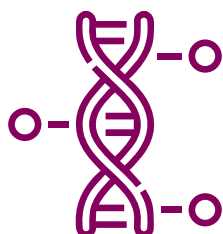


- Realizado por Sequenciamento de Nova Geração (NGS);
- **Inclui análise de DNA mitocondrial (mtDNA);**
- Análise de variantes em regiões reguladoras do genoma;
- Análise de Variações de Número de Cópias (CNVs).

Indicado para: estudo de malformações congênitas, doenças metabólicas (erros inatos do metabolismo), câncer hereditário, doenças neurológicas, no diagnóstico de doenças raras e quadros clínicos desconhecidos.

> Sequenciamento Completo de Exoma

O exoma compreende o conjunto completo de éxons dos cerca de 20.000 genes que compõem o genoma humano. A análise dos dados é realizada em duplicata pelos médicos geneticistas do Hospital Israelita Albert Einstein.

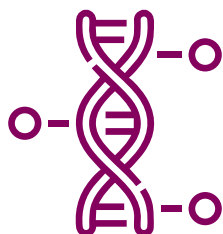


- Realizado por Sequenciamento de Nova Geração (NGS);
- Inclui a análise de Variação de Número de Cópias (CNV);
- **Inclui análise do exoma mitocondrial.**

Indicado para: investigação genética de diversas doenças e condições, principalmente, para casos clínicos já analisados anteriormente, cujo resultado genético não foi conclusivo.

> Painel NGS para compatibilidade genética de casais

Análise de mais de 470 genes pela técnica de Sequenciamento de Nova Geração (NGS) para mapeamento de alterações que podem ocasionar doenças monogênicas em filhos.

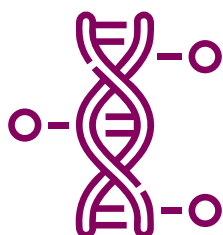


- Realizado por Sequenciamento de Nova Geração (NGS);
- Aplicado na fase pré-concepcional;
- Investiga variantes genéticas patogênicas, associadas com doenças monogênicas, em doadores de gametas e progenitores;
- Os resultados podem ser usados para determinar se há alguma necessidade de aconselhamento genético e triagem embrionária para doenças monogênicas.

Indicado para: progenitores e doadores que desejam compreender melhor seus perfis genéticos com relação às variantes genéticas associadas com doenças monogênicas.

> Cariótipo

A análise de cariótipo permite detectar alterações cromossômicas numéricas e estruturais, como trissomias e monossomias, inversões, translocações e alterações na ploidia.

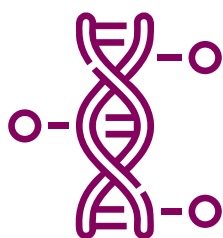


- **Realizado pelas técnicas de cultura celular e bandamento G;**
- Analisa todos os cromossomos;
- Para investigação de perda gestacional, a contaminação materna pode ser realizada adicionalmente pela técnica de análise de STR (Short Tandem Repeats).

Indicado para: investigação de alterações genéticas em progenitores, doadores de gametas, material de aborto ou vilo.

> Microarray (SNP array)

O SNP Array é uma técnica citogenética molecular de alta resolução que permite identificar alterações cromossômicas submicroscópicas não balanceadas ao longo de todo o genoma em um único ensaio.

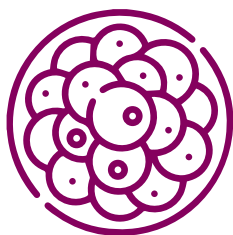


- Detecção de ganhos (duplicações) ou perdas (deleções) de segmentos cromossômicos muitas vezes não identificados por cariotipagem tradicional (bandeamento G);
- Investigação de Variação de Número de Cópias (CNV);
- Análise de Perda de Heterozigosidade (LOH), que podem estar relacionadas a Dissomia Uniparental;
- Uso de plataforma aprovada pelo FDA.

Indicado para: investigação de alterações genéticas em progenitores, doadores de gametas, material de aborto ou vilo.

> Teste de triagem embrionária

Os testes de triagem embrionária podem ser utilizados quando se deseja investigar a presença de aneuploidias.



- Realizado por Sequenciamento de Nova Geração (NGS);
- Avaliação do conteúdo cromossômico de amostras de biópsia de embriões;
- Detecção de ganhos e perdas cromossômicas resultantes de alterações apresentadas pelos progenitores;
- Exame auxiliar para médicos na determinação dos embriões a serem preferencialmente transferidos para o útero.

Indicado para: casais com idade materna avançada, repetidas falhas de implantação, aborto de repetição, fator masculino grave, gestações anteriores com alterações cromossômicas e para parceiros que possuem cariótipo com alterações.

> Teste pré-natal não invasivo (NIPT)

Sequenciamento genético de fragmentos de DNA do feto (cfDNA), circulantes no sangue periférico materno. O NIPT ofertado pelo Einstein não oferece riscos à saúde do bebê, já foi realizado mais de 300.000 vezes ao redor do mundo e representa um dos exames pré-natais de maior confiabilidade no resultado.



- Detecção das Trissomia 21, Trissomia 18, Trissomia 13 e outras aneuploidias comuns;
- Pode ser realizado a partir da 10a semana de gestação;
- Capaz de identificar o sexo da criança em gestação de feto único;
- Disponível também para gestações gemelares;
- Pode ser realizado de forma ampliada para avaliação das Síndromes de Microdeleções Cromossômicas, como 22q11.2 (Síndrome Velocardiofacial), 15q11.2 (Síndrome de Prader Willi e Síndrome de Angelman), 1p36 e 5p (Síndrome Cri-du-Chat).

Indicado para: confirmar ou descartar anormalidades detectadas em exames de ultrassom morfológico, indicado quando há risco de alterações cromossômicas fetais.

> Sequenciamento genético do produto de aborto

Cerca de 50% dos abortos espontâneos de primeiro trimestre podem ser causados por alterações cromossômicas.



- Realizado por Sequenciamento de Nova Geração (NGS);
- Detecção de ganhos e perdas cromossômicas;
- Avaliação de contaminação materna realizada pelo setor de Histocompatibilidade do Hospital Israelita Albert Einstein, certificado pela ASHI (American Society of Histocompatibility);
- Clínicas parceiras podem solicitar o envio de kit de coleta, que acompanha meio próprio de coleta, termo de consentimento e questionários;
- A mesma amostra também pode ser utilizada para cariotipagem.

Indicado para: casais em tratamento para reprodução que já tenham tido perda gestacional e casos de abortamento em que se deseja verificar se a perda está relacionada com alterações cromossômicas.

> FISH espermático

As alterações em cromossomos são comuns em homens inférteis e podem corresponder de 2% a 14% dos casos.



- Realizado pelas técnicas de Hibridação in situ por Fluorescência (FISH) ou Teste de Aneuploidias Espermáticas (SAT). (Padrões ouro para investigação da heterogeneidade genética de espermatozoides);
- Investigação da porcentagem de espermatozoides com aneuploidias;
- Avaliação dos cromossomos X, Y, 13, 18 e 21.

Indicado para: homens com histórico de infertilidade, aborto de repetição e falhas na Fertilização in vitro (FIV).

> Genotipagem KIR

As células natural killer (NK) configuram a população de leucócitos mais comum durante o primeiro trimestre gestacional humano. As células NK decíduais (dNKs) liberam citocinas/quimiocinas e fatores de crescimento que induzem a invasão trofoblástica, a remodelação tecidual, o desenvolvimento embrionário e a placentação.

Desta forma, o equilíbrio dos genótipos KIR expressos por uma paciente e a exposição ao HLA-C presentes no embrião, podem afetar a invasão trofoblástica, a remodelação vascular e o início da placentação normal.



- Realizado por Reação em Cadeia da Polimerase (PCR);
- Análise da diversidade genética dos receptores KIR, da candidata a gestação e do doador de esperma;
- Inclui a análise do genótipo KIR AA da mãe, associado com menores taxas de nascidos vivos, bem como a análise de KIRs inibitórios, encontrados em maior frequência em mulheres com placentação defeituosa;
- Realizado pelo departamento de Histocompatibilidade, o único no Brasil com acreditação ASHI (American Society of Histocompatibility).

Indicado para: falha recorrente de implantação e casos de perda gestacional recorrentes.

> Teste de Fragmentação do DNA

A integridade do DNA é fundamental para o processo de fertilização e sua fragmentação pode reduzir a fertilidade, principalmente quando os danos são elevados. Neste caso, pode haver impacto na motilidade, no processo de exocitose acrossômica e mesmo na fusão com o oócito.

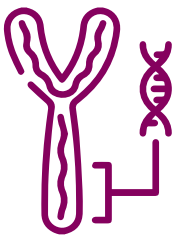


- Este teste se baseia na dispersão de cromatina do espermatozóide;
- Realizado como parte da investigação de causas masculinas da infertilidade;
- Algumas condições e doenças podem levar à fragmentação do DNA espermático, como infecções, idade avançada, quimioterapia, radioterapia, exposição a compostos tóxicos, obesidade e estilo de vida (ex. tabagismo).

Indicado para: investigação da integridade do DNA espermático.

> Estudo molecular do cromossomo Y

Estima-se que a infertilidade masculina seja a causa de 30% a 50% de todos os casos de infertilidade entre casais, o que engloba a presença de alterações cromossômicas, mutações gênicas e microdeleções no cromossomo Y. As microdeleções do cromossomo Y estão presente em cerca de 5 a 10% dos casos de oligospermia severa e azoospermia, respectivamente.



- Realizado por Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) Multiplex;
- Análise de deleção parcial do cromossomo Y;
- Auxilia o clínico na definição da conduta clínica.

Indicado para: investigação de azoospermia não-obstrutiva e oligospermia.

> Estudo molecular de imunoglobulinas anti-espermatozóides

A incidência de anticorpos anti-espermatozóides varia normalmente de 10 a 20% em homens que apresentam histórico de infertilidade não esclarecida. Anticorpos anti-espermatozóides também podem ser encontrados em 10 a 15% de mulheres inférteis, sem evidência de doença orgânica. A presença destes anticorpos está correlacionada com taxas de gestação reduzidas.



- Realizado por Imunofluorescência Indireta;
- Análise de IgA e IgG anti-espermatozóides;
- Podem ser utilizadas diferentes amostras, como soro, líquido seminal e muco cervical. A incidência dos anticorpos varia conforme o tipo de amostra e o grau de fertilidade do paciente.

Indicado para: investigação de causas de infertilidade.

> Espermograma com capacitação

O espermograma fornece informações úteis para a investigação da capacidade reprodutiva masculina, para o controle de vasectomias e também para o diagnóstico de azoospermias, oligospermias e astenozoospermias.



- Realizado por análise microscópica conduzida por equipe altamente treinada;
- Quantificação de espermatozóides e análise de sua motilidade;
- Inclui o estudo morfológico dos espermatozóides;
- Contagem de células germinativas e leucócitos;
- Pode ser solicitado associado ao Teste de Fragmentação do DNA.

Indicado para: estudo da fertilidade e no controle de vasectomia. Da mesma forma, aplica-se aos casos de disgenesias gonadais, orquites e caxumba com atrofia testicular e também durante o uso de algumas drogas (cimetidina, estrógenos, metiltestosterona e citotóxicos), que podem levar à diminuição no número de espermatozoides.

> Teste Hipoosmotico

O teste hiposmótico, também conhecido como teste do inchaço do espermatozoide, é realizado para auxiliar na determinação da vitalidade dos espermatozoides, que são expostos a solução hiposmótica, levando à entrada de solvente dentro das células, que se tornam túrgidas.



- Investiga a complacência e integridade da membrana celular da cauda do espermatozóide;
- Auxilia na investigação das causas de infertilidade masculina.

Indicado para: pacientes que apresentam astenozoospermia significativa, com motilidade espermática inferior a 30%.

> Pesquisa de Espermatozóides na Urina

Na ejaculação retrógrada o sêmen é direcionado para a bexiga. A condição pode estar associada com cirurgias de próstata e uretra, diabetes ou esclerose múltipla, danos ou cirurgias na medula espinhal e ainda com certas terapias medicamentosas.



- Realizado por análise macroscópica conduzida por equipe altamente treinada;
- Análise e quantificação de espermatozoides em amostras de urina.

Indicado para: casos de suspeita de ejaculação retrógrada.

› Dosagem de Frutose Espermática

A frutose é um monossacarídeo essencial para o metabolismo e motilidade dos espermatozoides, secretado pelas vesículas seminais. A avaliação da concentração de frutose do plasma seminal pode mostrar o estado das vesículas seminais, anomalias endócrinas e também potencial obstrução do ducto ejaculatório.



- Realizado por espectrofotometria;
- Quantificação da frutose seminal que, em baixos níveis, pode ser associada à infertilidade masculina.

Indicado para: casos de azoospermia e baixo volume de sêmen em ejaculações.

› Dosagem do Ácido Cítrico Espermático

O ácido cítrico é um ácido orgânico essencial e também um constituinte bioquímico vital do sêmen, tendo papel fundamental na motilidade dos espermatozóides.

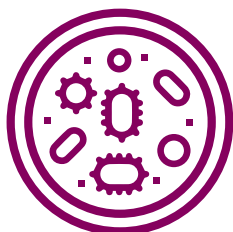


- Realizado por espectrofotometria;
- Quantificação do Ácido Cítrico Espermático que, em baixos níveis, pode ser associado à infertilidade masculina.

Indicado para: investigação de infertilidade, com suspeita de deficiência dos canais ejaculatórios, dentre outros quadros.

> Bacterioscópico de esperma

Através da análise da morfologia, forma e agrupamento do microrganismo observado pode-se inferir a presença de alguns gêneros bacterianos, tais como cocos Gram-positivos em cacho, cocos Gram-positivos em cadeia, bacilos Gram negativos, bacilos Gram-negativos não fermentadores, diplococos Gram negativos, como *Neisseria* spp e ainda outras associações de acordo com a suspeita clínica.

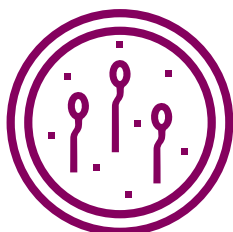


- Análise e identificação de bactérias em esperma;
- Resultados em 24 horas.

Indicado para: investigação rápida de microrganismos em esperma.

> Cultura espermática e de secreção vaginal para fungos

A colonização de fungos, como *Candida albicans*, na uretra e mais raramente nas glândulas acessórias, pode levar à presença deste fungo no sêmen, tendo impacto no processo de fertilização, uma vez que *C. albicans* pode ter efeito inibitório na motilidade espermática. Em mulheres, infecção por *C. albicans* pode causar quadros de vaginite e candidíase.

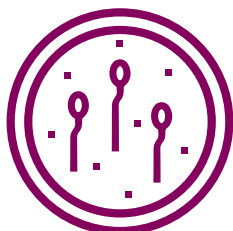


- Análise e identificação de infecções fúngicas em culturas de esperma e secreção vaginal;
- Ajuda a determinar o tratamento mais adequado e avaliar sua eficácia.

Indicado para: suspeita de infecção fúngica.

> Cultura espermática para bactérias

Infecções no trato genitourinário podem estar presentes em até 15% dos casos de infertilidade masculina. Elas podem ocorrer em diferentes sítios, como testículos, epidídimos e glândulas sexuais.

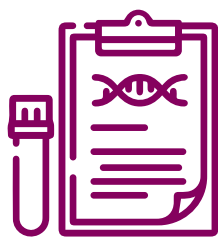


- Análise e identificação de bactérias em culturas de esperma;
- Ajuda a determinar o tratamento mais adequado e avaliar sua eficácia;
- Resultados positivos podem ser associados com a infertilidade masculina.

Indicado para: casos suspeitos de infecção bacteriana aeróbica.

> Painel de Cervicite/Uretrite

O teste é utilizado para a detecção qualitativa de ácido nucléicos bacteriano em amostras genitais como um auxílio no diagnóstico de infecções por *Chlamydia trachomatis*, *Neisseria gonorrhoeae*, *Mycoplasma genitalium*, *Trichomonas vaginalis*, *Mycoplasma hominis*, *Ureaplasma urealyticum* e *Ureaplasma parvum*.

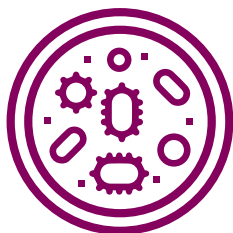


- Realizado por PCR em tempo real;
- Prazo de 6 dias corridos;
- Detecta bactérias previamente correlacionadas com infertilidade.

Indicado para: casos de uretrites e cervicites.

> Cultura bacteriana de *Mycoplasma* sp. e *Ureaplasma* sp.

Mycoplasma genitalium é uma bactéria associada com uretrite, cervicite e endometrite, salpingite, doença inflamatória pélvica (DIP) e septicemia pós-parto, sendo uma possível causa de infertilidade entre mulheres. O *Ureaplasma urealyticum* é considerado a principal causa de uretrite não causada por clamídia ou gonococos. Esta bactéria pode causar vaginose bacteriana, cervicite corioamnionite, parto prematuro e perda fetal.



- Realizada a partir de amostras de secreção vaginal e espermatozoides;
- Auxilia na investigação de infecções que podem levar à infertilidade ou perda fetal.

Indicado para: quadros de prostatite, doença inflamatória pélvica, vaginose bacteriana e uretrite.

> Detecção de *Neisseria* sp. e *Chlamidia* sp.

Infecções por *Chlamidia trachomatis* são consideradas importantes causas de lacerações e obstruções tubais, doença pélvica inflamatória e adesões. A infecção aguda por clamídia em homens causa uretrite, epididimite e prostatite e sua presença no trato genital de parturientes pode levar à otite, faringite e pneumonia no recém-nascido.

As infecções por *Neisseria* spp. têm sido associadas com cervicite, uretrite, salpingite, doença inflamatória pélvica e gravidez ectópica. Nos homens, em geral causa infecções com clínica exuberante, mas entre as mulheres pode causar um quadro com pouca sintomatologia. No entanto, a investigação é fundamental para os tentantes com suspeita de infecção.



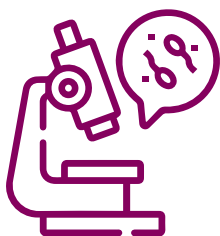
- Realizado por PCR;
- Resultados em 1 dia útil;
- Podem ser utilizadas amostras coletadas por materiais como: swab vaginal, swab uretral e swab cervical;
- Inclui a pesquisa de *Chlamydia trachomatis* por sorologia.

Indicado para: uretrites, cervicites, epididimites e salpingites.

Pesquisa de *Trichomonas* sp. em Esperma e em Secreção vaginal

A infecção por *Trichomonas* sp. no trato reprodutor masculino é relativamente comum. Estima-se que até 4% de homens assintomáticos tenham cultura positiva para este protozoário, que pode causar prostatites, uretrites e outras infecções.

Alguns estudos apontam que infecções por *Trichomonas* sp. podem afetar os espermatozoides, comprometendo a fertilidade masculina. Foram relatados alterações na motilidade, vitalidade e morfologia espermática, além de aumento na viscosidade seminal (Gopalkrishnan, 1990 e Kranjcic-Zec I, 2004). Em casais inférteis, a detecção deste protozoário é comum, principalmente em mulheres. Há associação entre infecções por *T. vaginalis* e leucorreia e vaginose.



- Realizado por meio da análise microscópica da amostra de sêmen ou secreção vaginal;
- Detecta a presença do parasita causador da tricomoníase;
- A detecção precoce ajuda a prevenir complicações causadas por trichomonas como a infertilidade e aumento do risco de infecções por outras ISTs'.

Indicado para: Suspeita de infecção por *Trichomonas* sp.



ALBERT EINSTEIN
MEDICINA DIAGNÓSTICA



ALBERT EINSTEIN
MEDICINA DIAGNÓSTICA



Consultoria Médica

Dúvidas na solicitação e interpretação dos exames:



Telefone/Whatsapp: (11) 2151-1234

Célula de Apoio a Parceiros

Canal de atendimento para laboratórios, clínicas e hospitais:



Telefone: (11) 2151-4455



E-mail: apoioeinstein@einstein.br