



Exame genético para triagem neonatal

Conheça o exame complementar ao teste do pezinho, que mapeia mais de 350 distúrbios genéticos em recém-nascidos.



GENÔMICA

+

SOMMO2

DNA

O exame genético de triagem neonatal tem o objetivo de sequenciar e analisar 409 genes associados a mais de 350 doenças que podem ser silenciosas e tratáveis.

O exame foi desenhado para complementar e aprimorar o teste do pezinho e é recomendado para todos os recém-nascidos a partir do primeiro dia de vida.

Tecnologia utilizada para análise

O painel genético é realizado por Sequenciamento de Nova Geração (NGS) dos genes relacionados às principais doenças analisadas. Através desta tecnologia, avaliamos de forma completa a região codificante dos genes e porções pontuais do genoma, garantindo boa profundidade de cobertura, alta confiabilidade e precisão.

O painel NGS é complementado com **PCR em tempo real** para avaliar, de forma específica, uma mutação no gene **SMN1**, associada ao desenvolvimento de **Atrofia Muscular Espinhal (AME)**. Ao depender do achado, é realizada a confirmação por MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), garantindo assim um resultado ainda mais preciso.

Diferenças entre os testes:

	Teste do Pezinho	Teste do Pezinho Ampliado	Teste Genético Neonatal
Amostra coletada	Sangue	Sangue	Saliva
Nº de doenças analisadas	6	Até 60	Mais de 350
Quando realizar	Entre 3º e 5º dia de vida	Entre 3º e 5º dia de vida	A partir do 1º dia de vida
Técnica utilizada	Método bioquímico: Fluorimetria, enzimática, HPLC, FIE	Método bioquímico: Fluorimetria, enzimática, HPLC, FIE, Espectrometria de Massas em Tandem (MS/MS)	Sequenciamento genético: mais de 400 genes analisados

Conheça todas as doenças analisadas no teste acessando o QR Code



Conheça nossos diferenciais:

350+

Teste genético de triagem neonatal **mais completo do mercado**: capaz de diagnosticar mais de 350 doenças



Assessoramento genético para orientar os pais e oferecer suporte ao médico pediatra do paciente



Resultado mais rápidos e precisos



Em casos positivos e portadores, é realizado exame genético para análise da mesma variante nos pais, **sem custos** adicionais

Sobre o Einstein

Somos reconhecidos nacional e internacionalmente como o melhor hospital da América Latina, possuímos os mais avançados recursos da medicina que, aliados a uma visão inovadora da saúde, vão além do tratamento eficiente. Oferecemos mais de **700 exames** genéticos no portfólio relacionados com doenças e condições genéticas e o mais completo conjunto de creditações e certificações da América Latina.

Sobre a Sommos DNA

A Sommos DNA é uma plataforma de exames genéticos desenvolvida para auxiliar na compreensão e planejamento da saúde. Nós acreditamos no poder da informação da genética e somos movidos pela crença de que todos devem ter acesso às informações do seu DNA.

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

Célula Genética

Canal de atendimento ao cliente de exames genéticos:



Telefone: (11) 2151-2527



E-mail: laboag@einstein.br



EINSTEIN

GENÔMICA

+

SOMMO2

DNA