



# Testes Genéticos para Medicina Reprodutiva



**EINSTEIN**  
GENÔMICA

O Hospital Israelita Albert Einstein é especialista em testes genéticos, com **experiência nas áreas de medicina fetal e genética reprodutiva, doenças raras e hereditárias**, além de outras especialidades. Nosso laboratório reúne excelência, precisão e inovação, que auxiliam médicos a diagnosticar e personalizar tratamentos para seus pacientes ainda na **fase pré-concepcional**

## Conheça alguns dos nossos exames

### Investigação de alterações genéticas nos progenitores



- Painéis NGS para compatibilidade genética de casais
- 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

### Aconselhamento Genético

## Painel NGS para compatibilidade genética de casais

**Mais de 470 genes são analisados por técnicas de Sequenciamento de Nova Geração**, para mapear alterações que podem ocasionar doenças monogênicas nos filhos.

- Aplicado na fase pré-concepcional.
- Investiga variantes genéticas patogênicas, associadas às 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.

## Sequenciamento do Exoma

O exoma analisa todo o conjunto de exons dos cerca de 20.000 genes que compõem o genoma humano. A análise dos dados é realizada pelos médicos geneticistas do Hospital Israelita Albert Einstein, sempre em dupla análise.

- Exoma analisado seguindo as boas práticas ACMG (American College of Medical genetics), CAP (College of America Pathology) e PALC (Programa de Acreditação de Laboratórios Clínicos).
- 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.

## Teste de triagem embrionária

Os testes de triagem embrionária podem ser utilizados quando se deseja investigar a presença de aneuploidias. Dessa forma, é possível:

- Avaliar o conteúdo cromossômico de amostras de biópsia de embriões.
- Detectar ganhos e perdas cromossômicos resultantes de alterações cromossômicas que os progenitores apresentem.
- Auxiliar 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.



## Sequenciamento de produto de aborto

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

- Este exame detecta ganhos e perdas cromossômicas.
- A avaliação de contaminação materna é realizada pelo setor de Histocompatibilidade do Hospital Israelita Albert Einstein, o único do Brasil com certificação ASHI- American Society of Histocompatibility.
- As clínicas parceiras podem solicitar o envio de kit de coleta, que já vem com meio próprio de coleta, que pode ser utilizado também para cariótipo, termo de consentimento e questionários.

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

## Conheça nossos diferenciais

- **Clareza e precisão no laudamento**, com consultoria de especialistas para discussão de resultados e dúvidas.
- **Médicos geneticistas experientes** na investigação de condições e doenças genéticas.
- **Selos de acreditação**, que garantem a rastreabilidade e a excelência de todo o processo, do recebimento das amostras à liberação do laudo.



### 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

