



Tel: 210970766 Email: info@genetest.pt

Com o início de um novo ano a Genetest retomou a publicação das suas GENENews, uma newsletter dirigida aos profissionais de saúde que tem como intuito principal a divulgação de informação sobre diversas especialidades e a sua relação com a Genética. Para tal, e porque valorizamos a partilha de informação, convidamo-lo a participar no desenvolvimento desta publicação periódica, sugerindo temas ou questões para discussão através do nosso email: info@genetest.pt.

A influência da Sequenciação de Nova Geração na Genética Cardiovascular

A sequenciação de nova geração (NGS) tornou-se, nos últimos anos, a tecnologia de eleição para análises genéticas complexas que antes eram tecnicamente impossíveis e/ou extremamente dispendiosas. Estas tecnologias, em rápida evolução, demonstraram vantagens sobre a sequenciação por Sanger, sendo a mais relevante a capacidade de gerar grandes quantidades de dados (de mega para gigabases), devido à sua enorme capacidade de sequenciação em paralelo (Metzker, 2010), tudo isto com grande economia de tempo e custos.

O Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto (IPATIMUP), foi o **primeiro laboratório português** a disponibilizar esta tecnologia inovadora nos seus departamentos de diagnóstico. O sequenciador de nova geração veio permitir o estudo de um maior número de genes nos exames já desenvolvidos, bem como a inclusão de novos exames para patologias que até ao momento não eram estudadas, com um tempo de resposta inferior.

A genética Cardiovascular, devido à complexidade das suas várias patologias e consequentemente ao grande número de genes conhecidos associados a estas, foi uma das especialidades que mais beneficiaram da introdução deste novo método. Esta alteração metodológica permitiu-nos oferecer um **maior número de genes** analisados com um **prazo de resposta mais curto sem alteração de custos**. No quadro seguinte pode-se consultar os exames que realizamos com os respetivos genes, técnica utilizada e tempo de resposta:

Patologia	Técnica	Genes	Tempo resposta
Miocardiopatia hipertrófica	NGS IonTorrent	MYH7, MYBPC3, TNNT2, ACTC1, TNNI3, TPM1, MYL2, MYL3, CSRP3, TCAP	2 meses
Miocardiopatia dilatada idiopática	NGS IonTorrent	LMNA/C, MYH7, MYBPC3, TNNT2, ACTC1, TPM1, CSRP3, TCAP, SGCD, PLN	2 meses
Miocardiopatia não-compactada	NGS IonTorrent	LDB3, TAZ, LMNA/C, MYH7, MYBPC3, TNNT2, ACTC1, TPM1, CSRP3, TCAP, SGCD, PLN	2 meses
Doença de Danon	Sequenciação Sanger	LAMP2	2 meses
Doença de Fabry	Sequenciação Sanger	GLA	2 meses



Tel: 210970766 Email: info@genetest.pt

Síndrome Wolff-Parkinson-White	Sequenciação Sanger	PRKAG2	2 meses
Doença de Pompe	Sequenciação Sanger	GAA	2 meses
Síndrome de Noonan	NGS IonTorrent	PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, MEK1, BRAF	2 meses
Síndrome de Costello	NGS IonTorrent	HRAS, KRAS, MEK1, BRAF	2 meses
Displasia arritmogénica ventricular direita	NGS IonTorrent	PKP2, DSP, DSG2	2 meses
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica	NGS IonTorrent	RyR2, CASQ2	2 meses
Hipertensão arterial pulmonar primária	NGS IonTorrent	BMPR2 e ACVRL1	2 meses
Síndrome QT-longo	NGS IonTorrent	KCNQ1, KCNH2, SCN5A, ANK2 , KCNE1 , KCNE2	2 meses
Síndrome QT-curto	NGS IonTorrent	KCNQ1, KCNH2, KCNJ2	2 meses
Síndrome de Brugada	NGS IonTorrent	SCN5A	2 meses
Síndrome de Marfan	NGS IonTorrent	FBN1, TGFBR1, TGFBR2	2 meses
Hipercolesterolemia familiar	NGS IonTorrent	LDLR, PCSK9, LDLRAP1, APOB	2 meses
Aneurisma/Dissecção da Aorta	NGS IonTorrent	ACTA2 , MYH11	2 meses

A Genetest, através da NGS, oferece um painel de genes mais extenso para diversas patologias cardiovasculares com um tempo de resposta inferior, fornecendo mais e precisa informação no diagnóstico genético.

Aplicação dos exames genéticos na Cardiologia:

- Determinação de diagnóstico em situações de ambiguidade
- Definição de prognóstico e tratamento no caso índice
- Diagnóstico precoce e definição de uma estratégia terapêutica e vigilância dos familiares através do aconselhamento genético.

Como pedir um exame genético?

Os exames genéticos são realizados mediante requisição médica, e consentimento informado do doente. A amostra para os exames genéticos da especialidade de cardiologia é sangue periférico em EDTA (5ml) que deverá chegar ao laboratório no prazo de 72h.

Envio de amostras para: Genetest/IPATIMUP, Rua Roberto Frias, s/n, 4200-465 Porto | tel: 225 570 732

Para informações complementares convidamo-lo a consultar o nosso site www.genetest.pt, ou então contactar-nos pelo nosso email (info@genetest.pt) ou telefone (210970766).

Metzker ML. 2010. Sequencing technologies - the next generation. Nat Rev Genet 11(1):31-46.