

EXAMES + endócrinología





Os **Exames Genéticos na endocrinologia** são uma ferramenta poderosa para a compreensão, diagnóstico e tratamento de diversas condições relacionadas ao sistema endócrino. O sistema endócrino, composto por glândulas que produzem hormônios, desempenha um papel crucial na regulação de quase todas as funções corporais, incluindo o metabolismo, o crescimento e o desenvolvimento, a função sexual e reprodutiva, e a resposta ao estresse.

A aplicação de **Exames Genéticos** na endocrinologia pode variar de acordo com a pesquisa e condição do paciente. Estas são as principais indicações:

1. Diagnóstico de Doenças Genéticas

Muitas condições endócrinas têm uma base genética. Exemplos incluem a síndrome de Turner, a síndrome de Klinefelter, e formas hereditárias de doenças da tireoide, como o câncer medular de tireoide. Os **Exames Genéticos** podem confirmar o diagnóstico dessas condições, proporcionando informações cruciais para o manejo e o tratamento.

2. Avaliação de Riscos Hereditários

Nos casos em que há uma história familiar de certas doenças endócrinas, como o diabetes tipo 1 ou tipo 2, os **Exames Genéticos** podem ajudar a avaliar o risco de um indivíduo desenvolver a doença. Isso pode levar a intervenções precoces e a um monitoramento mais rigoroso.

3. Personalização do Tratamento

Algumas condições endócrinas respondem melhor a certos tratamentos com base na genética do indivíduo. Por exemplo, diferentes formas de hipotireoidismo podem exigir abordagens terapêuticas específicas. A identificação de mutações genéticas específicas pode ajudar a personalizar o tratamento para maximizar sua eficácia e minimizar os efeitos colaterais.

4. Prevenção de Condições Endócrinas

Em certos casos, os **Exames Genéticos** podem identificar indivíduos com predisposição genética a condições endócrinas antes que os sintomas apareçam. Isso pode permitir intervenções preventivas, como mudanças no estilo de vida ou monitoramento endócrino regular, para evitar ou retardar o início da doença.

Os **Exames Genéticos** oferecem uma janela para o entendimento profundo das condições endócrinas, permitindo uma medicina mais personalizada e eficaz. No entanto, é importante abordá-los com cuidado, considerando as implicações éticas, psicológicas e sociais.

Descrição +

Avaliação de alterações genéticas, previamente identificadas - Gene:
(PNPLA3 - Variante/Mutação: I148M)

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

Avalia o risco de progressão da Esteatose Hepática. Amplificação da região de interesse, seguido por sequenciamento Sanger.

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 30 dias úteis

Descrição +

Painel de Doenças Tratáveis

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

Este painel inclui todos os genes do Painel de Erros Inatos do Metabolismo, além da análise de genes para outras classes de doenças raras, com manifestações neurológicas, imunológicas, hematológicas, metabólicas, endócrinas, renais, hepáticas e gastrointestinais. O painel é recomendado para diagnosticar pacientes sintomáticos ou com alterações em outros exames laboratoriais.

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 35 dias úteis

Descrição +

Hiperplasia Adrenal Congênita - Painel molecular do gene CYP21A2

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

Pesquisa das 14 mutações no gene CYP21A2 mais frequentes. É realizada uma amplificação com primers específicos para o gene ativo CYP21A2, totalizando duas reações de PCR: uma amplifica os exons 1 ao 3 e a outra os exons 3 ao 10. Estes produtos de PCR serão utilizados como molde na reação de sequenciamento de todo o gene, incluindo exons, introns e região promotora proximal. Para a pesquisa de grandes rearranjos gênicos envolvendo o gene CYP21A2, tais como deleção e grande conversão gênica e também para a pesquisa da mutação Del 8 nt utiliza-se a técnica de MLPA.

Tipo de amostra: Sangue

Prazo: 90 dias úteis

Descrição + Síndrome de Alagille

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

Este exame de MLPA identifica microdeleções ou microduplicações no gene JAG1 e possibilita o diagnóstico de indivíduos com suspeita clínica de síndrome de Alagille. A síndrome de Alagille é uma doença que pode afetar o fígado, o coração e outras partes do corpo. Em cerca de 90% dos casos, variantes detectadas somente no exame de sequenciamento do gene JAG1 causam a síndrome de Alagille. Outros 7% dos indivíduos com a síndrome são portadores de microdeleções no cromossomo 20 (20p12), que incluem o JAG1.

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 35 dias úteis

Descrição +

Classificação de nódulos tireoidianos – mir-THYPE®

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

Nódulos de tireoide são um problema de saúde pública em todo o mundo. Segundo a SBEM, 60% dos brasileiros vão identificar um nódulo na tireoide ao longo da vida. O exame mir-THYPE® auxilia o médico a evitar cirurgias desnecessárias. Poupano, por exemplo, que o paciente tenha que realizar a reposição hormonal ao longo da vida. O mir-THYPE, através de um algoritmo proprietário, utiliza técnicas de Inteligência Artificial, e auxilia de forma acurada na classificação de nódulos de Tireoide indeterminados em “Negativo” ou “Positivo”.

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 35 dias úteis

Descrição +

Painel Expandido de Neoplasias Endócrinas

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

Sequenciamento completo (éxons e regiões intrônicas flanqueadoras) e avaliação do número de cópias (CNV) por sequenciamento de nova geração (NGS) de genes associados à predisposição ao câncer de tireóide e outras neoplasias endócrinas, incluindo os genes MEN1 e RET (MEN2A).

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 35 dias úteis

Descrição +

Painel de Diabetes Monogênico (MODY)

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

Neste painel de NGS de Diabetes Monogênico (Maturity-Onset Diabetes of the Young – MODY) é realizado o sequenciamento completo (éxons e regiões intrônicas flanqueadoras) e avaliação do número de cópias (CNV) por sequenciamento de nova geração (NGS) de genes relacionados a esta condição.

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 35 dias úteis

Descrição +

Painel de Baixa Estatura

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

Neste painel de NGS é realizado o sequenciamento completo (éxons e regiões intrônicas flangeadoras) e avaliação do número de cópias (CNV) por sequenciamento de nova geração (NGS) de 67 genes que podem cursar com diferentes formas de baixa estatura.

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 35 dias úteis

Descrição +

Painel de Feocromocitoma e Paraganglioma

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

Neste painel de NGS é realizado o sequenciamento completo (éxons e regiões intrônicas flangeadoras) e avaliação do número de cópias (CNV) por sequenciamento de nova geração (NGS) de 10 genes relacionados à susceptibilidade hereditária para feocromocitoma e paraganglioma.

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 35 dias úteis

Descrição +

Painel de Endocrinopatias Neonatais

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

São 24 genes relacionados a Diabetes Neonatal, Hipoglicemia Hiperinsulinêmica, Hipotireoidismo Congênito, Deficiência Hipofisária Congênita, Hipoplasia Adrenal Congênita. Todas as doenças do painel são potencialmente tratáveis se diagnosticadas precocemente. Obs: O gene CYP21A2 não está incluído no painel.

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 35 dias úteis

Descrição +

Painel de Neoplasias Endócrinas

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

Neste painel de NGS é realizado o sequenciamento completo (éxons e regiões intrônicas flanqueadoras) e avaliação do número de cópias (CNV) por sequenciamento de nova geração (NGS) de genes associados à predisposição hereditária ao câncer de tireóide e outras neoplasias endócrinas, incluindo os genes MEN1 e RET (MEN2A), os mais frequentemente relacionados com neoplasias endócrinas.

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 35 dias úteis

Descrição +

Painel de Infertilidade Masculina

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

A análise inclui o gene CFTR, que está associado à agenesia de ductos deferentes. Observação: Deleções na região AZF do cromossomo Y e alterações cromossômicas que podem estar associadas a infertilidade masculina não são avaliadas nesse painel.

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 35 dias úteis

Descrição +

Exoma Completo + DNA Mitochondrial

DESCRIÇÃO TÉCNICA (metodologia/genes)

O "Sequenciamento Completo do Exoma" ou "Exoma" é um exame de Sequenciamento de Nova Geração (NGS) que analisa simultaneamente quase todos os éxons dos 20.000 genes do genoma humano + CNVs (variação no número de cópias) + DNA mitocondrial, em um único exame. Embora os éxons representem 2% do total de genoma, cerca de 85% das alterações genéticas que causam doenças estão localizadas nessas regiões.

Tipo de amostra: Saliva

Prazo: 35 dias úteis

x x x x

onde COLETAR

x x x x

DNA

A coleta pode ser feita em qualquer unidade da Life Genomics ou pelo kit coleta em um de nossos parceiros:

Para maiores informações:



 lifegenomics.com.br
 contato@lifegenomics.com.br
 (51) 3414.7745
 Av. Getúlio Vargas, 1157 | Sala 913
Menino Deus | Porto Alegre/RS

 [@lifegenomicsbr](https://www.instagram.com/lifegenomicsbr)
 [linkedin.com/company/lifegenomicsbr](https://www.linkedin.com/company/lifegenomicsbr)
 [lifegenomicsbr](https://www.youtube.com/lifegenomicsbr)

DNA