

Genética da Infertilidade



Informação para profissionais de saúde

Genética de Infertilidade Feminina

• Painel de Infertilidade Feminina (Pesquisa de mutações frequentes no gene CFTR, pesquisa da expansão no gene FMR1 por msTP-PCR, sequenciação dos genes FSHR, LHCGR e LHB e pesquisa de deleções/duplicações no gene LHCGR)

Indicações:

- Fibrose quística
- Falência ovárica precoce
- Disgenesia gonadal, tipo XX
- Síndrome de hiperestimulação ovárica
- Adenoma celular de Leydig somático com puberdade precoce
- Hipogonadismo hipogonadotrófico

Fenótipo MIM: 219700; 311360; 233300; 608115; 276400; 238320; 176410; 228300

Gene/locus MIM: 602421; 309550; 136435; 152790; 152780

Tempo de Resposta: 45 dias úteis

• Painel de falência ovárica prematura (pesquisa da expansão no gene FMR1 por msTP-PCR e sequenciação dos genes GALT, INHA e AMH)

Indicações

- Falência ovárica precoce
- Galactosemia com atrofia ovárica
- Síndrome de persistência do canal de Muller tipo I

Fenótipo MIM: 311360; 230400; 261550

Gene/locus MIM: 309550; 606999; 147380; 606956; 606957

Tempo de Resposta: 45 dias úteis

• Endometriose (painel NGS de 3 genes) - sequenciação por NGS dos genes CYP17A1, CYP18A1 e BMP15

Indicação: Endometriose

Fenótipo MIM: 202110; 300510

Gene/locus MIM: 609300; 300247

Tempo de Resposta: 45 dias úteis

• Endocrinopatias hereditárias em contexto de infertilidade (sequenciação dos genes CYP21A2, SRD5A2, CYP19A1, ESR1, ESR2, AR e pesquisa de deleções/duplicações no gene CYP21A2)

Indicações: Endocrinopatias:

- Hiperplasia congênita da supra-renal por deficiência de 21-hidroxilase
- Hipospadias perineo-escrotal pseudo-vaginal
- Deficiência de aromatase
- Síndrome de resistência aos estrogênios
- Disgenesia ovárica
- Síndrome de insensibilidade aos androgênios

Fenótipo MIM: 201910; 264600; 613546; 615363; 618187; 300068

Gene/locus MIM: 613815; 607306; 107910; 133430; 601663; 313700

Tempo de Resposta: 45 dias úteis

• Infertilidade feminina (painel NGS baseado em disease exome de 132 genes)

O painel de Infertilidade feminina consiste na sequenciação por NGS dos seguintes genes: AIRE, BMP15, CLPP, CYP17A1, CYP19A1, EIF2B2, EIF2B4, EIF2B5, FIGLA, FOXL2, FSHR, GALT, HFM1, LMNA, MCM8, MCM9, NOBOX, NR5A1, PSMC3IP, SOHLH1, STAG3, GNAS, LHCGR, POLG, POR, STAR, WT1, DIAPH2, EIF2B3, FMR1, POF1B, FLJ22792, AKR1C4, ANOS1, AR, ARL6, ARX, ATRX, AXL, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CBX2, CHD7, CYP11A1, DHH, DMRT1, DUSP6, EIF2B1, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FGFR2, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HESX1, HFE, HS6ST1, HSD17B3, IL17RD, KISS1, KISS1R, LEP, LEPR, LHB, LHX3, LHX4, MAMLD1, MAP3K1, MKKS, NR0B1, NR3C1, NSMF, NUP107, PADI6, PCSK1, PRLR, PROK2, PROKR2, PROP1, RSP01, SEMA3A, SEMA3E, SOX10, SOX2, SOX3, SOX9, SPRY4, SRD5A2, SRY, SYCE1, TAC3, TACR3, TRIM32, TTC8, WDR11, WNT4, WWOX, ZP1, ERCC6, FANCM, ESR1, MMP13, TWNK, AARS2, HSD17B4, LARS2, PMM2, BMPR1B, EIF4ENIF1, HARS2, NANOS3, NOG, PGRMC1, RCBTB1, ATM, BLM, FANCA, FANCC, FANCG, FOXO4, NBN, RECQL4, WRN

Indicação: infertilidade feminina inexplicada

Tempo de Resposta: 30 dias úteis

Genética da Infertilidade Masculina

- Painel de infertilidade masculina (Microdeleções do cromossoma Y e Fibrose quística (mutações frequentes no gene CFTR))

Indicações: Problemas na espermatogénese

Fenótipo MIM:	277180
Gene/locus MIM:	602421
Tempo de Resposta:	45 dias úteis

- Painel de alteração da espermatogénese/espermiogénese (sequenciação dos genes AURKC e DPY19L2, pesquisa da mutação R283Q e da deleção do exão 2 no gene SPATA16)

O painel de alteração da espermatogénese/espermiogénese (sequenciação dos genes AURKC e DPY19L2, pesquisa da mutação R283Q e da deleção do exão 2 no gene SPATA16) consiste na sequenciação completa por NGS dos genes AURKC e DPY19L2. Quanto ao gene SPATA16, pesquisa a mutação R283Q é realizado por NGS e da deleção do exão 2 por qPCR.

Diagnóstico: Anomalias de insuficiência espermatogénica

Fenótipo MIM:	243060; 631958; 102530
Gene/locus MIM:	603495; 613893; 609856
Tempo de Resposta:	45 dias úteis

- Infertilidade masculina (painel NGS baseado em disease exome de 116 genes)

Sequenciação por NGS dos seguintes genes: ADGRG2, AIRE, AK7, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARL6, ARX, ATRX, AURKC, AXL, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BRDT, CATSPER1, CBX2, CCDC141, CFAP43, CFAP44, CFAP69, CFTR, CHD7, CYP11A1, CYP17A1, CYP19A1, DHH, DMRT1, DMRT2, DNAH1, DPY19L2, DUSP6, FANCM, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FGFR2, FLRT3, FOXL2, FSHB, GALNTL5, GATA4, GNRH1, GNRHR, HESX1, HFE, HS6ST1, HSD17B3, IL17RD, INSL3, KISS1, KISS1R, KLHL10, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, LHX3, LHX4, MAMLD1, MAP3K1, MEIOB, MKKS, NANOS1, NPAS2, NR0B1, NR5A1, NSMF, PCSK1, PICK1, PLCZ1, POR, PROK2, PROKR2, PROP1, RSP01, SEMA3A, SEMA3E, SEPT12, SLC26A8, SOX10, SOX2, SOX3, SOX9, SPATA16, SPINK2, SPRY4, SRD5A2, SRY, STAR, SUN5, SYCE1, SYCP3, TAC3, TACR3, TAF4B, TEX11, TEX14, TEX15, TRIM32, TSGA10, TTC8, USP9Y, WDR11, WNT4, WT1, WWOX, ZMYND15

Indicação: infertilidade masculina inexplicada

Tempo de Resposta: 30 dias úteis

Estudo de Portadores

1. O CGC Genetics fornece o teste para estudo de portadores para casais. De acordo com as recomendações do Colégio Americano de Ginecologia e Obstetria, o teste básico para detectar um portador das mutações mais frequentes inclui: fibrose quística, atrofia muscular espinhal, o síndrome de X-Frágil e a drepanocitose
2. Análise de um painel NGS de 101 genes para doenças raras

PORTUGAL

Rua Sá da Bandeira, 706 - 1º
4000-432 Porto | Portugal
dcc@cgcggenetics.com
+351 223 389 900

INTERNATIONAL

customercare@cgcggenetics.com

SPAIN

clientes@cgcggenetics.com
+34 914 261 144

USA

info@cgcggenetics.com



www.cgcggenetics.com

www.unilabs.pt

www.genetics.unilabs.com



certificação
acreditada
IPAC

