

CENTOGENE  
THE RARE DISEASE COMPANY



CentoSreen

The earliest step to  
responsible family planning





## O que é triagem de portador?

A triagem de portador é um teste genético usado para determinar se uma pessoa saudável é portadora de uma doença genética recessiva. O objetivo da triagem de portador é ajudar as pessoas a compreender os riscos de ter um bebê com uma doença genética e analisar a gama de opções disponíveis para orientar a gravidez e o planejamento familiar.

Estudos anteriores demonstraram que:

- Um indivíduo é portador de cerca de 2.8 variantes patogênicas, em média<sup>1</sup>
- Aproximadamente 1 em cada 4 (24.0%) indivíduos era portador de pelo menos um distúrbio e 1 em cada 20 (5.2%) era portador de múltiplos distúrbios (dentre cerca de 24 mil indivíduos triados para 108 distúrbios)<sup>2</sup>
- 1 em cada 20 (5.0%) indivíduos (dentre 12 mil indivíduos triados para 3 distúrbios) era portador, 88.0% não tinha histórico familiar e 1 em cada 240 era um casal portador com maior risco de ter um bebê com um distúrbio<sup>3</sup>

Recent Committee Opinions from the American College of Obstetricians and Gynecology recommend carrier screening to be offered to all individuals considering pregnancy or during early pregnancy. Pan-ethnic and expanded carrier screening in addition to just ethnicity-based carrier screening is also recommended.<sup>1,4</sup>

## O que é a triagem de portador na CENTOGENE?

A CENTOGENE oferece o CentoScreen, o teste de triagem de portador mais completo, contando com 330 genes, para ajudar os casais a compreender o risco que correm de ter um bebê com uma doença genética recessiva.

Os 330 distúrbios foram selecionados de acordo com os seguintes critérios:

1. frequência elevada de portadores
2. fenótipo bem definido
3. manifestação clínica precoce da doença
4. fenótipo de gravidade elevada
5. efeito severo sobre a qualidade de vida
6. disponibilidade de intervenção cirúrgica ou médica

## A quem a triagem de portador com CentoScreen pode ser ofertada?

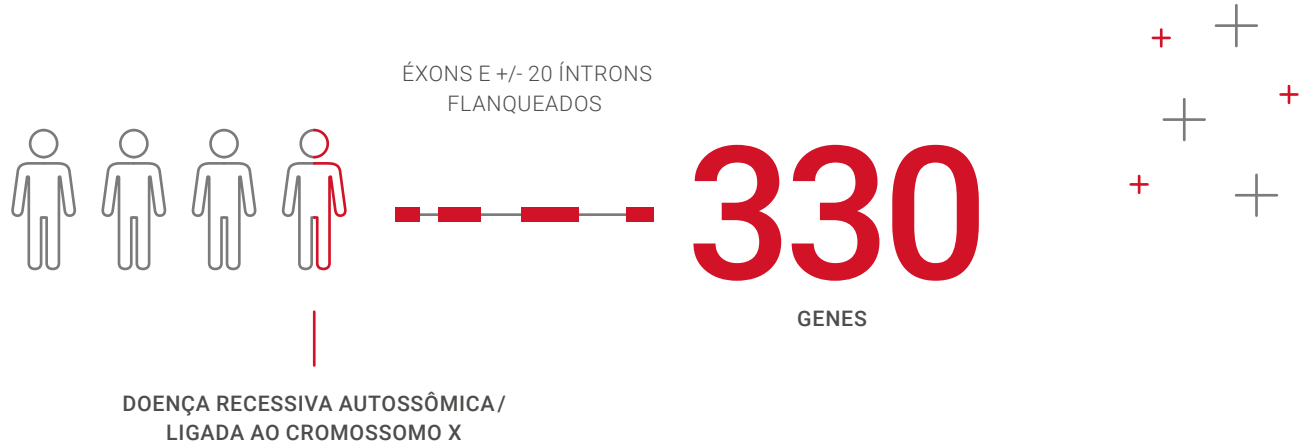
O CentoScreen pode ser ofertado para indivíduos que estejam considerando engravidar ou no início da gravidez. É apropriado para:

- Casais sem histórico familiar de doenças genéticas para compreender seus riscos genéticos
- Casais com histórico familiar de doenças genéticas ou que já tenham um(a) filho com doença genética
- Casais provenientes de regiões com alto incidência de consanguinidade
- Casais de etnias com alta incidência de determinadas doenças genéticas

A triagem de portador realizada antes da gravidez permitirá oferecer aos pacientes uma gama maior de opções consistentes com seus valores e oferecer a eles mais tempo para que tomem uma decisão informada.

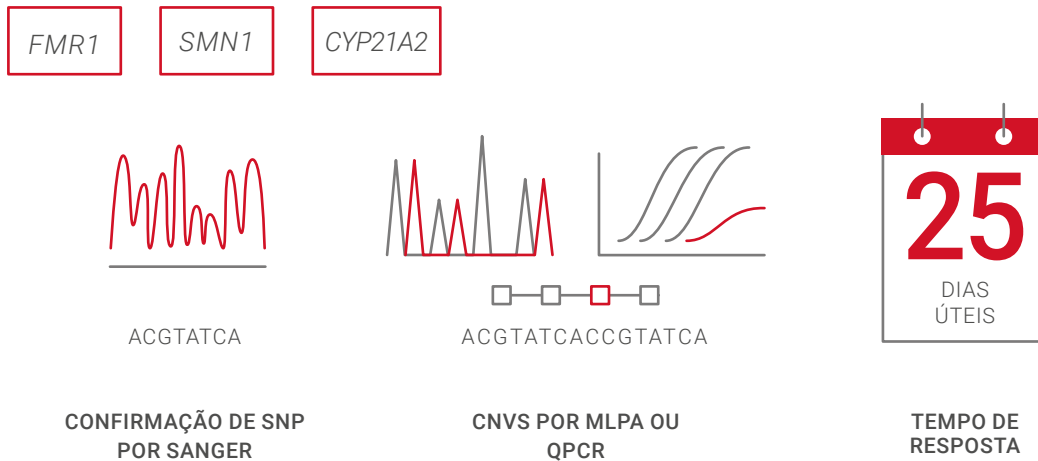


Scan the QR code to gain insights on the complete, up-to-date list of genetic diseases covered by CentoScreen or visit the Reproductive Health section on our NGS Panel webpage.



## Por que escolher o CentoScreen para seus pacientes?

- Painel de triagem de portador ampliado investigando as doenças recessivas autossômicas e ligadas ao cromossomo X mais relevantes
- Sequenciamento de genes completo de regiões de codificação de +/- 10 bases intrônicas flanqueadas de 330 genes
- Emissão de relatórios integrada da variação no número de cópias (copy number variation, CNV) para 34 genes em que a alta frequência de variantes estruturais tenha sido reportada
- Abrange as variantes causadoras de doenças mais relevantes do HGMD®, incluindo variantes intrônicas profundas e variantes CentoMD® exclusivas

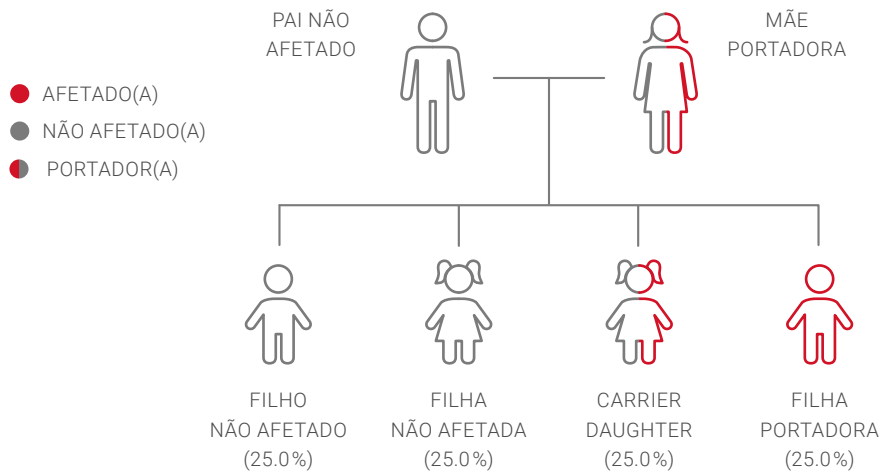


- Análises adicionais para síndrome do X frágil, atrofia muscular espinhal e hiperplasia adrenal congênita (genes *FMR1*, *SMN1* e *CYP21A2*, respectivamente)
- $\geq 99\%$  dos genes-alvo abrangidos e sequenciados em  $\geq 20x$  pelo sequenciamento de próxima geração
- Variantes de nucleotídeos únicos (single nucleotide variants, SNVs) de baixa qualidade e todas as variantes relevantes de deleção/ inserção confirmadas pelo sequenciamento Sanger ou MLPA/ qPCR antes da emissão do relatório
- Tempo de resposta: CentoScreen Solo: 25 dias uteis, CentoScreen Duo: 25 dias uteis, CentoScreen Paired: 30 dias uteis
- Amostra exigida: 1 ml de sangue EDTA ou 1 CentoCard® (10 gotas de sangue)

# Aconselhamento de riscos para casais / pacientes que testarem positivo

## Distúrbio Recessivo Ligado ao Cromossomo X

Em um distúrbio recessivo ligado ao cromossomo X, se a mãe for a portadora, há 25% de chance de que ela tenha um bebê do sexo masculino afetado em cada gravidez:

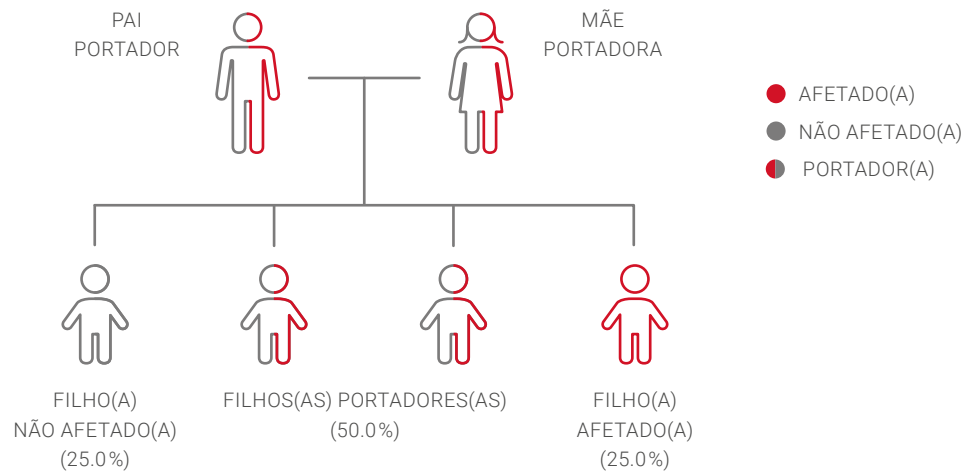


- Há 1/2 (50.0%) chance de que o bebê seja do sexo masculino ou feminino e saudável, com uma cópia normal de um determinado gene
- Há 1/4 (25.0%) de chance de que seja um bebê portador saudável do sexo feminino ou um bebê levemente afetado do sexo feminino
- Há 1/4 (25.0%) de chance de que seja um bebê afetado do sexo masculino com somente uma cópia mutada do gene



## Distúrbio Autossômico Recessivo

Em um distúrbio autossômico, se ambos os pais forem portadores da mesma doença genética, há 25.0% de chance de terem um bebê afetado (independentemente do sexo) em cada gravidez:



- Há 1/4 (25.0%) de chance de que o(a) filho(a) nasça com um distúrbio autossômico recessivo. O(a) filho(a) terá herdado dois genes mutados alterados, um do pai e outro da mãe
- Há 1/2 (50.0%) chance de que o(a) filho(a) seja portador(a) como o pai e a mãe, mas não terá nenhum sintoma. O(a) filho(a) terá herdado um gene normal e um gene mutado
- Há 1/2 (50.0%) chance de que o(a) filho(a) não herde o gene defeituoso com uma alteração (mutação) do pai ou da mãe. Esse(a) filho(a) não será portador(a) e não será afetado(a) pelo distúrbio

## Como faço para solicitar o CentoScreen e receber os resultados?

Dependendo das necessidades de seus pacientes, há diferentes opções para solicitar o CentoScreen.

	Produtos CENTOGENE	DESCRIÇÃO
ANÁLISE INICIAL	<b>CentoScreen Solo</b>	Avaliação completa do painel para <b>1</b> paciente
	<b>CentoScreen Paired Pack</b>	Avaliação completa do painel + análise genética de riscos do(a) parceiro(a)
	<b>CentoScreen Duo</b>	Avaliação completa do painel para <b>2</b> pacientes



1.

Baixe o formulário de solicitação do CentoScreen



2.

Colete e envie a amostra de sangue ou colete gotas de sangue em nosso CentoCard fácil de usar



3.

A amostra chega ao laboratório e o DNA é extraído e analisado



4.

Test report is created and shared as a download via CentoPortal

\*CentoNIPT is unavailable in the US.

## Que tipos de resultados são reportados?

O aconselhamento genético, antes e depois do CentoScreen, é fundamental para ajudar os casais a compreender os resultados do teste, suas implicações e as opções disponíveis. A CENTOGENE reportará variantes patogênicas (classe 1) e provavelmente patogênicas (classe 2) com evidências sólidas corroborando a patogenicidade.

Se seu(ua) paciente for identificado(a) como portador de uma ou mais doenças genéticas, a recomendação é de que o(a) parceiro(a) faça o teste. Se o(a) parceiro(a) também for identificado(a) como portador(a) da mesma doença genética, então o casal correrá o risco de ter um(a) filho(a) com a doença e precisará de aconselhamento genético sobre a doença e suas opções.

Se o casal optar pelo teste pré-natal no futuro para a doença genética específica, ele pode ser realizado na CENTOGENE com um tempo de resposta curto de 5 dias úteis. Isso ajudará você e seus pacientes a planejar, juntos, os próximos passos para o acompanhamento da gravidez. É importante observar que os casais podem ser portadores de outras doenças além daquelas testadas pelo CentoScreen, uma vez que a lista de genes e doenças testadas não é completa. Esse teste também pode informar você e seus pacientes sobre uma doença genética que eles tenham e que possa exigir acompanhamento médico. Estão incluídos testes de doenças autossômicas dominantes hereditárias com manifestação clínica tardia.

# Vantagens CENTOGENE

**NOSSOS SERVIÇOS DE DIAGNÓSTICO SÃO MAIS DO QUE ANÁLISES LABORATÓRIAS E BIOINFORMÁTICA.**

## CentoCard®

Nossa solução rápida, econômica e sem complicações para envio de amostras clínicas de sangue para testes genéticos. Um CentoCard é suficiente para fornecer amostras para diagnóstico do paciente através de ensaio enzimático, análise de biomarcadores e testes genéticos.

## Fenotipagem Ampliada

Estruturar os sintomas do seu paciente em termos de Human Phenotype Ontology (HPO) garante a melhor qualidade das informações clínicas para interpretação de dados.

## Segurança de Dados e Uso em Pesquisa

Com formulários de consentimento transparentes e fáceis de entender, seus pacientes podem tomar decisões conscientes sem preocupação com a proteção de dados. Ao consentir com a opção de pesquisa e armazenamento, você e seus pacientes contribuirão com as pesquisas, no entendimento de doenças raras, e a qualidade de futuros diagnósticos e terapias.

## Testes Multiômicos

Fomos pioneiros em uma estratégia de teste multiômica – combinando tecnologia de painel com testes bioquímicos. Começando com um quadro clínico completo, agora você pode direcionar os pacientes para o diagnóstico mais preciso e possíveis opções de tratamento.

## CentoPortal®

Nosso serviço online fácil de usar e totalmente seguro [www.centoportal.com](http://www.centoportal.com) foi projetado para auxiliar na solicitar exames, transferir dados do paciente, administrar amostras do paciente e acessar seu diagnóstico relatórios 24/7.

## Banco de Dados CENTOGENE

O maior repositório de dados do mundo real para doenças raras e neurodegenerativas.

## Estudos Clínicos e Parcerias Farmacêuticas

Ao participar de estudos clínicos, seus pacientes beneficiam à medida que promovem o desenvolvimento de novas terapias e uma melhor monitorização. Por meio de parcerias farmacêuticas, também aproveitamos nossa experiência para acelerar o desenvolvimento de medicamentos em doenças raras.

## Experiência Mundial

Na CENTOGENE, conectamos pacientes de todo o mundo para capacitar soluções inovadoras para a comunidade global de doenças raras. Com nossa experiência única em diagnóstico de doenças raras e insights de mais de meio milhão de pacientes, fornecemos respostas hoje para que seus pacientes possam ter um amanhã melhor.



#### Referências

- 1 Bell CJ, et al. (2011) *Sci Transl Med*.3(65):65ra4
- 2 Lazarin et al. (2013) *Genet Med*.15(3):178-86
- 3 Archibald et al. (2017) *Genet Med*. doi:10.1038/gim.2017.134
- 4 Committee Opinion No. 691. American College of Obstetricians and Gynecologists. (2017) *Obstet Gynecol*.129:e41–55 Cancer Network (NCCN)



... para um futuro melhor para os pacientes.

PARA PEDIDOS

**[www.centoportal.com](http://www.centoportal.com)**

MAIS INFORMAÇÕES

**[www.centogene.com](http://www.centogene.com)**

CENTOGENE GmbH

Am Strande 7

18055 Rostock

Deutschland

CENTOGENE AG é uma subsidiária da CENTOGENE N.V.

SUPORTE DE PARCEIROS

✉ **[customer.support@centogene.com](mailto:customer.support@centogene.com)**

☎ +49 (0) 381 80 113-416

Rostock - CLIA #99D2049715



Cambridge - CLIA #22D2154474

