

## Os testes de rastreio de portadores fornecem informações essenciais para o planeamento familiar

O teste **qCarrier** é um teste de rastreio genético que permite saber se uma pessoa é **portadora de doenças recessivas que pode transmitir aos seus descendentes**. Geralmente, os portadores não apresentam sintomas da doença e, em muitos casos, não há antecedentes na família, pelo que a única forma de obter esta informação é através de um teste genético.

Os testes de portadores são uma ferramenta fundamental no aconselhamento genético pré-concepcional, com o objetivo de saber se existe risco de conceber descendentes com alguma doença genética recessiva. O **qCarrier** fornece informações importantes para tomar decisões informadas sobre:

- Planeamento familiar
- Diagnóstico genético pré-implantacional
- Opções de testes pré-natais
- Doação de óvulos ou espermatozoides

### Por que é importante?

Cerca de 80% das pessoas são portadoras de pelo menos uma doença recessiva. Isso não representa um problema para a saúde da pessoa, pois os portadores geralmente não apresentam sintomas da doença. No entanto, se ambos os membros do casal forem portadores da mesma doença autossómica recessiva, há uma probabilidade de 25% de que os filhos possam apresentá-la.



3%

*Aproximadamente 3% dos casais são portadores da mesma doença, portanto, em cada gravidez, há um risco de 25% de ter um descendente que apresente a doença de que os pais são portadores.*

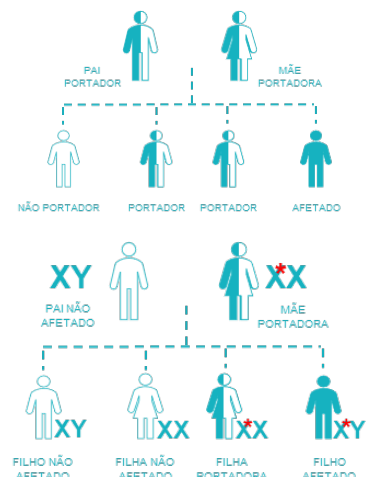
Existem diretrizes médicas internacionais que indicam a importância de realizar um rastreio de portadores como parte dos cuidados médicos reprodutivos, por isso recomendam que os especialistas informem as mulheres e os seus parceiros sobre a disponibilidade desse tipo de teste.

### Doenças analisadas

O teste **qCarrier** analisa mais de 300 genes associados a mais de **300 doenças autossómicas recessivas e ligadas ao cromossoma X**.

Uma doença autossómica recessiva aparece quando as duas cópias de um gene estão alteradas. Se ambos os membros de um casal forem portadores da mesma doença, há uma probabilidade de 25% de que os descendentes sejam afetados.

As doenças ligadas ao cromossoma X são causadas por alterações num gene localizado no cromossoma X. As mulheres têm dois cromossomas X (XX) e, portanto, podem ser portadoras assintomáticas. Os homens têm um cromossoma X e um cromossoma Y (XY) e, portanto, se houver uma alteração num gene do cromossoma X, eles apresentarão a doença. Uma mulher portadora assintomática terá 50% de probabilidade de transmitir a doença a um descendente do sexo masculino.



## Para quem é indicado

- ✓ Qualquer pessoa ou casal que queira saber se são portadores da mesma doença, situação que implica um risco maior para a descendência.
- ✓ Bancos de gâmetas ou clínicas de reprodução, com o objetivo de analisar dadores de óvulos ou esperma.
- ✓ Casais que necessitem de doação de gametas, para seleccionar o dador ou a dadora mais adequado(a).

## Detalhes do teste

A Veritas oferece um serviço completo com duas opções de qCarrier.

### qCarrier Auto EC

Análise automatizada de variantes com evidência de patogenicidade, previamente descritas como causadoras de doenças de acordo com a base de dados ClinVar, presentes nos genes relacionados com mais de 300 doenças genéticas recessivas e ligadas ao cromossoma X com diferentes níveis de impacto na qualidade de vida.

### qCarrier Plus EC

Análise de qualquer variante presente nas regiões codificantes e determinadas regiões reguladoras nos genes relacionados a mais de 300 doenças genéticas recessivas e ligadas ao cromossoma X, com diferentes níveis de impacto na qualidade de vida.

## Informação técnica

O teste permite detectar variantes patogénicas/provavelmente patogénicas através do uso de diferentes tecnologias e software de análise:

- » **Variantes pontuais e deleções/duplicações (CNVs):** são analisadas por meio de sequenciação NGS e um sofisticado algoritmo bioinformático.
- » **X frágil e ataxia de Friedreich:** causadas por expansões de tripletos (CGG e GAA) nos genes *FMR1* e *FXN*, respectivamente, e requerem análises adicionais por meio de PCR específico (tp-PCR).
- » **Atrofia muscular espinhal:** as CNVs do gene *SMN1* são analisadas por NGS e confirmadas por MLPA. É possível identificar portadores 2+0\*, mas não são detectadas mutações pontuais devido à alta homologia da sequência.
- » **Pseudogenes:** são utilizadas ferramentas moleculares e bioinformáticas específicas para identificar certas mutações em genes com pseudogenes, como *CYP21A2*, *HBA1/HBA2/HBB* para talassemias e inversões no gene *F8*.

\* Portadores com duas cópias do gene *SMN1* no mesmo cromossoma e uma deleção do gene *SMN1* no outro cromossoma.

## Tipo de amostra

O teste é realizado com uma **amostra de sangue ou saliva** num kit fornecido pela Veritas.

## Processo de solicitação

