

# Sequenciação de Nova Geração (NGS)



Informação para profissionais de saúde

## SEQUENCIAÇÃO DE NOVA GERAÇÃO

A Sequenciação de Nova Geração (NGS) é a tecnologia de sequenciação mais avançada. Permite, num único teste, analisar um ou vários genes (painéis) ou o exoma completo a uma fração do tempo e custo que as tecnologias anteriores permitiam.

## APLICAÇÕES DE NGS

### PAINÉIS DE GENES PARA TODAS AS ESPECIALIDADES MÉDICAS

Os painéis NGS consistem na sequenciação simultânea de múltiplos genes associados a uma determinada doença ou fenótipo.

Oferecemos mais de 200 painéis para todas as especialidades médicas. Todos os painéis da NGS disponíveis no CGC Genetics são desenhados pela nossa equipa e atualizados regularmente para incluir genes adicionais, resultando numa alta taxa de diagnóstico.

A lista completa e as versões atualizadas dos nossos painéis estão disponíveis em [www.cgccgenetics.com](http://www.cgccgenetics.com).

### DISEASE EXOME BY CGC GENETICS (Exoma clínico)

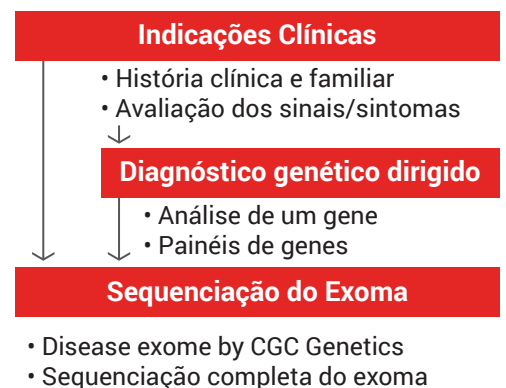
O genoma humano contém 20.000 genes, dos quais apenas uma fração é conhecida por estar relacionada com uma doença ou fenótipo clínico. O Disease Exome é o painel de sequenciação mais completo disponível atualmente, incluindo >6.000 genes clinicamente relevantes. Esta ferramenta de diagnóstico é disponibilizada aos médicos, para aplicação em doentes com fenótipo inespecífico ou complexo.

O Disease Exome tem uma profundidade de cobertura média >100X com >95% das regiões-alvo cobertas.

### SEQUENCIAÇÃO COMPLETA DO EXOMA – WES

A sequenciação completa do exoma ou Whole Exome Sequencing (WES) envolve a sequenciação de todas as regiões codificantes dos genes, ou seja, os exões. O objetivo da sequenciação completa do exoma é procurar variantes genéticas ao longo dos 20 mil genes que compõem o genoma. Podem ser detetadas variantes em genes relacionados com a história clínica do doente ou em genes cuja relação com a doença ainda não foi descrita.

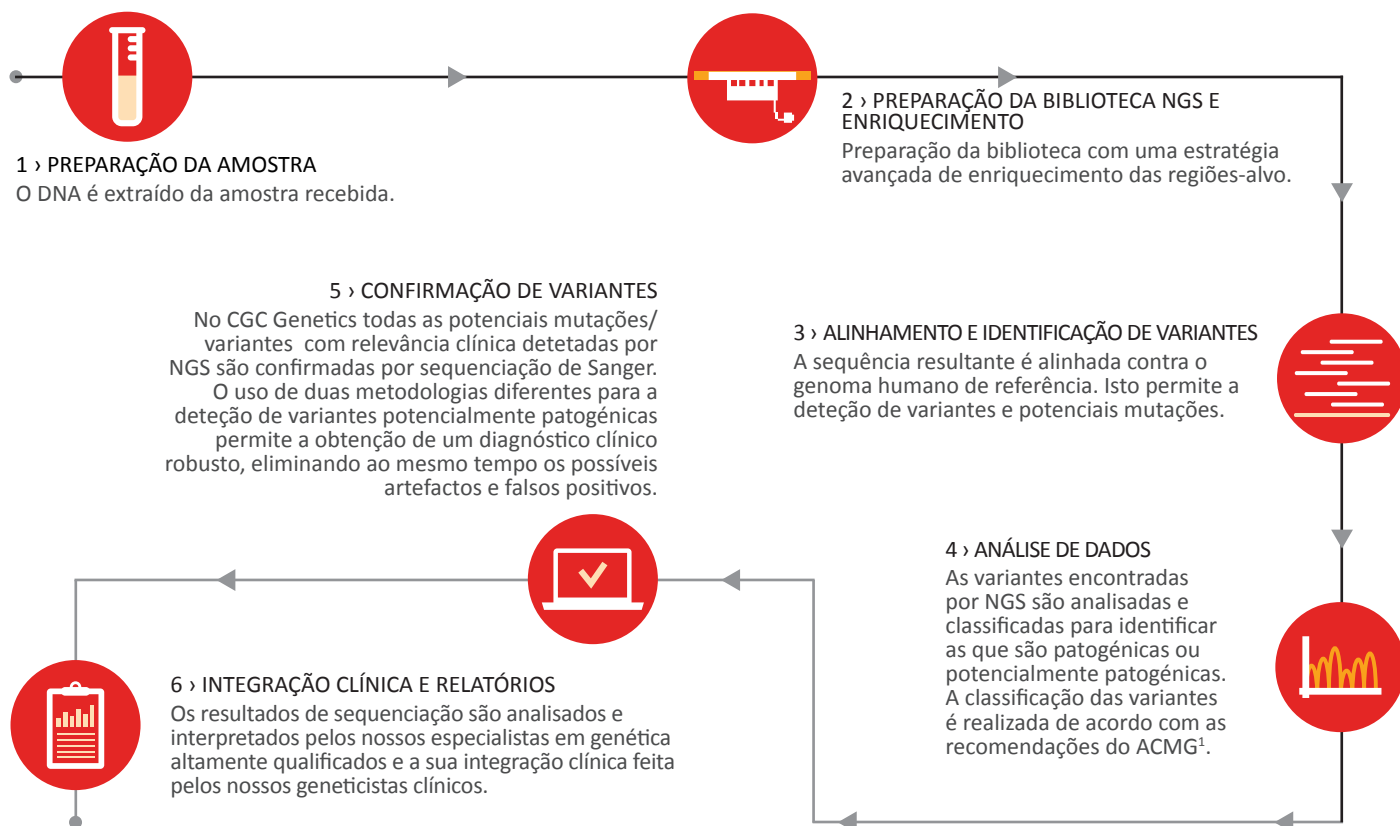
Para uma análise e classificação mais eficientes das variantes, o CGC Genetics recomenda WES Trio, ou seja, realizar WES no doente e nos seus pais. Com esta abordagem, os pais podem ser usados como referência para filtrar variantes benignas, ou estabelecer a origem parental de cada variante, tornando o WES um método de diagnóstico eficaz. A sequenciação completa do exoma tem uma cobertura média de profundidade de 100X, com mais de 90% das regiões-alvo cobertas.



## ESTUDO DO DNA MITOCONDRIAL

A sequenciação do exoma analisa apenas DNA nuclear, excluindo o DNA mitocondrial. O DNA mitocondrial contém 37 genes envolvidos em várias doenças mitocondriais. No CGC Genetics colocamos à sua disposição um painel para a deteção de doenças mitocondriais em que é feita a sequenciação completa do genoma mitocondrial.

### METODOLOGIA



<sup>1</sup> Richards S et al., Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genetics in Medicine. 2015, 17(5):405-24. DOI: 10.1038/gim.2015.30.

#### PORTUGAL

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

#### INTERNATIONAL

customer@cgcggenetics.com

#### SPAIN

clientes@cgcggenetics.com  
+34 914 261 144

#### USA

info@cgcggenetics.com



[www.cgcggenetics.com](http://www.cgcggenetics.com)

[www.unilabs.pt](http://www.unilabs.pt)

[www.genetics.unilabs.com](http://www.genetics.unilabs.com)