



O teste de Rastreio Pré-natal Harmony é um teste de sangue baseado na análise de ADN para a **deteção do síndrome de Down (trissomia 21)**, bem como para as **trissomias 18 e 13** e **aneuploidias dos cromossomas sexuais** e a **deleção 22q11.2**.

O QUE É O TESTE HARMONY?

O Harmony é um teste inovador não invasivo, que analisa fragmentos de **ADN livre fetal** em circulação no sangue materno, para facultar uma estimativa do risco para a deteção das **principais Trissomias fetais** - **T.21** ou **síndrome de Down**, **T.18** ou **síndrome de Edwards** e **T.13** ou **síndrome de Patau** e da **deleção 22q11.2** ou **Síndrome DiGeorge**.

O Harmony foi desenvolvido para ser o teste de rastreio pré-natal para **síndrome de Down** mais preciso e exato, indicado para todas as mulheres independentemente da idade ou grupo de risco.

DESEMPENHO DO TESTE

	TAXA DE DETEÇÃO**	TAXA DE FALSOS POSITIVOS*
HARMONY REASTREIO PRÉ-NATAL	MAIS DE 99 EM 100	MENOS DE 1 EM 100
TRADICIONAL RASTREIO DO 1º TRIMESTRE	85 EM 100	1 EM 20

TESTE MAIS EXATO

O teste de Rastreio Pré-natal Harmony tem demonstrado clinicamente a **identificação de 99% dos casos de síndrome de Down** com uma **taxa de falsos positivos inferior a 0,1%**.

* resulta de alto risco reportado;

** indica corretamente um resultado de alto risco quando a síndrome de Down está presente.

*De norte a sul do país,
mais de 550 postos
ao serviço do doente.*

Para mais informações:

*Sede e Laboratório Central 212 693 530**

*Laboratório Central Porto 220 043 010**



www.germanodesousa.com



SEDE E LABORATÓRIO CENTRAL

Pólo Tecnológico de Lisboa - Rua Cupertino de Miranda,
9 - lote 8 - 1600-513 Lisboa

LABORATÓRIO DO PORTO

Edifício Trindade Domus - Rua Heróis Martires de Angola,
15 - 4000-285 Porto

CONCEÇÃO DE CONTEÚDOS: PROF. DOUTORA MARIA JOSÉ REGO DE SOUSA

* Custo de Chamada para a Rede Fixa e Rede Móvel de acordo com o seu tarifário

RASTREIO PRÉ-NATAL TESTE NÃO INVASIVO



REPRESENTANTES Nº1 EM PORTUGAL

GERMANO DE SOUSA
CENTRO DE MEDICINA LABORATORIAL

RASTREIO PRÉ-NATAL

TESTE NÃO INVASIVO

DELEÇÃO 22q11.2

NOVA OPÇÃO DO HARMONY

harmony®

INFORMAÇÃO PRECOCE

O teste de Rastreio Pré-natal Harmony necessita de uma simples amostra de sangue, que pode ser colhida a partir das 10 semanas de gestação. Os resultados estão disponíveis em aproximadamente 10 dias.

Outros testes comuns utilizados no rastreio pré-natal, são realizados numa fase um pouco mais tardia da gestação e exigem muitas vezes, múltiplas visitas ao consultório do seu Médico assistente.

DIMINUI O NÚMERO DE TESTES INVASIVOS REALIZADOS

Devido às altas taxas de detecção e a baixa taxa de falsos positivos. Testes complementares podem incluir um procedimento invasivo, como a biópsia de vilosidades coriônicas e a amniocentese.

Os testes de diagnóstico como a amniocentese e a biópsia das vilosidades coriônicas apresentam elevada exatidão para detetar as trissomias fetais, mas são métodos invasivos e como tal acarretam riscos para o feto, nomeadamente perda ou aborto espontâneo.

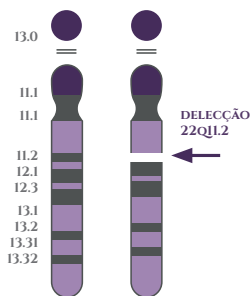
PORQUE RASTREAR A SÍNDROME DA DELEÇÃO 22q11.2 DURANTE A GRAVIDEZ?

- O rastreio precoce fornece à família e ao médico, importante informação para um cuidado apropriado durante a gestação e ao recém-nascido. Bebés que tenham a deleção 22q11.2 podem necessitar de cuidados especiais no nascimento e/ou procedimentos cirúrgicos;
- Idade materna não é um factor de risco para as microdeleções;
- Mais de 90% dos indivíduos afectados não possuem história familiar da deleção;
- A deleção 22q11.2 não é detectada por rastreio de rotina ou pelo cariótipo;

DESEMPENHO DO TESTE

	TAXA DE DETECÇÃO	TAXA DE FALSOS POSITIVOS
ATÉ A REGIÃO 3MB*	75% ¹	0,5% ¹

CROMOSSOMA 22



A deleção 22q11.2 é a microdeleção cromossômica mais comum

Ocorre em
1 em cada 1000
gravidezes

É a segunda causa mais frequente de atraso no desenvolvimento, a seguir ao síndrome de Down.

QUE INFORMAÇÃO ME DÁ O TESTE?

O teste de Rastreio Pré-natal Harmony detecta as principais trissomias dos cromossomas 21, 18 e 13 e as aneuploidias dos cromossomas X e Y, deleção 22q11.2 no feto, mas não deteta todas as anomalias cromossômicas que eventualmente o feto possa ter, bem como outras possíveis malformações fetais.

Os resultados para gestações gemelares são resultados únicos, e um resultado de alto risco, reflete a probabilidade de a gravidez ter pelo menos um dos fetos afetado, e os resultados masculinos aplicam-se a um ou a ambos os fetos, os resultados femininos aplicam-se a ambos os fetos.

Nem todas as trissomias fetais serão detetadas. Os resultados falsos negativos ou falsos positivos podem ocorrer. Um resultado de baixo risco não garante uma gestação não afetada dadas as limitações do teste.

O teste fornece uma avaliação de risco. Este não é um teste de diagnóstico, deste modo, os resultados devem ser considerados no contexto de outros critérios clínicos. Recomenda-se que um resultado de alto risco e/ou outras indicações clínicas de anomalia cromossômica seja confirmado mediante análise do cariótipo fetal por meio de um procedimento invasivo como a amniocentese ou a biópsia das vilosidades coriônicas.

Recomenda-se que os resultados sejam comunicados em circunstâncias definidas pelo seu profissional de saúde que incluam o aconselhamento adequado.



*incluindo as pequenas deleções; ¹Schmid et al. Fetal Diagn Ther. 2017 Nov 8. doi: 10.1159/000484317.