CENTRO DE GENÉTICA
PREDITIVA E PREVENTIVA

CGPP

DIAGNÓSTICO GENÉTICO
DOENÇAS DO MOVIMENTO

Nova abordagem no diagnóstico molecular baseada em sequenciação de *leituras longas* (LR-Seq), para *análise das regiões repetitivas*, por **quantificação e determinação da composição das expansões** associadas às doenças do movimento, apoiando e reforçando o diagnóstico clínico.

Análise mais completa e compreensiva
Painéis multigene LR-Seq por área de diagnóstico

Maior confiança clínica
Quantificação e composição das expansões

Elevada precisão
Sequenciação do motivo repetitivo

98,7%

Sensibilidade
(concordância de genótipo por AF) [1]

[1] Dados do CGPP (*n*=40), análise comparativa entre a metodologia LR-Seq (PureTarget, PacBio Revio Hifi) e a metodologia convencional de análise de fragmentos (AF) em amostras previamente genotipadas por AF, de doentes com diagnóstico clínico compatível com diagnóstico molecular. Cobertura mínima 30x.
Nenhum método de diagnóstico é isento de limitações, pelo que um resultado negativo não exclui tacitamente a possibilidade de um diagnóstico genético.

PAINÉIS MULTIGENE
SEQUENCIAÇÃO LEITURAS LONGAS

ATAXIAS

SCA1	*ATXN1*
SCA2	*ATXN2*
SCA3 / DMJ	*ATXN3*
SCA6	*CACNA1A*
SCA7	*ATXN7*
SCA17 / HLD4	*TBP*
DRPLA	*ATN1*
SCA8	*ATXN8 / ATXN8OS*
SCA10	*ATXN10*
SCA12	*PPP2R2B*
SCA31	*BEAN1*
SCA36	*NOP56*
SCA37	*DAB1*
SCA27B	*FGF14*
SCA4	*ZFHX3*
FRDA	*FXN*
FXTAS	*FMR1*
CANVAS	*RFC1*
ELA / DFT	*C9orf72*

DISTROFIA MIOTÓNICA
TIPO 1 E TIPO 2

DM tipo 1	*DMPK*
DM tipo 2	*CNBP*

MIOPATIA OCULOFARINGODISTAL

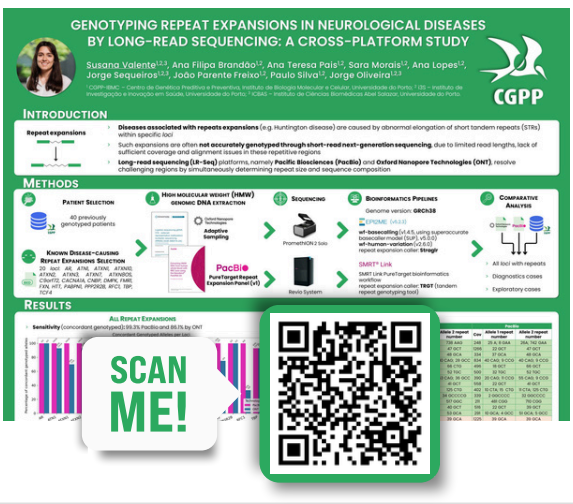
OPDM1	*LRP12*
OPDM2	*GIPC1*
OPDM3	*NOTCH2NLC*
OPDM4	*RILPL1*
OPDM5	*ABCD3*

DOENÇA HUNTINGTON
E FENOCÓPIAS

HD	*HTT*
DRPLA	*ATN1*
HDL2	*JPH3*
SCA17 / HDL4	*TBP*
ELA / DFT	*C9orf72*
HDL1	*PRNP*

EPILEPSIA MIOCLÓNICA FAMILIAR DO ADULTO
FAME

FAME1	*SAMD12*
FAME2	*STARD7*
FAME3	*MARCHF6*
FAME4	*YEATS2*
FAME6	*TNRC6A*
FAME7	*RAPGEF2*



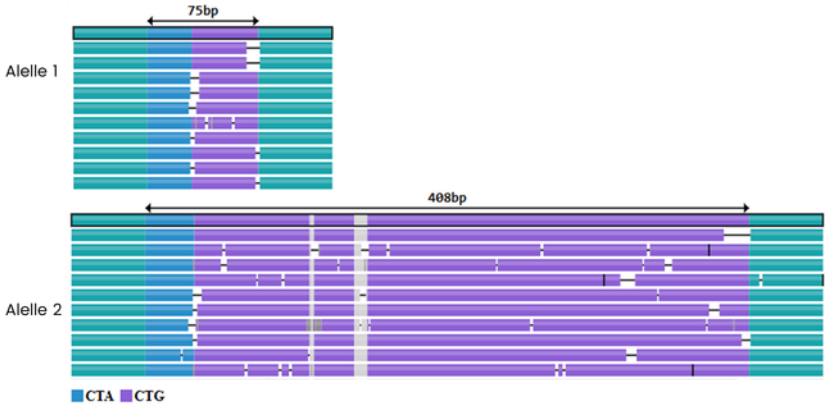


Figura 1: Imagem ilustrativa de sequenciação de leituras longas (PureTarget, PacBio Revio Hifi) do gene *ATXN8OS* (SCA8), onde é possível observar um alelo normal com 75bp (10 unidade repetitivas CTA e 15 unidades CTG), e outro alelo expandido com 408 bp (11 unidades repetitivas CTA e 121 unidades CTG).

CGPP - Centro de Genética Preditiva e Preventiva
IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular

RT191/1 de 20-04-2026
Chamada para rede fixa nacional

Rua Júlio Amaral de Carvalho, 45
4200-135 Porto
22 607 4942
cgpp@ibmc.up.pt

www.cgpp.pt

IPAC acreditação E0013 ISO 15189 Exames Clínicos
LABORATÓRIO ACREDITADO