CEDRO BABYTEST

O QUE É?

O Cedro Babytest, uma triagem genética neonatal, tem como principal indicação a identificação precoce de mais de 300 doenças genéticas raras em recém-nascidos. Diferente do tradicional teste do pezinho, que foca em condições metabólicas específicas, a versão do Cedro Babytest que avalia 600 genes oferece uma cobertura genética incomparável. Isso significa que ele consegue rastrear um espectro muito mais amplo de condições, incluindo diversas doenças neurológicas, musculares, imunológicas e metabólicas que não são detectadas na triagem neonatal padrão.

A análise de 600 genes potencializa significativamente a detecção de doenças antes mesmo do surgimento dos sintomas, permitindo que profissionais de saúde iniciem o acompanhamento e o tratamento adequados o mais cedo possível. Essa antecipação é crucial para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida da criança, fazendo uma diferença enorme em seu desenvolvimento e bem-estar. É uma ferramenta de ponta, recomendada para famílias com histórico de doenças genéticas ou para aqueles que buscam a mais completa e abrangente triagem disponível para seus bebês.

É importante ressaltar que o resultado do Cedro Babytest complementa, mas não substitui o teste do pezinho (teste bioquímico), que é o exame padrão-ouro para a triagem neonatal e deve ser realizado conforme a orientação médica.

laboratório cedro | genômica cedro

DOENÇAS AVALIADAS

Cardiológicas

Aneurisma aórtico familiar
Cardiomiopatia hipertrófica
Defeito do septo atrial com ou sem defeitos de condução AV
Deficiência de lipoproteina lipase
Displasia arritmogênica do ventriculo direito
Doença de retenção de quilomicrons
Hipotensão ortostática associado ao CYB561
Sindrome de Andersen
Sindrome de Jervell e Lange-Nielsen
Sindrome de quilomicronemia familiar
Sindrome do QT longo

Imunológicas

Agamaglobulinemia
Deficiência de CD27
Deficiência de grânulos especificos Tipo 2
Deficiência de MHC classe II
Deficiência de properdina ligada ao X
Deficiência de receptor de interleucina
Def. imun. de células T, infecções recorrentes, autoimun. e malform. cardíacas
Disgenesia reticular
Doença autoimune, multissistêmica, de inicio infantil
Doença granulomatosa crônica monogênica
Doença inflamatória intestinal monogênica
Doença veno-oclusiva hepática com imunodeficiência
Febre familiar do Mediterrâneo
Hipercolesterolemia familiar
Hipogamaglobulinemia com proteinose alveolar pulmonar
Imunodeficiência monogênica
Imunodeficiência combinada grave
Imunodeficiência comum variável
Neutropenia congênita grave
Psoriase pustulosa por variante no IL36RN
SCID, autossômica recessiva, tipo T-negativo/B-positivo
Sindrome autoinflamatória-pancitopenia
Síndrome autoinflamatória, relacionado ao IL10
Síndrome de auto-inflamação, paniculite e dermatoses
Sindrome de febre periódica, imunodeficiência e trombocitopenia
Sindrome de Griscelli
Sindrome de Hermansky-Pudlak
Sindrome de hiper-IgE
Síndrome de imunodeficiência-instabilidade centromérica-anomalias faciais
Sindrome de IPEX
Sindrome de LIG4
Síndrome de WHIM
Sindrome de Wiskott-Aldrich
Sindrome FILS
Sindrome linfoproliferativa monogênica

Doenças Raras

Abetalipoproteinemia
Acondroplasia
Acrodermatite enteropática
Amelogênese imperfeita
Anendocrinose Entérica
Calcinosis tumoral hiperfosfatêmica familiar
Cloridorréia Congênita
Crises encefalomiopáticas recorrentes, com rabdomiólise, arritmias cardiacas e neurodegeneração
Deficiência de Lactoferrina Neutrofólica
Deficiencia de leptina por LEP
Deficiência de receptor de leptina
Deficiência de sucrase-isomaltase
Displasia ectodérmica com imunodeficiência
Doença de Niemann-Pick tipo C1
Doença de Niemann-Pick tipo C2
Doença de Niemann-Pick tipo A
Doença de Niemann-Pick tipo B
Enteropatia perdedora de proteínas
Fibrose cistica
Hipercloridrose isolada
Hipoplasia de cartilagem-cabelo
Ictiose congênita, autossômica recessiva tipo 6
Lipodistrofia congênita generalizada
Obesidade, insuficiência adrenal e cabelo vermelho devido à defic. de POMC
Osteogênese imperfeita
Osteopetrose com acidose tubular renal
Osteopetrose
Pseudoxantoma Elástico
Sindrome Cérebro-Pulmão-Tireóide
Síndrome de Acalasia-Addisonismo-Alacrimia
Sindrome de Alport
Sindrome de Antley-Bixler
Sindrome de Bartter
Sindrome de Chediak-Higashi
Sindrome de Kenny-Caffey
Sindrome de Loeys-Dietz
Sindrome de Marfan
Sindrome de osteólise carpotarsal multicêntrica
Síndrome de osteoporose-pseudoglioma
Sindrome de Smith-Lemli-Opitz
Sindrome de Stickler
Sindrome de Waardenburg
Sindrome de Wolcott-Rallison
Síndrome de Wolman
Síndrome do nevo basocelular
Sindrome IMAGE
Sindrome PAPA
Susceptibilidade a hipertermia maligna
Xeroderma pigmentoso
Hiperplasia adrenal congênita
Hiperplasia adrenal lipoide congênita
Hipoaldosteronismo congenito
Hipoglicemia hiperinsulinêmica familiar
Hipomagnesemia
Hipoparatireoidismo com surdez sensorioneural e displasia renal
Hipoplasia adrenal congênita
Hipotireoidismo central e aumento testicular
Hipotireoidismo congênito
Insensibilidade parcial ao hormônio de crescimento
Insuficiência adrenal congênita
Insuficiência adrenocortical
Pseudo-hipoparatireoidismo
Raquitismo hipofosfatêmico
Raquitismo monogênico
Sindrome de Bamforth-Lazarus
Sindrome de MIRAGE
Sindrome poliendocrinopatica autoimune, tipo I, com ou sem displasia metafisária reversível

Erros inatos do metabolismo

Acidose láctica devido à deficiência de PDX1
Acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica
Acidúria alfa-metilacetoacetica
Acidúria argininosuccinica
Acidúria glútaria
Acidúria isovalérica
Acidúria metilmalônica com homocistinúria
Acidúria Metilmalônica Transitória devido Defeito do Recep. Transcobalamina
Acidúria metilmalônica, responsiva à vitamina B12
Acidúria metilmalônica
Acidúria mevalônica
Acidúria orótica
Acidúria propiônica
Alfa-Manosidose
Citrulinemia
Defeito congênito de glicossilação
Deficiência da piruvato desidrogenase
Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase
Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média
Deficiência de arginase
Deficiência de biotinidase
Deficiência de butirilcolinesterase
Deficiência de carbamoilfosfato sintetase
Deficiência de carnitina palmitoiltransferase
Deficiência de carnitina sistêmica primária
Deficiência de cofator de molibdênio
Deficiência de descarboxilase de L-aminoácidos aromáticos
Deficiência de descarboxilase de malonil-CoA
Deficiência de epimerase de metilmalonil-CoA
Deficiência de fosfoglicerato desidrogenase
Deficiência de frutose-1,6-bisfosfatase
Deficiência de fumarase
Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase
Deficiência de hidratação de 3-hidroxiisobutiril-CoA
Deficiência de holocarboxilase sintetase
Deficiência de LCHAD
Deficiência de piridoxamina 5'-fosfato oxidase
Deficiência de piruvato carboxilase
Deficiência de piruvato desidrogenase
Deficiência de sintetase de N-acetilglutamato
Deficiência de succinil-CoA:3-oxoácido CoA transferase
Deficiência de tirosina hidroxilase
Deficiência de transcarbamilase de ornitina
Deficiência de transcobalamina
Deficiência de translocase de carnitina-acilcarnitina
Deficiência de VLCAD
Denciencia do complexo I mitocondria
Deficiência isolada de 17.20-lias
Deficiência primária de coenzima Q10
Doença da urina de xarope de bordo
Doença de armazenamento de glicogênio
Doença de Fabry
Doença de Gaucher tipo 1
Doença de Krabbe
Doença de Menkes
Doença de Pompe
Doença do xarope de bordo na urina
Doença Mitocondrial por Deficiência de enoil-CoA
Doença mitocondrial por HADHB
Fenilcetonúria
Fucosidose
Galactosemia Tipo I, II, III e IV
Hiperamonemia devido à deficiência de anidrase carbônica VA
Hiperfenilalaninemia
Hipermanganesemia com distonia
Hipermetioninemia com deficiência de S-adenosilhomocisteina hidrolase
Hiperoxalúria primária
Hiperprolinemia
Hipofosfatasia infantil
Homocistinúria
Intolerância a proteínas lisinúricas
Intolerância hereditária à frutose
Lipofuscinose ceróide neuronal
Má-absorção de glicose/galactose
Má-absorção de folato hereditária
Mucopolissacaridose tipo IIIB (Sanfilippo B)
Mucopolissacaridose IVA, tipo I, tipo II, VI, VII
Porfiria
Sindrome de Brown-Vialetto-Van Laere 1
Sindrome de Brown-Vialetto-Van Laere 2
Síndrome de deficiência de GLUT1
Sindrome de depleção de DNA mitocondrial
Sindrome de disfunção do metabolismo da tiamina
Sindrome de hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinemia
Sitosterolemia
Tirosinemia tipo I
Tirosinemia tipo II

Neurológicas

Adrenoleucodistrofia
Ataxia com deficiência de vitamina E
Atrofia muscular espinhal
Deficiência de CPT II
Distonia responsiva à DOPA
Distrofia Muscular de Duchenne
Distrofia muscular, congênita, deficiência total ou parcial de merosina
Encefalopatia do desenvolvimento e epiléptica monogênica
Encefalopatia etilmalônica
Epilepsia dependente de piridoxina
Epilepsia, inicio precoce, dependente de vitamina B6
Hiperecplexia hereditária tipo 1
Leucodistrofia metacromática
Miopatia de armaz. de lipideos devido à def. de flavina adenina dinucleotídeo sintase
Neurodegeneração de inicio infantil responsiva à biotina
Neurodegeneração devido à deficiência de transporte de folato cerebral
Parkinsonismo-distonia infantil
Síndrome de ataxia-pancitopenia
Sindrome de deficiência de creatina cerebral
Sindrome miastênica congênita
Xantomatose cerebrotendinosa

laboratório cedro | genômica cedro

Endocrinológicas

Agenesia pancreática monogênica
Deficiência combinada de hormônios pituitários
Deficiência de fator de crescimento semelhante à insulina I
Deficiência de glicocorticoides
Deficiência de hormônio adrenocorticotrófico
Deficiência de hormônio de crescimento monogênico
Diabetes insipido nefrogênico
Diabetes insipido neuro-hipofisário
Diabetes mellitus neonatal monogênico
Dishormonogênese tireoidiana
Hiperinsulinismo
Hiperparatireoidismo neonatal
Hiperparatireoidismo
Hiperplasia adrenal congênita
Hiperplasia adrenal lipoide congênita
Hipoaldosteronismo congênito
Hipoglicemia hiperinsulinêmica familiar
Hipomagnesemia
Hipoparatireoidismo com surdez sensorioneural e displasia renal
Hipoplasia adrenal congênita
Hipotireoidismo central e aumento testicular
Hipotireoidismo congênito
Insensibilidade parcial ao hormônio de crescimento
Insuficiência adrenal congênita
Insuficiência adrenocortical
Pseudo-hipoparatireoidismo
Raquitismo hipofosfatêmico
Raquitismo monogênico
Síndrome de Bamforth-Lazarus
Síndrome de MIRAGE
Síndrome poliendocrinopática autoimune, tipo I, com ou sem displasia metafisária reversível

Nefrológicas

Acidose tubular renal distal 2 com perda auditiva sensorioneural progressiva
Acidose tubular renal distal 3 com ou sem perda auditiva sensorioneural
Acidose tubular renal distal com anemia hemolitica Tipo 4
Cistinose nefropatica
Deficiência de Cortisol 11-Beta-Cetoredutase
Síndrome nefrótica

Sensoriais

Amaurose congênita de Leber
Atrofia giratória da coroide e retina com ou sem hiperornitinemia
Deficiência auditiva monogênica
Sensibilidade à Deficiência Auditiva por aminoglicosideos
Síndrome de Perrault Tipo 3
Síndrome de Usher
Surdez e miopia por SLITRK6
Surdez monogênica

Hematológicas

Afibrinogenemia congênito
Agamaglobulinemia ligada ao X-ligada
Anemia de Diamond-Blackfan
Anemia de Fanconi
Anemia falciforme
Anemia megaloblástica
Anemia Perniciosa Congênita
Anemia sideroblástica
Atransferrinemia
Deficiência combinada de fatores de coagulação dependentes de vitamina K
Deficiência de adesão de leucócitos
Deficiência de C2, C3, C5, C6, C7, C8 e Cg
Deficiência de piruvato quinase
Deficiência de plasminogênio, tipo I
Deficiência do fator D do complemento
Deficiência do fator H do complemento
Deficiência do fator I do complemento
Deficiência do fator VII
Deficiência do fator X
Deficiência do fator XIIIA
Deficiência do fator XIIIB
Distúrbio plaquetário familiar
Falha da função ossea monogênica
Hemofilia B
Hiperativação do comp, trombose angiopática e enteropatia perd. de proteínas
Linfo-histiocitose hemofagocitica familiar
Protoporfiria eritropoiética
Púrpura trombocitopênica trombótica familiar
Síndrome de anemia megaloblástica responsiva à tiamina
Síndrome de Shwachman-Diamond
Síndrome de vasculite, autoinflamação, imunodef. e defeitos hematológicos
Síndrome do linfócito nu
Telangiectasia hemorrágica hereditária
Trombastenia de Glanzmann
Trombocitopenia amegacariocitica congênita

Hepatológicas

Defeito congênito de síntese de ácidos biliares
Doença de Wilson
Insuficiência hepática infantil transitória
Sindrome de Crigler-Najjar, tipo I

Oncológicas

Retinoblastoma
Síndrome de Carney, tipo 1
Síndrome de Li-Fraumeni

GENES AVALIADOS

AAAS, ABCC6, ABCC8, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ACAD9, ACADM, ACADVL, ACAT1, ACTA2, ACVRL1, ADA, ADA2, ADAMTS13, ADGRV1, AGL, AGRN, AGXT, AHCY, AICDA, AIRE, AK2, AKR1D1, ALDH4A1, ALDH7A1, ALDOB, ALPL, AMACR, AMN, AP3B1, AQP2, ARG1, ARPC1B, ARSA, ARSB, ASL, ASS1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7A, ATP7B, AVP, AVPR2, BCHE, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BLNK, BMP1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BSCL2, BSND, BTD, BTK, C2, C3, C5, C6, C7, C8B, C9, CA12, CA2, CA5A, CABP2, CACNA1S, CAD, CALM3, CARD11, CASR, CAV1, CAVIN1, CBLIF, CBS, CD19, CD247, CD27, CD320, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD55, CD70, CD79A, CD79B, CDC14A, CDCA7, CDCA8, CDH23, CDKN1C, CEBPE, CFD, CFH, CFI, CFP, CFTR, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CIB2, CIITA, CLCN7, CLDN14, CLPP, COCH, COL11A1, COL11A2, COL13A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLQ, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, CORO1A, CPS1, CPT1A, CPT2, CRTAP, CSF3R, CTNS, CTPS1, CUBN, CUL3, CXCR4, CYB561, CYBA, CYBB, CYBC1, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2, CYP27A1, CYP27B1, CYP2R1, CYP7B1, DBT, DCLRE1C, DDC, DGAT1, DHCR7, DHFR, DLAT, DMD, DMP1, DNAJC12, DNAJC21, DNASE2, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, DOK7, DPAGT1, DUOX2, DUOXA2, ECHS1, EDN3, EDNRB, EFL1, EIF2AK3, ELANE, ENG, ENPP1, EPS8, ERCC4, ESPN, ESRRB, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, F10, F13A1, F13B, F7, F9, FAH, FAM111A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCG, FANCI, FBN1, FBP1, FCHO1, FECH, FERMT3, FGA, FGB, FGF23, FGF3, FGFR3, FGG, FH, FKBP10, FLAD1, FOLR1, FOXA2, FOXE1, FOXN1, FOXP3, FUCA1, G6PC1, G6PC3, G6PD, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALM, GALNS, GALNT3, GALT, GAMT, GATA2, GATA3, GATA4, GATM, GBA1, GCDH, GCH1, GCK, GCM2, GFI1, GGCX, GH1, GHR, GHRHR, GIPC3, GJB2, GLA, GLIS3, GLRA1, GLUD1, GNAS, GOT2, GPIHBP1, GREB1L, GRHPR, GRXCR1, GUSB, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HAX1, HBB, HCFC1, HELLS, HESX1, HGF, HIBCH, HK1, HLCS, HMGCL, HOGA1, HSD11B2, HSD3B2, HSD3B7, ICOS, IDS, IDUA, IFITM5, IGF1, IGHM, IGLL1, IGSF1, IKBKB, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL7R, ILDR1, INS, IRAK4, IRF8, IRS4, ITGA2B, ITGB2, ITGB3, ITK, IVD, IYD, JAGN1, JAK3, KCNH2, KCNJ1, KCNJ11, KCNJ2, KCNQ1, KDELR2, KLHL3, LAMA2, LAT, LDLR, LEP, LEPR, LHFPL5, LHX3, LHX4, LIG1, LIG4, LIPA, LMBRD1, LOXHD1, LPL, LRBA, LRP5, LRTOMT, LYST, MAFB, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MARVELD2, MC2R, MCEE, MEFV, MESD, MITF, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MNX1, MOCS1, MPI, MPL, MRAP, MT-RNR1, MTHFD1, MTR, MTRR, MTTP, MUSK, MVK, MYD88, MYH7, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, MYSM1, NAGLU, NAGS, NCF2, NCF4, NEUROG3, NFKBIA, NHEJ1, NIPAL4, NKX2-1, NKX2-5, NNT, NPC1, NPC2, NR0B1, NR3C2, NR5A1, OAS1, OAT, ORAI1, OTC, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, OTULIN, OTX2, OXCT1, P3H1, PAH, PALB2, PAX3, PAX8, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCDH15, PCSK9, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDX1, PDZD7, PGM1, PGM3, PHEX, PHGDH, PHKA2, PHKB, PHKG2, PIK3CD, PIK3R1, PJVK, PKLR, PLG, PLPBP, PLS3, PNP, PNPO, POLE, POMC, POR, POU1F1, POU3F4, PPOX, PRDX1, PRF1, PRKAR1A, PRKDC, PROP1, PSTPIP1, PTCH1, PTF1A, PTPRC, PTPRQ, PTS, PYGL, QDPR, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RAPSN, RASGRP1, RB1, RDX, REST, RFX5, RFXANK, RFXAP, RMRP, RNPC3, RPE65, RPL11, RPL15, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, RUNX1, RYR1, RYR2, S1PR2, SAMD9, SAMD9L, SAR1B, SBDS, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SERPINF1, SERPINH1, SGPL1, SH2D1A, SI, SLC12A1, SLC18A2, SLC18A3, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A38, SLC26A3, SLC26A4, SLC26A7, SLC2A1, SLC30A10, SLC34A3, SLC35A2, SLC37A4, SLC39A4, SLC39A7, SLC39A8, SLC46A1, SLC4A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A1, SLC5A5, SLC5A6, SLC5A7, SLC7A7, SLITRK6, SLX4, SMAD2, SMAD3, SMARCD2, SMN1, SMPD1, SNX10, SP110, SPR, SRP54, STAR, STAT1, STAT3, STIM1, STK4, STX11, STX16, STXBP2, SYT2, TANGO2, TAT, TBL1X, TBX19, TCF3, TCIRG1, TCN2, TECTA, TF, TG, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TH, THRA, TK2, TMC1, TMEM38B, TMIE, TMPRSS3, TNFRSF11A, TP53, TPK1, TPO, TPP1, TPRN, TRHR, TRIOBP, TRMU, TRPM6, TSHB, TSHR, TTPA, TUBB1, UBE2T, UGT1A1, UMPS, UNC13D, UROS, USH1C, USH1G, USH2A, VAMP1, VDR, VKORC1, VPS45, WAS, WDR1, WDR72, WHRN, WIPF1, WNK1, WNK4, XIAP, XPA, XPC, ZAP70 (600).

METODOLOGIA

A análise é realizada por **Sequenciamento de Nova Geração (NGS)**, que permite a leitura detalhada do DNA, incluindo o DNA mitocondrial. Utiliza-se uma tecnologia avançada para capturar e sequenciar as regiões dos genes de interesse. Após o sequenciamento, as informações genéticas passam por uma **análise de bioinformática** robusta, que identifica possíveis alterações (variantes) no DNA. Essas variantes são descritas e **classificadas de acordo com as diretrizes internacionais da ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics)**, que orientam a interpretação clínica dos achados.

É importante ressaltar que a precisão do exame depende das informações clínicas fornecidas pelo médico solicitante, fundamentais para a correta interpretação dos resultados.

LIMITAÇÕES

Apesar da alta tecnologia empregada, este teste não consegue identificar todas as possíveis alterações genéticas. Algumas limitações incluem:

- Regiões específicas do DNA podem não ser totalmente analisadas, especialmente áreas não codificantes, repetitivas ou com baixa cobertura.
- Certos tipos de alterações genéticas podem não ser detectados, como expansões de repetições (trinucleotídeos, STRs), alterações epigenéticas, sítios frágeis, algumas variantes estruturais ou casos de mosaicismo restrito.
- A análise de CNVs (variações no número de cópias) é uma triagem inicial, e um resultado negativo não descarta totalmente a presença dessas alterações.

Essas limitações são inerentes à metodologia e podem ser complementadas por outros testes, caso necessário.