



Kerry B. e David A.
Recorreram ao
Foresight Carrier Screen



Uma mulher grávida ou a pensar em engravidar, pode descobrir se ela ou o seu parceiro possuem doenças hereditárias que podem ser transmitidas aos seus filhos.

Rastreio genético de doenças hereditárias

QUAL A IMPORTÂNCIA DESTES RASTREIOS?

O rastreio dos portadores pode ajudá-lo a planear e a preparar

O **Counsyl Foresight™ Carrier Screen** pode ajudar o seu prestador de cuidados de saúde a determinar se existe a possibilidade de transmitir doenças hereditárias graves aos seus filhos. Apenas necessitamos de uma pequena amostra de sangue ou saliva. Em média, os resultados ficam prontos em duas semanas.

As doenças hereditárias são comuns

A nível particular, as doenças hereditárias são raras, mas coletivamente as doenças incluídas no Foresight Carrier Screen afetam uma em 300 gestações. Este valor é superior à taxa de incidência da Síndrome de Down.

Os antecedentes familiares não contam a história toda

O conhecimento do seu historial familiar pode revelar muito sobre a sua saúde e a do seu filho. Contudo, muitos de nós somos portadores de doenças hereditárias e simplesmente não o sabemos. Na verdade, mais de 80% das crianças com doenças hereditárias não têm antecedentes familiares da doença.

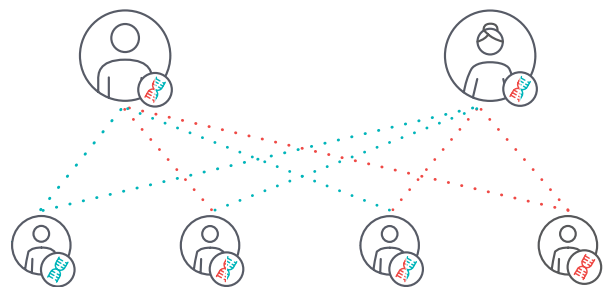
As doenças hereditárias não discriminam

Qualquer pessoa, independentemente do seu grupo étnico ou racial, pode ter um filho com uma doença hereditária. Hoje em dia, as sociedades médicas já reconhecem as vantagens da disponibilização de rastreios para o mesmo conjunto de doenças a todos os doentes, independentemente da sua ascendência.

COMO FUNCIONA

Os seus genes são o seu mapa familiar

Os bebés herdam metade dos seus genes da mãe e metade do pai. Esses genes transmitem características familiares como a cor do cabelo e dos olhos. Por vezes também transmitem doenças hereditárias.



É normal ser portador de uma doença hereditária

Ser portador significa que herdou um gene normal de um dos progenitores e um gene com uma anomalia, também denominado por mutação, do outro progenitor. Desde que tenha uma cópia normal de um gene, normalmente não se manifestam quaisquer sintomas.

É importante saber se ambos os progenitores são portadores

Se for encontrada uma mutação no teste de rastreio da mãe, é importante que o pai faça o mesmo teste. Se ambos os progenitores tiverem uma mutação no mesmo gene, em cada gravidez há a probabilidade de 1 em 4 (25%) de o bebé herdar a mutação de ambos os progenitores e apresentar os sintomas da doença associada.

Existem também algumas doenças em que basta apenas a mãe ser portadora de uma mutação para que os seus filhos estejam em risco de apresentar sintomas.

DOENÇAS

Fazer o rastreio de várias doenças graves



O Foresight Carrier Screen avalia se é portador de doenças graves, muitas das quais já possa ter ouvido falar, como a fibrose quística, bem como 175 outras doenças distribuídas pelas seguintes categorias:

- Doenças nas quais o **tratamento precoce** pode fazer a diferença (como a fenilcetonúria (PKU))
- Doenças que causam **deficiência mental** (como a síndrome do X-frágil)
- Doenças que **diminuem a esperança de vida** (como a síndrome de Bloom)
- Doenças em que **estão disponíveis opções de tratamento limitadas ou para as quais não existe tratamento** (como a doença de Tay-Sachs)

PASSOS SEGUINTES

Já tem os resultados. Qual é o próximo passo?

Se ficar a saber que é portadora de uma mutação num gene, é essencial que o seu parceiro seja submetido ao rastreio para certificar de que não possui uma mutação no mesmo gene. Se forem ambos portadores há passos importantes a dar.

Realizar o diagnóstico pré-natal

A biópsia das vilosidades coriônicas (BVC) ou amniocentese pode determinar se uma doença hereditária foi transmitida ao feto.

Preparar o parto

Conforme os resultados, pode optar por recorrer a ajuda adicional para planejar e preparar o nascimento. Em alguns casos, o tratamento precoce pode fazer toda a diferença. Pode começar por falar com um especialista ou com um dos nossos consultores genéticos.

Explorar outras opções para constituir família

Se não estiver grávida, os resultados podem contribuir para determinar se pretende considerar um procedimento de fertilização in vitro (FIV) em que os embriões são rastreados quanto a doenças genéticas antes da implantação. Outras opções incluem a adoção ou a doação de esperma ou óvulos.



O PROGRAMA DE AVALIAÇÃO DA COUNSYL

Cuidamos de si

Empenhados em tornar os rastreios genéticos acessíveis

Sabemos que cada situação é única. Por isso criámos o Counsyl Access, um programa abrangente concebido para disponibilizar rastreios genéticos a um maior número de doentes.

O Programa de avaliação da Counsyl tem três componentes chave concebidos para o ajudar a tomar decisões informadas quanto à sua saúde, à sua família e ao seu futuro.

- Estimativas de custos personalizadas fornecidas por e-mail e/ou SMS
- Inclusão na rede da maioria dos planos de saúde
- Oferta de opções de pagamento para as despesas incorridas
 - Caso a despesa incorrida seja avultada, poderá ser aplicável um desconto de pronto pagamento, caso efetue o pagamento no prazo de 45 dias a partir da receção da fatura.
 - Poderá ser elegível para um rastreio gratuito com base no número de elementos, rendimento e nas despesas médicas do seu agregado familiar.
 - Estão disponíveis planos de pagamento sem juros mediante o pagamento do montante total faturado, independentemente da situação financeira.

MAIS INFORMAÇÕES SOBRE A COUNSYL

Porquê a Counsyl?

Estamos empenhados em ajudá-lo a fazer escolhas inteligente em relação à sua saúde, à sua família e ao seu futuro

O Foresight Carrier Screen utiliza ciência e tecnologia avançadas para detetar mutações associadas a mais de 175 doenças graves.

Tanto a pessoa testada, como o respetivo prestador de cuidados de saúde podem confiar nos resultados do rastreio

Os nossos testes foram concebidos para serem altamente precisos e abrangentes. Quer os seus resultados sejam positivos ou negativos, pode ter a certeza de que possui toda a informação possível para tomar decisões sobre si e a sua família.

Acompanhamento à sua medida

Queremos que tenha todo o acompanhamento necessário. Todos os rastreios Foresight Carrier Screen incluem consultas agendadas ou a pedido com os nossos consultores genéticos. Os nossos especialistas em pagamentos poderão esclarecer todas as dúvidas relacionadas com faturação.

➤ Tem dúvidas?

Os nossos especialistas estão disponíveis entre as **6:00 e as 17:00**, de segunda a sexta-feira

Telefone: (888)268 6795

Contacto online: counsyl.com/contact

- Está disponível uma lista completa das doenças detetadas no rastreio no site counsyl.com/foresight/diseases

- Estão disponíveis mais informações em counsyl.com/foresight