

Você conhece a Síndrome da Quilomicronemia Familiar?



A **Síndrome da Quilomicronemia Familiar (SQF)** é uma doença genética rara, autossômica recessiva, caracterizada pelo acúmulo de quilomícrons (quilomicronemia) no organismo.

A SQF atinge entre uma e duas pessoas a cada um milhão e pode se manifestar em vários momentos da vida, desde a infância até a idade adulta.

A doença provoca primariamente aumentos dramáticos dos **níveis de triglicérides** (hipertrigliceridemia), levando a dores abdominais generalizadas, alterações gastrointestinais, pancreatite aguda, depressão, perda de memória, dificuldade de concentração e outras complicações a longo prazo.

Saiba mais sobre a SQF em blog.mendelics.com.br/sqf

Programa de suporte ao diagnóstico da Síndrome da Quilomicronemia Familiar

A PTC Therapeutics em parceria com a Mendelics Análise Genômica oferece um programa gratuito e simplificado de suporte ao diagnóstico de pacientes com suspeita de SQF para médicos e pacientes do Brasil e América Latina.

O exame de Painel de Sequenciamento de Nova Geração (Next Generation Sequencing, NGS) inclui 26 genes relacionados à hipertrigliceridemias e pancreatite.



Coleta

- Indolor, rápido e não invasivo
- Swab da mucosa bucal
- Realizada pelo próprio paciente ou pelo médico.
- Estabilidade de 30 dias da amostra.



Técnica utilizada

Sequenciamento de Nova Geração (NGS), técnica mais avançada para sequenciamento genético de alta performance. Atrilada à robusta análise bioinformática, o NGS hoje é a grande ferramenta responsável pelos avanços da Genética na Medicina nos últimos anos.



Análise genômica ao alcance de todos

A Mendelics é o primeiro e maior laboratório brasileiro especializado no Sequenciamento de Nova Geração (NGS) e líder em diagnóstico genético para câncer e doenças raras na América Latina.

Com robusta estrutura de análise de variantes genéticas e o maior corpo de geneticistas da América Latina para laudação de exames, a Mendelics já realizou mais de 100.000 exames genéticos e possui um vasto banco de dados de variantes das populações latino americanas. Único laboratório genômico latino americano a obter as creditações do CAP (Colégio Americano de Patologistas - #8671464), INMETRO (NBR/ISO-15189) e PALC (Programa de Acreditação de Laboratórios Clínicos - #32290508).

Faça a diferença para seu paciente.

Entre em contato com a Mendelics para mais informações pelo e-mail:

contato@mendelics.com.br