



# ANÁLISE GENÉTICA GINECOLÓGICA

Avalia a relação de variantes genômicas  
com a Síndrome do Ovário Policístico  
e com a Endometriose

# SIMPLIFICAMOS A CIÊNCIA

Simplificamos a ciência e criamos acesso a exames diagnósticos complexos oferecendo uma experiência individualizada.

Somos uma healthtech. Nosso sistema conecta serviços laboratoriais em modelos acessíveis de coleta, usando como amostras: mucosa oral, fezes e sangue em microlubo ou papel filtro. A coleta facilitada e não invasiva pode ser realizada pelo profissional ou pelo próprio cliente/paciente.

Os laudos são evolutivos e interpretativos, disponíveis para análises genéticas, doenças infecciosas e inflamatórias com forte atuação em pesquisa, desenvolvimento e inovação. Trabalhamos fortemente na atualização científica com nossa plataforma educacional testfy professionals, dedicada aos profissionais de saúde parceiros.

Atualmente conectamos serviços de análises nutrigenéticas, genéticas, dermatológica, ginecológica e esportiva, hipersensibilidade alimentar e microbioma intestinal.

Sempre buscando as tecnologias mais recentes e lançando as melhores soluções.



*Simples  
de coletar*



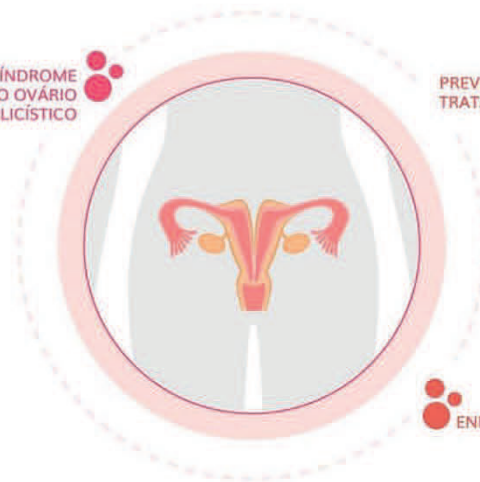
*Simples  
de enviar*



*Simples de  
receber o laudo*



SÍNDROME  
DO OVÁRIO  
POLICÍSTICO



PREVENÇÃO E  
TRATAMENTO

ENDOMETRIOSE

## Detalhes da análise

A Análise do perfil Genético Ginecológico é baseada na tecnologia de Sequenciamento de Nova Geração, que avalia até 11 variantes localizadas em diferentes regiões genômicas, com a finalidade de identificar alterações genéticas específicas relacionadas com o desenvolvimento da Síndrome do Ovário Policístico e da Endometriose.

Com a Análise Genética Ginecológica, o seu consultor médico poderá elaborar estratégias para a prevenção e tratamento dessas condições clínicas, melhorando, assim, a saúde feminina e a sua qualidade de vida.

A Análise Genética Ginecológica foi desenvolvida no contexto científico atual, sendo baseado em evidências e com fundamentação em *guidelines* internacionais e estudos inovadores e disruptivos de variantes populacionais.



PREVINA  
DOENÇA



ENTENDA SEU  
ORGANISMO



CUIDADO COM A  
SAÚDE FEMININA



OBTENHA DIAGNÓSTICOS  
MAIS PRECISOS



LAUDO DA ANÁLISE  
GENÉTICA GINECOLÓGICA

**NOME DO PACIENTE**

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:

Unidade da análise: Inside Central

Tecnologia: Seq. de Nova Geração

Material de coleta: Mucosa oral

Coleta realizada em: 00/00/0000

Amostra recebida em: 00/00/0000

Resultado liberado em: 00/00/0000

Protocolo: 0000000000000000

REALIZADO POR  
INSIDE DIAGNÓSTICO S.A.



Laudo - Genética Ginecológica

## Síndrome do Ovário Policístico

A Síndrome do Ovário Policístico (SOP) é um distúrbio endócrino comum entre mulheres em idade reprodutiva e sua incidência varia de 5 a 10 % em todo mundo. Esta alteração é relacionada com características clínicas específicas, dentre elas oligoanovulação, hiperandrogenismo, hirsutismo, ovários policísticos e infertilidade (PMID:20399696, DOI: 10.3844/amjsp.2013.160.167).

Até o momento não há um entendimento claro sobre os mecanismos causais da sua patogênese, e embora seja um distúrbio complexo e heterogêneo, há fortes evidências relacionadas à predisposição genética e epigenética para seu desenvolvimento (PMID:20399696, DOI: 10.3844/amjsp.2013.160.167).

O seu estudo Genético Ginecológico identificou uma variante que pode estar relacionada com o desenvolvimento da Síndrome do Ovário Policístico.

Gene	Variante	Alelo de Impacto	Resultado
<i>FSHR</i>	rs6165	C	CC

## Interpretando o Resultado

### \* *FSHR* - rs6165:

A variante rs6165 em homozigose pode resultar em um aumento do risco de desenvolvimento da Síndrome do Ovário Policístico em mulheres coreanas, já que esta variante apresentou significativa associação com esta doença (PMID: 28547204). Além disso, foi relatado na literatura científica uma associação maior entre essa variante e a variante rs6166 com a SOP em mulheres chinesas (PMID:20399696).

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355.030.801-864-00.5235-1-8

CNES: 9684956

CCM: 59189681

RESPONSÁVEL TÉCNICO: NOME TÉCNICO RESPONSÁVEL - CRF: 000.000

Os valores preditivos dos exames devem ser relacionados com os dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:

Unidade da análise: Inside Central

Tecnologia: Seq. de Nova Geração

Material de coleta: Mucosa oral

Coleta realizada em: 00/00/0000

Amostra recebida em: 00/00/0000

Resultado liberado em: 00/00/0000

Protocolo: 0000000000000000

REALIZADO POR  
INSIDE DIAGNÓSTICO S.A.



Laudo - Genética Ginecológica

## Endometriose

A Endometriose é uma doença ginecológica crônica e complexa, presente em 6 a 10 % das mulheres em idade reprodutiva e em 20 a 50 % das mulheres com histórico de infertilidade (PMID: 23104006, 26337243). Esta doença é caracterizada histologicamente pela presença de tecido endometrial fora da cavidade de origem, como no peritônio pélvico, nos ovários e no miométrio, e clinicamente por dismenorrea, dispareunia profunda, dor pélvica crônica e infertilidade (PMID: 23139742).

O desenvolvimento da endometriose é regulado por enzimas e receptores envolvidos na biossíntese e no metabolismo dos estrógenos (PMID: 23139742). Assim estudos sugerem que o risco à endometriose seja influenciado por fatores ambientais e genéticos, e sua herdabilidade é estimada em aproximadamente 51 % dos casos (PMID: 23104006, 24676469).

O seu estudo Genético Ginecológico identificou cinco variantes que podem estar relacionadas com o desenvolvimento da Endometriose.

Gene	Variante	Alelo de Impacto	Resultado
chr7:25901639	rs12700667	A	AA
chr9:22169700	rs1537377	C	CC
GREB1	rs13394619	G	GA
chr6:19785357	rs7739264	T	CT
VEZT	rs10859871	C	CC

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355.030.801-864-00.5235-1-8

CNES: 9684956

CCM: 59189681

RESPONSÁVEL TÉCNICO: NOME TÉCNICO RESPONSÁVEL - CRF: 000.000

Os valores preditivos dos exames devem ser relacionados com os dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

Nome do paciente:

Sexo do paciente:

Data de nascimento:

Solicitante:

Unidade da análise: Inside Central

Tecnologia: Seq. de Nova Geração

Material de coleta: Mucosa oral

Coleta realizada em: 00/00/0000

Amostra recebida em: 00/00/0000

Resultado liberado em: 00/00/0000

Protocolo: 0000000000000000

REALIZADO POR  
INSIDE DIAGNÓSTICO S.A.



Laudo - Genética Ginecológica

## Interpretando o Resultado

### \* rs12700667:

Mulheres com o alelo A para a variante rs12700667 podem apresentar um aumento significativo no risco para desenvolver a endometriose ovariana, sendo que esta variante apresentou uma forte evidência de associação com endometriose moderada a grave (PMID: 24676469, 26337243, 30010178).

### \* rs1537377:

Mulheres com o alelo C para a variante rs1537377 podem apresentar um aumento significativo no risco para desenvolver a endometriose (PMID: 26337243).

### \* **GREB1** – rs13394619:

O *GREB1* é um gene relacionado com a resposta precoce na via regulada pelo receptor de estrógeno, desempenhando um papel importante nos tecidos que respondem a hormônios. Assim o alelo G da variante rs13394619 localizada neste gene foi associado com a endometriose (PMID: 23104006, 26337243).

### \* rs7739264:

O alelo T da variante rs7739264 foi associado com a endometriose em um estudo de metanálise (PMID: 26337243).

### \* **VEZT** – rs10859871:

O alelo de risco C da variante rs10859871 foi associado a um aumento na expressão do gene *VEZT*, sendo envolvido na patogênese da endometriose (PMID: 28901453, 25678572).

**Nome do paciente:**

**Sexo do paciente:**

**Data de nascimento:**

**Solicitante:**

**Unidade da análise:** Inside Central

**Tecnologia:** Seq. de Nova Geração

**Material de coleta:** Mucosa oral

**Coleta realizada em:** 00/00/0000

**Amostra recebida em:** 00/00/0000

**Resultado liberado em:** 00/00/0000

**Protocolo:** 0000000000000000

REALIZADO POR  
INSIDE DIAGNÓSTICO S.A.



Laudo - Genética Ginecológica

## Conclusão

O resultado da análise do seu perfil Genético Ginecológico identificou variantes relacionadas à Síndrome do Ovário Policístico e à Endometriose.

A presença de variantes é indicativa de predisposição genética a estas condições clínicas, não sendo condicionais para o desenvolvimento da SOP e da Endometriose. O diagnóstico inequívoco da relação genótipo-fenótipo deve ser realizado pelo seu médico.

## Metodologia

- Sequenciamento de Nova Geração com alvos genômicos específicos, realizado com *design* customizado AmpliSeq Hotspot Illumina, na plataforma MiSeq (Illumina, CA).
- A análise das sequências genômicas e a identificação de variantes foram realizadas com protocolos e *guidelines* de bioinformática, referenciado pela versão GRCh37 do genoma humano.
- O resultado representa o conhecimento científico atual, analisado em bancos de dados nacionais e internacionais.
- As variantes com baixa cobertura na análise não estão representadas neste laudo.
- Os dados brutos estão disponíveis na base de dados do laboratório.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355.030.801-864-00.5235-1-8

CNES: 9684956

CCM: 59189681

RESPONSÁVEL TÉCNICO: NOME TÉCNICO RESPONSÁVEL - CRF: 000.000

Os valores preditivos dos exames devem ser relacionados com os dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.



Reserva

Todos os direitos reservados. Proibida a reprodução total ou parcial.