

Preparo de exames

ACONDROPLASIA (SEQUENCIAMENTO VARIANTE G1138A - GENE FGFR3) SANGUE TOTAL

OUTROS NOMES

ACH

INTERPRETAÇÃO

A Acondroplasia é um transtorno genético que se apresenta em 1 a cada 25.000 crianças nascidas vivas. Trata-se de um transtorno do crescimento ósseo; sem crescimento normal da cartilagem. É o tipo mais frequente de nanismo que existe, caracterizado por um encurtamento dos ossos longos e manutenção do comprimento da coluna vertebral, o que dá um aspecto um tanto desarmônico: macrocefalia, pernas e braços curtos e um tamanho normal de tronco, entre outras irregularidades fenotípicas. A doença é autossômica dominante, embora uns 90% dos pacientes afetados são filhos de pais não afetados. Estes casos se devem a novas mutações, por exemplo, acidentes genéticos no gene FGFR que codifica um receptor fibroblástico do hormônio do crescimento, que se expressa na cartilagem provisional. A mutação implica um só gene e pode ser detectada por meio de análise molecular. O diagnóstico pré-natal está disponível. Mais de 99% dos indivíduos com acondroplasia têm uma das duas mutações em FGFR3 comuns. Duas substituições diferentes no nucleotídeo 1138 resultam na mudança de aminoácidos p.Gly380Arg. Foram descritas poucas exceções com mutações em outros nucleotídeos.

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.

Jejum de 4 horas

Caso o paciente tiver, cópia do estudo molecular familiar no qual tenha sido detectada a mutação.

O cliente não deve ingerir bebida alcoólica nas 24 horas que antecedem o exame.

Anotar medicamentos dos últimos 7 dias.

HORÁRIO DE COLETA

Segunda a Sexta: das 6:00 às 11:00 horas.

Não colher em véspera de feriado.

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteirinha do convênio, documento com foto (RG ou CNH).

Menor de 18 anos deverá estar acompanhado do responsável legal, com documento de identificação de ambos.

Confira o folder de atendimento ao paciente do Centro Médico [clikando aqui](#).

Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.