

Preparo do exame

CYP21 ESTUDO MOLÉCULAR DO GENE SANGUE TOTAL

OUTROS NOMES

21 ALFA HIDROXILASE, SEQUENCIAMENTO POR TÉCNICA MOLECULAR ADRENAL, ESTUDO MOLECULAR P/ HIPERPLASIA CONGÊNITA ANÁLISE MOLECULAR DO GENE DA 21-HIDROXILASE ESTUDO MOLECULAR DO GENE CYP21 ESTUDO MOLECULAR PARA HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA ESTUDO MOLECULAR PARA HIPERPLASIA CONGÊNITA ADRENAL GENE CYP21, ESTUDO MOLECULAR PESQUISA DE MUTAÇÃO DA 21 HIDROXILASE

INTERPRETAÇÃO

Este estudo está indicado para o diagnóstico pós-natal de portadores das formas clássica e não clássica da deficiência da 21-hidroxilase e para parceiro de portadora das diferentes formas clínicas dessa deficiência, para aconselhamento genético. O estudo de um determinado indivíduo se inicia pelas mutações mais frequentes na forma clínica da doença apresentada. A seguir, as mutações identificadas no caso-índice são pesquisadas no DNA dos pais. Para os casos em que se deseja pesquisar uma mutação conhecida nos outros parentes do caso-índice. Em 94% dos alelos, identificamos, em nossa casuística, apenas uma mutação de ponto por alelo. A associação da técnica de sequenciamento permite o diagnóstico de 100% dos alelos da forma clássica e de 81% dos alelos da forma não-clássica. Os estudos moleculares do gene da 21- hidroxilase demonstram a possibilidade de falha de amplificação do alelo normal ou mutante particularmente no sítio da mutação I2 Splice, o que ocorre em aproximadamente 8% dos alelos. Esses problemas podem ser minimizados com a associação do estudo de microsatélites que flanqueiam o gene CYP21A2, o qual é realizado quando há necessidade.

INSTRUÇÕES DE COLETA

Material: Sangue para cada indivíduo (propósito e pais)

Jejum de 4 horas.

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 Quinta: das 6:00 às 11:00 horas.

Não coletar em véspera de feriado.

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteirinha do convênio, RG ou CPF 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.