

## Preparo do exame

### DISTONIAS VÁRIOS MATERIAIS

#### OUTROS NOMES

PAINEL GENÉTICO PARA DISTONIA  
PESQUISA DE MUTAÇÕES PARA DISTONIA  
PESQUISA GENÉTICA PARA DISTONIA

#### INTERPRETAÇÃO

A Distonia é um distúrbio do movimento caracterizado por contração muscular mantida ou intermitente que leva à postura anormal e/ou movimentos repetitivos. Os movimentos distônicos são geralmente de torção e podem ou não estar associados a tremor. A distonia é geralmente iniciada ou piorada por um movimento voluntário associado a uma hiperativação muscular. As maiores das formas de distonia pioram inicialmente. As formas associadas a um quadro neurodegenerativo pioram progressivamente com o tempo, as que não estão associadas a um quadro neurodegenerativo atingem uma estabilidade.

Muitos critérios estão sendo usados para caracterizar os subtipos de Distonias. Distonia isolada (Distonia primária): quando a distonia e tremor são o único achado motor presente; Distonia Combinada (Distonia plus): quando a distonia está associada a outro fenômeno motor, como parkinsonismo. A Distribuição dos sintomas também é usada para classificar a distonia. Distonia focal afeta uma região do corpo; distonia segmentar afeta duas ou mais regiões contíguas, distonia multifocal afeta duas ou mais regiões não contíguas, e distonia generalizada afeta o tronco e duas ou mais regiões do corpo. A Hemidistonia é caracterizada quando há preponderância dos sintomas em um hemicorpo. A ocorrência dos sintomas pode variar durante o dia, pode ser persistente, diurna, paroxística ou movimento-específica.

O espectro clínico das distonias é amplo. O teste genético pode confirmar a suspeita clínica e afastar outros diagnósticos com apresentação clínica semelhante. A confirmação genética pode ajudar a prever o prognóstico e a progressão da doença, facilitar o reconhecimento de sintomas precocemente, auxiliar no planejamento familiar e também auxiliar na participação de estudos clínicos.

Além disso, o teste tem importância terapêutica uma vez que novas opções de tratamento estão aumentando a lista de distonias tratáveis. Nos casos de distonias dopa-responsiva, a administração de levodopa pode produzir respostas excelentes e sustentáveis.

#### INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.

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.  
Sábado: das 6:00 às 10:00 horas.

#### 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.