

## Preparo do exame

### DISTROFIA FACIO- ESCAPULO- UMERAL

#### INTERPRETAÇÃO

A distrofia muscular facio-escapulo-umeral (FSHD, da sigla em inglês) é caracterizada pela debilidade muscular progressiva com afetação focal dos músculos do rosto, ombro e braço. Trata-se de uma doença familiar rara que afeta 1 em cada 20.000 indivíduos, embora seja provável que este valor esteja subestimado, já que frequentemente a doença não é diagnosticada. É a terceira forma mais frequente de miopatia. Aparece entre os 3 e 50 anos e, embora a progressão da doença costume ser lenta, alguns pacientes mostram períodos de estabilidade, seguidos por períodos de rápida deterioração. A FSHD é uma doença genética, mas o mecanismo molecular subjacente continua sendo incerto, apesar dos significativos avanços na identificação de vários dos genes implicados (FRG1, SLC25A4 e DUX4), sugerindo que a FSHD seja o resultado de alterações na diferenciação celular. A transmissão é autossômica dominante. A anomalia genética foi localizada no braço curto do cromossomo 4 (4q35). O diagnóstico molecular é baseado na detecção de uma deleção na região de repetição D4Z4 em 4q35, considerando os resultados do teste molecular como positivos, se o número de repetições for inferior a 10/11. Porém, em 5 % dos pacientes diagnosticados clinicamente com FSHD não foi detectada esta anomalia.

#### INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue total.

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 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.