

Preparo do exame

DISTROFIA MIOTÔNICA TIPO 2 - DM2 (ZNF9) sangue total

OUTROS NOMES

DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 DM2
ESTUDO MOLECULAR DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 - DM2 (ZNF9)
DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2, DM2 (ZNF9) SCREENING
DM2 (ZNF9)

INTERPRETAÇÃO

A distrofia miotônica tipo 2, ou miopatia miotônica proximal, é uma doença multissistêmica caracterizada pela associação de debilidade dos músculos proximais com miotonia, manifestações cardíacas e cataratas. Estima-se uma prevalência de aproximadamente 1 em cada 100.000 indivíduos. Apresenta-se normalmente durante a idade adulta (entre os 40 e 50 anos). Não existe documentação sobre uma forma congênita ou sua aparição durante a infância, mas foi descrita uma rara forma juvenil da doença. A doença é transmitida de forma autossômica dominante e é causada pela expansão de uma repetição CCTG no íntron 1 do gene CNBP (3q21). Foi descrita a antecipação em algumas famílias, mas não é um traço constante. Não existe correlação entre o número de repetições CCTG e a idade de aparição da doença. O diagnóstico molecular é baseado em PCR e análise da expansão mediante TP-PCR ou Southern Blot.

GEN: ZNF9

LOCALIZAÇÃO CROMOSSÔMICA: 3q21

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.

Necessário o envio do pedido médico.

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.