

Preparo do exame

DOENÇA DE ALZHEIMER FAMILIAR TESTE GENÉTICO

OUTROS NOMES:

DOENÇA DE ALZHEIMER
GENE PSEN1
GENE PSEN2
PRESENILINA

INTERPRETAÇÃO

As causas de maior parte dos casos de Alzheimer são ainda desconhecidas, exceto em 1-5% dos casos onde têm sido identificadas diferenças genéticas. A maior parte dos casos de Alzheimer familiar autossômico dominante é atribuída a mutações em três genes: APP, PSEN1 e PSEN2 (Waring e Rosemberg, 2008), os quais interferem na produção do peptídeo amilode- β , componente principal das placas senis, uma característica importante da doença de Alzheimer (Selkoe, 1999). Essas mutações resultam em um aumento na produção e acúmulo de $A\beta$, o qual gera uma série de eventos moleculares que levam a processos neurodegenerativos (Meraz-Ríos et al., 2014). O gene PSEN1, localizado no cromossomo 14q24.2, é composto de 12 exons. A parte codificante desse gene se inicia no exon 3 e se estende até o último exon, gerando uma proteína de 467 aminoácidos. Mais que 185 mutações já foram descritas nesse gene na análise de 405 famílias com casos de Alzheimer. Já o gene PSEN2, também composto de 12 exons sendo apenas 10 desses codificantes, produz uma proteína composta por 448 resíduos de aminoácidos. Mutações no gene PSEN2 são mais raras, e apenas 13 mutações foram identificadas entre 22 famílias (Meraz-Ríos et al., 2014).

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue
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, 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 [clcando aqui](#).
Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.