

Preparo do exame

ESCLEROSE TUBEROSA (TSC1, TSC2) SEQUENCIAMENTO SANGUE TOTAL

OUTROS NOMES

ESCLEROSE TUBEROSA (TSC1, TSC2) - SEQUENCIAMENTO
ESCLEROSE TUBEROSA – SEQUENCIAMENTO

INTERPRETAÇÃO

A esclerose tuberosa (TSC) implica anormalidades da pele (máculas hipomelanóticas, angiofibromas faciais, manchas, placas fibrosas faciais, fibromas unguulares), cérebro (tubérculos corticais, nódulos subependimários, convulsões, retardo mental e retardo do desenvolvimento), rim (angiomiolipomas, cistos) e o coração (rabdomiomas, arritmias). Dois terços dos indivíduos com TSC têm uma mutação de novo. A distribuição das mutações é em torno de 30 % para TSC1 e TSC2 em 50 % dos casos familiares e 15 % e 70 % para casos simples. Uma pequena percentagem de casos mostra grandes deleções de genes parciais e completas, segundo seja o caso da síndrome de genes contíguos. O nosso laboratório oferece o sequenciamento das regiões codificantes completas de TSC1 e TSC2, que dá uma taxa de detecção de aproximadamente 80 %. Também está disponível o estudo de grandes deleções/duplicações de TSC1 e TSC2. GEN: TSC1/TSC2.

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, 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.