

Preparo do exame

ESTUDO GENÉTICO DE LHON

OUTROS NOMES

ESTUDO GENETICO DA NEUROPATIA OPTICA HEREDITARIA DE LEBER

LEBER

NOHL

MUTAÇÕES ANALISADAS: G3460A(MT-ND1), G11778A (MT-ND4), T14484C (MT-ND6)

INTERPRETAÇÃO

A neuropatia óptica hereditária de Leber (NOHL) refere-se a uma disfunção do nervo óptico devido a mutações no DNA mitocondrial (DNAMt) e é transmitida em um padrão não mendeliano ou materno. Porém, as formas esporádicas da NOHL são numerosas. A NOHL geralmente começa em pacientes jovens adultos, com uma idade média inicial entre 18-35 anos. Em geral, a perda da visão começa em um olho e, se for repentina, passa a uma agudeza inferior a 20/400 em menos de uma semana ou progressiva em mais de 2-3 meses. O outro olho será afetado posteriormente. Apesar de que a perda visual costuma ser a única manifestação, foram descritas as associações da NOHL com anomalias cardíacas, neurológicas ou esqueléticas. A atrofia óptica parece estar ligada à disfunção da cadeia respiratória causada por mutações no DNAMt. Mais de 15 mutações no DNAMt foram observadas na NOHL e, pelo menos, cinco correspondem a mutações primárias, já que são suficientes para induzir a doença. Outras mutações, conhecidas como mutações secundárias, geralmente estão associadas a mutações primárias e poderiam modificar a evolução e a manifestação clínica da NOHL. Os fatores epigenéticos ou tóxicos também poderiam estar envolvidos na patogenicidade. Atualmente, não existe tratamento específico para a NOHL.

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, Carteirainha 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.