

Preparo do exame

ESTUDO MOLECULAR DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL SMA

OUTROS NOMES:

SMAI, SMAII, SMAIII, SÍNDROME DE WERDNIG-HOFFMANN, SÍNDROME DE KUGELBERG-WELANDER, GENE SMN1, GENE SMN2, AMIOTROFIA ESPINHAL, ATROFIA ESPINHAL

INTERPRETAÇÃO

As atrofas musculares são um grupo heterogêneo de enfermidades neuromusculares, classificadas em SMAI (Síndrome de Werdnig-Hoffmann), SMAII e SMAIII (Síndrome de Kugelberg-Welander), conforme a gravidade das manifestações clínicas. Sua frequência entre nascidos e de 1:10000 e de 1:40 a 1:60 entre portadores e apresenta herança autossômica recessiva.

O gene SMN existe como dois homólogos, sendo um gene telomérico (SMN1) e um gene centromérico (SMN2), por cromossomo em um indivíduo normal. SMN1 e SMN2 se diferenciam somente por 5pb entre os exons 7 e 8. A maioria dos casos de SMAI resulta de uma deleção homocigótica do gene SMN1, enquanto SMAII e SMAIII derivam de conversões de SMN1 para SMN2. SMAII ocorre quando a conversão de SMN1 para SMN2 esta presente em apenas um alelo (deleção em hemizigose), enquanto na SMAIII a conversão de SMN1 para SMN2 ocorre nos dois alelos (deleção em homocigose). A análise molecular visa detectar a deleção no gene SMN1.

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue

Jejum de 4 horas.

O cliente não deve ingerir bebida alcoólica nas 24 horas que antecedem o exame.

Anotar medicamento(s) do(s) último(s): 7 dias(s)

HORÁRIO DE COLETA

Segunda à Sexta: das 6:00 às 11:00 horas

Sábados: 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 [clikando aqui](#).

Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.