

Preparo do exame

ESTUDO MOLECULAR DA HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA

OUTROS NOMES:

HIPERPLASIA SUPRARENAL CONGENITA
DEFICIENCIA DE 21 HIDROXILASE
GENE CYP21A2
6P21.3
HSC

INTERPRETAÇÃO

A deficiência de 21-hidroxilase é uma enfermidade hereditária monogênica autossômica recessiva responsável por cerca de 95% dos casos de hiperplasia suprarrenal congênita (HSC). O gene ativo CYP21B codifica a enzima 21-hidroxilase funcional e, por sua vez, o pseudogene CYP21A codifica esta enzima na forma não funcional. Ambos estão localizados no cromossomo 6 e apresentam alta homologia. Existem dois tipos de mutações neste gene:

1. Deleção do gene funcional por recombinação assimétrica na meiose;
2. Mutações pontuais no gene funcional por conversão gênica através do pseudogene;

A técnica de MLPA pode detectar 100% dos casos de deficiência de 21- hidroxilase atribuídas a grandes deleções ou conversões gênicas.

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.