

Preparo do exame

ESTUDO MOLECULAR DA HIPOCONDROPLASIA - 2 MUTAÇÕES

OUTROS NOMES:

HIPOCONDROPLASIA (N540K - FGFR3) SCREENING
MUTAÇÕES C1620A E C1620G
ÉXON 10
ÉXON 11
GENE FGFR3
4P16.3

INTERPRETAÇÃO

A hipocondroplasia é uma displasia esquelética caracterizada por baixa estatura, braços e pernas de comprimento desproporcional, mãos e pés pequenos, laxitude articular média e macrocefalia. Duas mutações (C1620A e C1620G) no éxon 11 que causam a mudança de aminoácido N540K são a causa mais frequente de hipocondroplasia. Este exame realiza a análise dos éxons 10 e 11 do gene FGFR3, contento a região da mutação N540K que é responsável por 72 % dos casos de hipocondroplasia.

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.