

Preparo do exame

ESTUDO MOLECULAR DA NEUROFIBROMATOSE TIPO 2

OUTROS NOMES

ESTUDO DE DUPLICAÇÕES E DELEÇÕES NEUROFIBROMATOSE TIPO 2

INTERPRETAÇÃO

A neurofibromatose tipo 2 (NF2) é um transtorno de tumores propensos caracterizado pelo desenvolvimento de vários schwannomas e meningiomas. As pessoas afetadas inevitavelmente desenvolvem schwannomas que afetam os nervos vestibulares e levam à perda de audição e surdez. A maioria dos pacientes apresenta perda de audição, que costuma ser unilateral no início e pode ser acompanhada ou precedida por zumbido. Os schwannomas vestibulares também podem causar enjoo ou desequilíbrio, como primeiro sintoma. Em torno de 70% dos pacientes com NF2 têm tumores de pele. A neurofibromatose tipo 2 é uma síndrome de predisposição tumoral de herança dominante causada por mutações no gene NF2 no cromossomo 22. Os casos familiares de NF-2 podem apresentar mutações no gene NF2, detectáveis pelo sequenciamento ou por técnicas de análise de deleções/duplicações. Para a Neurofibromatose tipo 2 (NF2) pelo menos de 10 a 15% dos casos são devidos a deleções de tamanho entre 10 a 600Kb. Nos casos hereditários esta percentagem pode aumentar para 20%, de modo que em caso de resultado negativo para este estudo recomenda-se a análise MLPA do gene.

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.

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

Anotar medicamentos dos últimos 7 dias.

Necessário o envio do pedido médico.

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 <u>clicando aqui.</u> Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.

Unidade Matriz: Av. Juscelino Kubitschek de Oliveira, 768 Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-060 **Unidade Empresarial:** Rua Nicolau Pereira Campos Vergueiro, 103 Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-300

Unidade 2: Rua Padre Manoel da Nóbrega, 267 Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-360 Unidade Medicina Nuclear: Rua Senador Vergueiro, 34 Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18030-108

