

Preparo do exame

ESTUDO MOLECULAR DO GENE P53

OUTROS NOMES:

17P13

GENE P53

TP53

SEQUENCIAMENTO COMPLETO (EXON 2 AO 11)

INTERPRETAÇÃO

Implicado em: Síndrome de Li-Fraumeni, esta Síndrome se caracteriza pela aparição de sarcoma e câncer de primeiro grau antes dos 45 anos, e se herda de maneira autossômica dominante. As mutações germinais são variadas, mas a maioria se localiza nos éxons 4 a 10 do gene p53. O gene TP53 é o único gene comprovadamente associado com a LFS e a LFL. O teste genético molecular utilizado para LFS é o seqüenciamento completo do gene TP53 (exons 2-11). Este procedimento identifica 95 % das mutações no TP53 que em sua grande maioria são mutações missense, podendo também ocorrer mutações nonsense, frameshift ou inserções de sequências repetitivas. Existem duas formas da Síndrome de Li-Fraumeni reconhecidas clinicamente:

Síndrome de Li-Fraumeni clássica (LFS) e Síndrome de Li-Fraumeni like (LFL). As implicações clínicas da disfunção desse gene incluem:

Câncer de pele:

Mutações em TP53 se detectam em 40% dos carcinomas de células basais e escamosas enquanto que são infrequentes em melanoma maligno. 25% dos casos de câncer de mama apresenta mutações em TP53.

40-60% dos cânceres de cabeça e pescoço apresentam mutações em TP53. 40% dos cânceres de pulmão apresentam mutações G>T no códon 157, 158, 245, 248, 249 e 273 no gene TP53. 45% de los cânceres de esôfago apresentam mutações no códon 175, 176, 248, 273, 282 no gene TP53. 20-50% dos casos se da perda de 1p, 4q, 5p, 5q, 8q, 13q, 16p, 16q, y 17p. Também aparece mutação no códon 249 relacionado com a aflatoxina B1 na zona de China e África. 30% dos cânceres gástricos apresentam mutações em TP53.

Enfermidade hematológica:

- 20 - 30% dos casos de CML
- 5% dos casos MDS e 15% de ANLL
- 2% de ALL
- 15% de CLL
- 5-10% de mielomas múltiplos.
- 60-80% da enfermidade Hodgkin

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 Quinta: das 6:00 às 11:00 horas.

Não colher em vésperas de feriados.

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.