

Preparo do exame

HEXOSAMINIDASE

OUTROS NOMES:

HEX-A
HEX-B
HEXAMINIDASE B
HEXOSAMINIDASE A E B
HEXOSAMINIDASE A E TOTAL
HEXOSAMINIDASE, A E TOTAL
SANDHOFF, DOENÇA DE, (TESTE BIOQUÍMICO)
TAY SACHS, DOENÇA DE, (TESTE BIOQUÍMICO)

INTERPRETAÇÃO

Este exame é útil para diagnosticar as doenças de Tay-Sachs e de Sandhof, assim como para determinar a condição de portador de tais afecções, que decorrem de acúmulo intralissossomal do gangliosídeo GM2. A hexosaminidase possui duas subunidades, A e B, que são codificadas por genes distintos. Sua atividade é máxima quando essas subunidades estão conjugadas, formando um dímero. A deficiência da atividade de hexosaminidase A causa a doença de Tay-Sachs e a da hexosaminidase B é responsável pela doença de Sandhoff. Em ambas as moléstias, que têm herança autossômica recessiva, o quadro clínico é semelhante: início no primeiro ano de vida, com presença de sobressaltos ao estímulo sonoro, macrocrania progressiva e deterioração neurológica e da visão (fundo de olho com mácula vermelho-cereja). Ao redor dos 2 anos de idade, o paciente encontra-se habitualmente em estado vegetativo.

Conhecem-se também formas de gangliosidose GM2 por deficiência parcial da hexosaminidase A ou B de início mais tardio e evolução mais lenta, com quadro clínico muito variável, incluindo ataxia cerebelar, demência e doença do neurônio motor inferior. Como a doença de Tay-Sachs é bastante freqüente entre judeus asquenazim, este exame pode ser solicitado com o intuito de determinar a condição de heterozigoto para essa enfermidade. No entanto, não é recomendável que essa determinação seja feita durante a gestação devido à existência, no soro, de isoforma de hexosaminidase relacionada com a gravidez. Esse problema não existe quando se realiza a dosagem em leucócitos.

Para afastar algumas variantes da Doença de Tay-Sachs (variante B1) que podem apresentar resultados falsamente normais nos testes usuais realiza-se também os métodos de inativação de calor e substrato sulfatado.

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue

Jejum de 8:00 horas

O teste não deve ser feito durante a gestação.

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.