

Preparo do exame

NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 (NF1) SEQUENCIAMENTO

OUTROS NOMES

ESTUDO DE DUPLICAÇÕES E DELEÇÕES NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

INTERPRETAÇÃO

A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é um distúrbio hereditário, multissistêmico e neurocutâneo que predispõe ao desenvolvimento de tumores benignos e malignos. Dois dos seguintes critérios são necessários para diagnosticar a NF1: seis ou mais manchas cor café com leite, neurofibromas, sardas nas dobras da pele, dois ou mais nódulos de Lisch da íris, glioma da via óptica, displasia óptica específica e/ou um parente de primeiro grau afetado. A deterioração cognitiva é a complicação mais comum (um índice de inteligência na faixa abaixo da média, os problemas específicos de aprendizagem e problemas de conduta). Há um risco toda a vida de 7-12 % de desenvolver tumores malignos nos nervos periféricos (MPNST). A transmissão é autossômica dominante. O gene NF1 (situado em 17q11.2) codifica para neurofibromina, um supressor de tumores. Os testes pré-natais podem ser realizados; porém, não é possível prever a severidade da doença. Os tumores malignos da bainha dos nervos periféricos e a doença vascular são as principais causas de mortalidade na NF1. Os casos familiares de NF-1 podem apresentar mutações no gene NF1, detectáveis pelo sequenciamento ou por técnicas de análise de deleções/duplicações. Na Neurofibromatose tipo 1 (NF1) a frequência de detecção de mutações por sequenciamento é de aproximadamente 90%, enquanto que deleções ou duplicações do gene completo e intragênicas compreendem cerca de 6% dos casos de NF1. Existem também rearranjos em grande escala, produzidos numa pequena percentagem.

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.

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, Carteirainha 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.