

Preparo do exame

NEUROPATIA HEREDITARIA SUSCETIBILIDADE PARALISIA POR PRESSAO

OUTROS NOMES

ANÁLISE DE DELEÇÃO E DUPLICAÇÃO ENVOLVENDO O GENE PMP22, NEUROPATIA POR PARALISIA POR PRESSÃO E DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1A.

INTERPRETAÇÃO

A neuropatia hereditária de charcot-marie-tooth (cmt) refere-se a um grupo de desordens caracterizadas por uma polineuropatia motora e sensitiva crônica, também conhecida como neuropatia motora e sensitiva hereditária (hmsn). Mais de 80 genes diferentes estão associados ao cmt. O teste de análise de duplicação / deleção do gene pmp22 é recomendado como o primeiro teste em todos os probandos com cmt, pois a duplicação pmp22 (uma duplicação de 1,5 mb em 17p11.2 que inclui pmp22) é responsável por até 50% de todos os quadros de cmt. Como a metodologia para detectar a duplicação pmp22 difere daquela usada em muitos painéis multigênicos, este teste precisa ser solicitado separadamente, a menos que o laboratório afirme explicitamente que a análise de deleção / duplicação pmp22 está incluída em seu painel multigênico. Além disso, o teste também realiza o diagnóstico da neuropatia hereditária com suscetibilidade a paralisia por pressão (hnpp) que é caracterizada por neuropatias repetidas por pressão focal, como síndrome do túnel do carpo e paralisia fibular com queda do pé. O gene pmp22 é o único gene conhecido associado com hnpp. Uma deleção gênica contígua do cromossomo 17p11.2 que inclui o pmp22 está presente em aproximadamente 80% dos indivíduos afetados; os 20% restantes têm uma variante patogênica no gene pmp22.

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.

- **Necessário enviar o questionário devidamente preenchido.**

- **necessário enviar cópia da solicitação médica.**

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 Quarta: das 6:00 às 11:00 horas.

Não coletar em vésperas de feriado.

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteira de identidade, 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.