

Preparo do exame

PAINEL DAS SÍNDROMES DE NOONAN E COSTELLO SANGUE TOTAL

SINÔNIMOS

PAINEL MULTIGENE PARA INVESTIGAÇÃO DAS SÍNDROMES DE NOONAN E COSTELLO

GENES ANALISADOS PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, RIT1 E NRAS

SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÂNEA (CFC)

SÍNDROME DE NOONAN

LEOPARD

COSTELLO

INTERPRETAÇÃO

Esse teste sequencia todos os exons e aplica sites dos genes PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, RIT1 e NRAS. As Síndromes de Noonan, Costello e Cardio-facio-cutânea são doenças correlatas, com achados clínicos que se sobrepõe, incluindo dismorfismos faciais, defeitos cardíacos, musculoesqueléticos e cutâneos, e atraso de desenvolvimento neuropsicomotor. São causadas por mutações germinativas em genes da via RAS-MAPK.

A maioria dos casos de Noonan resulta de mutações em três genes: PTPN11, SOS1 e RAF1. Mutações no PTPN11 correspondem a 50% de todos os casos, enquanto mutações no SOS1 correspondem a 10-15% e mutações no RAF1 correspondem a 5-10% dos casos. Cerca de 2% das pessoas com Noonan apresentam mutação no gene KRAS ou NRAS e, geralmente, possuem uma forma mais severa da doença.

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 Quarta mediante agendamento.

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteirinha do convênio, documento com foto (RG 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.