

Preparo do exame

PARAPLEGIA ESPÁSTICA FAMILIAR TIPO 3, SPG3 (ATL1)

OUTROS NOMES:

PARAPLEGIA ESPÁSTICA FAMILIAR TIPO 3, SPG3 (ATL1) SEQUENCIAMENTO SPG3 (ATL1)

INTERPRETAÇÃO

A paraplegia espástica hereditária (HSP) é caracterizada por uma debilidade progressiva das extremidades inferiores e espasticidade. A HSP é classificada como pura, se os transtornos neurológicos estiverem limitados às extremidades inferiores, ou complicada (complexa) se o desenvolvimento da HSP for acompanhado por outras descobertas neurológicas, como convulsões, demência, amiotrofia, transtornos extrapiramidais ou neuropatia periférica e em ausência de outros transtornos, como o diabetes melito. Vários genes estão implicados no desenvolvimento da doença. ? SPG1 (L1 Syndrome) é caracterizada pela hidrocefalia, retardo mental, espasticidade das pernas e polegares aduzidos. O espectro fenótipo da síndrome L1 inclui hidrocefalia ligada ao X com estenose do aqueduto de Sívio (HSA), síndrome de MASA (retardo mental, afasia, [retardo na fala], paraplegia espástica [marcha arrastando os pés], polegares aduzidos), SPG1 (paraplegia espástica hereditária tipo 1 ligada ao cromossomo X) e agenesia do corpo caloso ligada ao cromossomo X. ? SPG2 pode dar lugar a um fenótipo que vai desde quase uma HSP pura até a doença de Pelizaeus-Merzbacher, uma condição grave, caracterizada por nistagmo, hipotonia, deterioração cognitiva, severa espasticidade e ataxia, com início no começo da infância e redução da expectativa de vida. As pessoas com SPG3 apresentam os critérios de diagnóstico para a HSP pura, em que os sintomas são limitados às extremidades inferiores, debilidade espástica associada frequentemente aos transtornos da bexiga urinária e, em algumas ocasiões, com parestesia das extremidades inferiores. Os sintomas começam cedo (menos de 11 anos de idade, em média) no SPG3. - As pessoas com SPG4, a forma mais comum de HSP autossômica dominante, apresentam paraplegia espástica sem complicações, com surgimento da doença desde a infância até o envelhecimento (a idade média do surgimento é de 26-35 anos). A alteração cognitiva e a demência foram identificadas em alguns grupos. - SPG 17 é numa forma complexa da HSP caracterizada pela debilidade progressiva e atrofia sobretudo nas mãos e nos pés. - A paraplegia espástica tipo 21 (SPG21) é associada à demência, signos cerebelo e extrapiramidais, corpo caloso delgado e alterações na substância branca (síndrome do mastro). A alteração do caminhar começa na adolescência até a idade adulta, a deterioração cognitiva pode ser observada na infância. É uma forma autossômica recessiva e o gene responsável é o SPG21.

GEN: ATL1

Localização cromossômica: 14q11-q21.

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.

Jejum de 4:00 horas.

Anotar medicamentos dos últimos 7 dias.

HORÁRIO DE COLETA

Segunda a Quarta: 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.