

## Preparo do exame

### SEQUENCIAMENTO DO GENE ABCD1

#### OUTROS NOMES:

ADRENOLEUCODISTROFIA

#### INTERPRETAÇÃO

A adrenoleucodistrofia é uma doença de herança recessiva ligada ao cromossomo X. A doença afeta o sistema nervoso (substância branca) e glândulas endócrinas, especialmente a hipófise e adrenal. As formas cerebrais se manifestam geralmente entre os 4 e 8 anos de idade. A incidência da doença é estimada de 1 em 20.000 a 1 em 50.000 indivíduos do sexo masculino para todos os grupos étnicos. Dentre as mutações que causam a doença, cerca de 7% são deleções grandes, aproximadamente 23% alteram o quadro de leitura ("open reading frame"), cerca de 3% afetam os sítios de excisão e em torno de 9% são mutações que provocam o término de transcrições. Há ainda deleções-inserções pequenas (em torno de 5%) e substituições simples (53%, aproximadamente). A mutação mais encontrada é a deleção AG do nucleotídeo 1801-1802 no éxon 5. O exame molecular por sequenciamento do gene ABCD1 (nome oficial: "ATP-binding cassette, sub-family D (ALD), member 1"), lócus Xq28, é usado para a confirmação de diagnóstico para indivíduos sintomáticos; avaliação de prognóstico; aconselhamento genético.

#### INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.

Jejum de 4 horas.

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.