



Paciente: GIULIA MARCHINI BERTOLACINI
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO
Cidade/UF: SAO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 19a
Cód. Apoiado: 0002185
Sexo: Feminino
Dt. Nasc: 07/11/2000

Pedido: 1105295190
Dt. Cadastro: 13/05/2020

HLA DQ2 E DQ8 - DOENÇA CELÍACA

Valor de referência

HLA - DQ2:	Não Detectado	Não detectado
HLA - DQ8:	Não Detectado	Não detectado

Interpretação:

Não Detectado: Não foi detectado alelo associado à Doença Celíaca
Detectado....: Presença do alelo associado à Doença Celíaca

Nota:

A doença celíaca (enteropatia glúten-induzida) é uma doença que afeta o intestino delgado de indivíduos geneticamente predispostos, precipitada pela ingestão de alimentos que contêm glúten. A doença causa atrofia das vilosidades da mucosa do intestino delgado, causando prejuízo na absorção dos nutrientes, vitaminas, sais minerais e água. Os sintomas podem incluir fadiga, diarreia e dificuldades no crescimento e desenvolvimento em crianças.

Este teste é capaz de detectar os alelos HLA-DQ2 (DQA1*05:01 e DQB1*02:01) e HLA-DQ8 (DQB1*03:02). Os alelos detectados pelo teste estão associados à 95% do risco de desenvolver a Doença Celíaca. A não detecção do HLA - DQ2 e do HLA - DQ8 confere um fator preditivo negativo para o desenvolvimento da Doença Celíaca.

Este resultado deve ser correlacionado com a clínica, assim como outros haplótipos, mutações e polimorfismos não detectados por esta técnica, cabendo ao médico a conclusão diagnóstica.

A sensibilidade e a especificidade analíticas do teste são maiores que 99%.

Metodologia desenvolvida e validada conforme a RDC 302 de 13/10/2005, Art.5.5.5.1

Referências bibliográficas:

T. Profaizer et al. Celiac disease and HLA typing using real-time PCR with melting curve analysis. Tissue Antigens, 78 2011.

Olerup O. et al. HLA-DQB1 and -DQA1 typing by PCR amplification with sequence-specific primers (PCR-SSP) in 2 hours. Tissue Antigens, 1993.

Sachetti L. et al. Multiplex PCR typing of the three most frequent HLA alleles in celiac disease. Clinica Chimica Acta 310 (2001) 205-207.

Método...: REAL TIME - PCR

Material: SANGUE TOTAL COM EDTA

Coletado em (13/05/2020 11:33)

Assinado eletronicamente em: (01/06/2020 00:06)
por Dra. Luana Affonso - CRF-SP: 65.796


Dr. Carlos Alberto M. Alta • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189
Responsável Técnico • Unidade Análises Clínicas


Dr. Nelson Gaburo Junior • CRF-SP 11.620
Responsável Técnico • Unidade Molecular


Dr. Renata Silvia Sacchi • CRM-SP 121.316
Responsável Técnica • Unidade Patologia


Dr. Henry Celso M. Maciel • CRF-SP 85.471
Responsável Técnico • Sorocaba


Dr. Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBio 25.796/07-D
Responsável Técnica • Matriz


Dr. Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Responsável Técnica • Recife

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047

Av. Ademar de Barros, 2897 – Vila Ligya – Guarujá /SP CEP: 11430-005

Alameda Terracota, 215- Cj.: 1208-Bairro Cerâmica- São Caetano do Sul/ SP CEP: 09531-190

Telefone: (11) 4872-2808 www.dnaclinic.com.br

Paciente: GIULIA MARCHINI BERTOLACINI
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO
Cidade/UF: SAO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 19a
Cód. Apoiado: 0002185
Sexo: Feminino
Dt. Nasc: 07/11/2000

Pedido: 1105295190
Dt. Cadastro: 13/05/2020

TESTE GENÉTICO DE INTOLERÂNCIA A LACTOSE

Valor de referência

rs4988235 (LCT-13910): C/T

O teste detecta polimorfismos de nucleotídeo único de frequência variável na população.

Conclusão: Tolerante

rs182549 (LCT-22018): G/A

Conclusão: Tolerante

Interpretação:

13910 (rs4988235)
C/C: Intolerante
T/T ou C/T: Tolerante

22018 (rs182549)
G/G: Intolerante
A/A ou G/A: Tolerante

Notas:

A hipolactasia, ou deficiência de lactase, é uma condição que leva à má absorção de lactose. Este teste é capaz de identificar duas variantes no gene LCT (C/T -13910 e G/A-22018) que estão associadas à deficiência de lactase primária resultando em uma diminuição dos níveis de lactase nas células intestinais. Portadores do genótipo CC na posição rs4988235 e genótipo GG na posição rs182549 têm atividade diminuída desta enzima, podendo ocasionar diarreia, inchaço, flatulência e dor abdominal. A interpretação de ambos genótipos deve ser avaliada em um contexto, juntamente aos demais dados clínicos e testes complementares como o teste de absorção de lactose. Para complementação diagnóstica, sugere-se a pesquisa de outros polimorfismos ou condições clínicas que possam ter relação com alterações da função gastrointestinal.

Metodologia desenvolvida e validada conforme a RDC 302 de 13/10/2005, Art.5.5.5.1

Informações ClinVar.

rs4988235: NM_002299.2(LCT):c.-13907C>T
Significância Clínica: Associação
Condição: Lactase persistente
Frequência Alélica: GMAF 0.16130 (A)

rs182549: NM_005915.5(MCM6):c.1362+117G>A
Significância Clínica: Associação
Condição: Lactase persistente
Frequência Alélica: GMAF 0.16330 (T)

Referências bibliográficas:

Friedrich DC, Santos SE, Ribeiro-dos-Santos ÂK, Hutz MH. Several different lactase persistence associated alleles and high diversity of the lactase gene in the admixed Brazilian population. PLoSOne. 20127(9):e46520. doi: 10.1371/journal.pone.0046520. Epub 2012 Sep 28.

Kuokkanen, M. et al. Transcriptional regulation of the lactase-phlorizin hydrolase gene by polymorphisms associated with adult-type hypolactasia. Gut 200352:647:652.

Enattah, NS. et al. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. Nat Genet, v.30, n.2, pp.233-7,



Dr. Carlos Alberto M. Alta • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189
Responsável Técnico • Unidade Análises Clínicas



Dr. Nelson Gaburo Junior • CRF-SP 11.620
Responsável Técnico • Unidade Molecular



Dr. Renata Silvia Sacchi • CRM-SP 121.316
Responsável Técnica • Unidade Patologia



Dr. Henry Celso M. Maciel • CRF-SP 85.471
Responsável Técnico • Sorocaba



Dr. Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBio 25.796/07-D
Responsável Técnica • Matriz



Dr. Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Responsável Técnica • Recife

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047

Av. Ademar de Barros, 2897 – Vila Ligya – Guarujá /SP CEP: 11430-005

Alameda Terracota, 215- Cj.: 1208-Bairro Cerâmica- São Caetano do Sul/ SP CEP: 09531-190

Telefone: (11) 4872-2808 www.dnaclinic.com.br



Paciente: GIULIA MARCHINI BERTOLACINI
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO
Cidade/UF: SAO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 19a
Cód. Apoiado: 0002185
Sexo: Feminino
Dt. Nasc: 07/11/2000

Pedido: 1105295190
Dt. Cadastro: 13/05/2020

2002.

Bulhões, A.C. et al. Correlation between lactose absorption and the C/T-13910 and G/A-22018 mutations of the lactase-phlorizin-hydrolase (LCT) gene in adult-type hypolactasia. Braz J Med Biol Res 40(11) 2007.

Mattar, R. et al. Single nucleotide polymorphism C/T-13910, located upstream of the lactase gene, associated with adult-type hypolactasia: Validation for clinical practice. in adult-type hypolactasia. Braz J Med Biol Res 40(11) 2007.

ClinVar. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>.

Método...: PCR EM TEMPO REAL

Material: SANGUE TOTAL OU SWAB ORAL

Coletado em (13/05/2020 11:33)

Assinado eletronicamente em: (29/05/2020 17:35)
por Dra. Debora de Souza Gregorio - CRBM1: 21.818

Dr. Carlos Alberto M. Alta • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189
Responsável Técnico • Unidade Análises Clínicas

Dr. Nelson Gaburo Junior • CRF-SP 11.620
Responsável Técnico • Unidade Molecular

Dr. Renata Sílvia Sacchi • CRM-SP 121.316
Responsável Técnica • Unidade Patologia

Dr. Henry Celso M. Maciel • CRF-SP 85.471
Responsável Técnico • Sorocaba

Dr. Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBio 25.796/07-D
Responsável Técnica • Matriz

Dr. Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Responsável Técnica • Recife

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047

Av. Ademar de Barros, 2897 – Vila Ligya – Guarujá /SP CEP: 11430-005

Alameda Terracota, 215- Cj.: 1208-Bairro Cerâmica- São Caetano do Sul/ SP CEP: 09531-190

Telefone: (11) 4872-2808 www.dnaclinic.com.br

Paciente: GIULIA MARCHINI BERTOLACINI
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO
Cidade/UF: SAO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 19a
Cód. Apoiado: 0002185
Sexo: Feminino
Dt. Nasc: 07/11/2000

Pedido: 1105295190
Dt. Cadastro: 13/05/2020

CA 50

Valor de referência

Resultado: 3,10 U/mL

Igual ou inferior a 25,00 U/mL

*Fonte: Bula do fabricante

Método...: RADIOIMUNOENSAIO

Material: SORO

Coletado em (13/05/2020 11:33)

Assinado eletronicamente em:(29/05/2020 10:42)
por Dra. Bruna Berardineli - CRBM1: 18.287

VITAMINA B3

Valor de referência

Resultado: 21,0 µg/L

9,0 a 30,0 µg/L

*Fonte: Bula do Fabricante

Método...: CROMATOGRAFIA LÍQUIDA/ESPECTROMETRIA DE MASSAS

Material: SORO

Coletado em (13/05/2020 11:33)

Assinado eletronicamente em:(28/05/2020 09:30)
por Dra. Gisela Ferrari Bellasalma Fernandes - CRF-SP:
16.340

VITAMINA B5

Valor de referência

Resultado: 36,4 µg/L

21,0 a 104,0 µg/L

Método...: CROMATOGRAFIA LÍQUIDA/ESPECTROMETRIA DE MASSAS

Material: SORO

Coletado em (13/05/2020 11:33)

Assinado eletronicamente em:(28/05/2020 09:30)
por Dra. Gisela Ferrari Bellasalma Fernandes - CRF-SP:
16.340

CROMOGRANINA A

Valor de referência

Resultado: 66,60 ng/mL

Inferior a 108,00 ng/mL

Método...: RADIOIMUNOENSAIO

Material: SORO

Coletado em (13/05/2020 11:33)

Assinado eletronicamente em:(28/05/2020 11:31)
por Dra. Bruna Berardineli - CRBM1: 18.287



Dr. Carlos Alberto M. Alta • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189
Responsável Técnico • Unidade Análises Clínicas



Dr. Nelson Gaburo Junior • CRF-SP 11.620
Responsável Técnico • Unidade Molecular



Dr.ª Renata Sílvia Sacchi • CRM-SP 121.316
Responsável Técnica • Unidade Patologia



Dr. Henry Celso M. Maciel • CRF-SP 85.471
Responsável Técnico • Sorocaba



Dr.ª Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBio 25.796/07-D
Responsável Técnica • Matriz



Dr.ª Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Responsável Técnica • Recife

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047

Av. Ademar de Barros, 2897 – Vila Ligya – Guarujá /SP CEP: 11430-005

Alameda Terracota, 215- Cj.: 1208-Bairro Cerâmica- São Caetano do Sul/ SP CEP: 09531-190

Telefone: (11) 4872-2808 www.dnaclinic.com.br



Paciente: GIULIA MARCHINI BERTOLACINI
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO
Cidade/UF: SAO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 19a
Cód. Apoiado: 0002185
Sexo: Feminino
Dt. Nasc: 07/11/2000

Pedido: 1105295190
Dt. Cadastro: 13/05/2020

VITAMINA K-1 (FILOQUINONA)

Valor de referência

Resultado: 0,27 ng/mL

0,10 a 2,10 ng/mL

* Fonte: Bula do fabricante

Método..: CROMATOGRAFIA LÍQUIDA DE ALTA EFICÁCIA - FLUORIMETRIA

Material: SORO - PROTEGIDO DA LUZ

Coletado em (13/05/2020 11:33)

Assinado eletronicamente em:(04/06/2020 12:09)
por Dra. Bruna Berardineli - CRBM1: 18.287

Dr. Carlos Alberto M. Alta • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189
Responsável Técnico • Unidade Análises Clínicas

Dr. Nelson Gaburo Junior • CRF-SP 11.620
Responsável Técnico • Unidade Molecular

Dr.ª Renata Sílvia Sacchi • CRM-SP 121.316
Responsável Técnica • Unidade Patologia

Dr. Henry Celso M. Maciel • CRF-SP 85.471
Responsável Técnico • Sorocaba

Dr.ª Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBio 25.796/07-D
Responsável Técnica • Matriz

Dr.ª Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Responsável Técnica • Recife

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047

Av. Ademar de Barros, 2897 – Vila Ligya – Guarujá /SP CEP: 11430-005

Alameda Terracota, 215- Cj.: 1208-Bairro Cerâmica- São Caetano do Sul/ SP CEP: 09531-190

Telefone: (11) 4872-2808 www.dnaclinic.com.br

Paciente: GIULIA MARCHINI BERTOLACINI
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO
Cidade/UF: SAO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 19a
Cód. Apoiado: 0002185
Sexo: Feminino
Dt. Nasc: 07/11/2000

Pedido: 1105295190
Dt. Cadastro: 13/05/2020

**PAINEL DE TROMBOFILIAS - FATOR V DE LEIDEN (G1691A),
PROTROMBINA (G20210A), MTHFR (C677T, A1298C)**

MUTACÃO METILENOTETRAIDROFOLATO REDUTASE (A1298C): Não portador
MUTACÃO METILENOTETRAIDROFOLATO REDUTASE (C677T): Portador Heterozigoto
MUTACÃO DA PROTROMBINA (G20210A): Não portador
FATOR V DE LEIDEN (G1691A): Não portador

Valores de Referência:

Não portador: Não possui mutação. Homozigótico normal.
Portador Heterozigoto: Possui mutação em um dos alelos.
Portador Homozigoto: Possui mutação nos dois alelos.

Nota:

Em forma homozigótica, a mutação C677T do gene MTHFR tem sido associada à elevação dos níveis de homocisteína no plasma e a um risco 5-6 vezes aumentado de trombose venosa. Em portadores heterozigotos para o gene MTHFR não há aumento do risco de trombose. A gravidez e o puerpério aumentam os riscos de eventos tromboembólicos, e estes riscos são maiores em mulheres portadoras de trombofilias. Abortos de repetição também tem sido associado a eventos tromboembólicos e mutações dos genes da protrombina e do fator V.

A mutação pontual no gene do fator V (G1691A - Fator V de Leiden) resulta em diminuição da velocidade de inativação do fator V e/ou impede a ação eficaz da proteína C reativa. Isto favorece a conversão de protrombina em trombina e está associado ao risco mais elevado de trombose nos vasos sanguíneos (trombose venosa profunda, tromboembolismo pulmonar) quando comparado com a população geral. Mulheres com a mutação Fator V de Leiden (portador homozigoto) e em uso de ACOs apresentam um risco relativo de desenvolvimento de eventos tromboembólicos 35 vezes maiores que mulheres sem a mutação, enquanto mulheres na pós-menopausa em uso de terapia hormonal e com a mutação Fator V de Leiden apresentam um risco 15 vezes maior. Abortos de repetição também têm sido associados a eventos tromboembólicos e mutações dos genes da protrombina e do fator V.

A protrombina é a proteína precursora da trombina, uma enzima que atua em processos pró-coagulantes, anticoagulantes e anti-fibrinolíticos do sangue. O risco de indivíduos homozigotos na mutação G20210A do gene da protrombina desenvolverem trombose está descrito como sendo de 10 a 59 vezes maior que a população geral, dependendo do estudo analisado. Abortos de repetição também têm sido associados a eventos tromboembólicos e mutações dos genes da protrombina e do fator V. Resultados inconclusivos indicam a falta de celularidade na amostra enviada ou a inibição da reação por algum fator presente na mesma. Sugere-se o encaminhamento de uma nova coleta para novo teste, a critério clínico.

Referências Bibliográficas:

1. Andreassi MG et al. Factor V Leiden, prothrombin G20210A substitution and hormone therapy: indications for molecular screening. Clin Chem Lab Med 44(5): 514-521, 2006.
2. Reid RL et al. Oral contraceptives and venous thromboembolism: Consensus opinion from an International Workshop held in Berlin. J Fam Plann Reprod health Care 36(3): 117-122, 2010.
3. Wu O et al. Screening for thrombophilia in high-risk situations: systematic review and cost-effectiveness analysis. Health Technology Assessment 10(11), 2006.
4. Varga EA et al. Homocysteine and MTHFR mutations: relation to thrombosis and coronary artery disease. Circulation 111:289-293, 2005.

Método...: PCR EM TEMPO REAL

Material: SANGUE TOTAL COM EDTA

Coletado em (13/05/2020 11:33)

Assinado eletronicamente em: (01/06/2020 16:42)
por Dra. Sibele Angelo da Silveira - CRBM1: 33.871


Dr. Carlos Alberto M. Alta • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189
Responsável Técnico • Unidade Análises Clínicas


Dr. Nelson Gaburo Junior • CRF-SP 11.620
Responsável Técnico • Unidade Molecular


Dr. Renata Silvia Sacchi • CRM-SP 121.316
Responsável Técnica • Unidade Patologia


Dr. Henry Celso M. Maciel • CRF-SP 85.471
Responsável Técnico • Sorocaba


Dr. Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBM 25.796/07-D
Responsável Técnica • Matriz


Dr. Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Responsável Técnica • Recife

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047

Av. Ademar de Barros, 2897 – Vila Ligya – Guarujá /SP CEP: 11430-005

Alameda Terracota, 215- Cj.: 1208-Bairro Cerâmica- São Caetano do Sul/ SP CEP: 09531-190

Telefone: (11) 4872-2808 www.dnacinic.com.br