

Apoiado: 64215 - HAOMA

D-DÍMERO

Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 38a

Cód. Apoiado: NÃO INFORMADO

Pedido: 1077405835 **Dt. Cadastro:** 09/05/2019

Valor de referência

221 µg/L FEU Resultado: Inferior a 500 µg/L FEU

* Fonte: Eur Heart J. 2000 Aug21(16):1301-36

Método..: IMUNOTURBIDIMETRIA Material: PLASMA DE CITRATO

Coletado em (09/05/2019 12:12) Assinado eletronicamente em: (10/05/2019 11:07)

por Dra. Mariana Ap. da Silva Lopes - CRBM1: 21.921

ANTI-GLIADINA IgA

Negativo.....: Inferior a 20,0 U Fracamente Positivo: 20,0 a 30,0 U

Valor de referência

Fortemente Positivo: Superior a 30,0 U

* Fonte: Bula do fabricante

Método..: ENZIMAIMUNOENSAIO

Material: SORO

Resultado:

Coletado em (09/05/2019 12:12) Assinado eletronicamente em: (11/05/2019 13:53)

por Dra. Sabrina da Cruz Fogaça - CRBM1: 31.145

ANTI-GLIADINA IgG Valor de referência

6,7 U

1,5 U Negativo..... Inferior a 20,0 U Resultado:

Fracamente Positivo: 20,0 a 30,0 U Fortemente Positivo: Superior a 30,0 U

Método..: ENZIMAIMUNOENSAIO

Material: SORO

Coletado em (09/05/2019 12:12) Assinado eletronicamente em: (11/05/2019 13:53)

por Dra. Sabrina da Cruz Fogaça - CRBM1: 31.145

ANTI-TRANSGLUTAMINASE IGA Valor de referência

Negativo..... Inferior a 20,0 U 4,3 U Resultado:

Fracamente Positivo: 20,0 a 30,0 U Positivo..... Superior a 30,0 U

Método..: ENZIMAIMUNOENSAIO

Material: SORO

Coletado em (09/05/2019 12:12) Assinado eletronicamente em: (11/05/2019 13:53)

por Dra. Sabrina da Cruz Fogaça - CRBM1: 31.145

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

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047

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



Apoiado: 64215 - HAOMA

Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 38a

Cód. Apoiado: NÃO INFORMADO

Pedido: 1077405835

Dt. Cadastro: 09/05/2019

ANTI-TRANSGLUTAMINASE IgG

3,0 U

Valor de referência

Negativo..... Inferior a 20,0 U Fracamente Positivo: 20,0 a 30,0 U

Positivo.....: Superior a 30,0 U

Método..: ENZIMAIMUNOENSAIO

Material: SORO

Resultado:

Coletado em (09/05/2019 12:12) Assinado eletronicamente em: (11/05/2019 13:53)

por Dra. Sabrina da Cruz Fogaça - CRBM1: 31.145

ANTI-ENDOMÍSIO - ANTICORPOS IGA

Valor de referência

Não Reagente Resultado: Não reagente

Triagem realizada com soro na

diluição de 1/10

Método..: IMUNOFLUORESCÊNCIA INDIRETA

Material: SORO

Coletado em (09/05/2019 12:12) Assinado eletronicamente em: (10/05/2019 12:13)

por Dra. Thais Larissa Amancio de Camargo - CRBM1: 16.496 ______

ANTI-ENDOMÍSIO - ANTICORPOS IGG Valor de referência

Não Reagente Resultado: Não reagente

Triagem realizada com soro na

diluição de 1/10

Método...: TMUNOFLUORESCÊNCIA INDIRETA

Material: SORO

Coletado em (09/05/2019 12:12) Assinado eletronicamente em: (10/05/2019 12:13)

por Dra. Thais Larissa Amancio de Camargo - CRBM1: 16.496

ANTI-ENDOMÍSIO - ANTICORPOS IGM

Valor de referência

Resultado: Não reagente Não reagente

A relevância clínica da detecção de anticorpos anti-Endomísio IgM não está definida.

A presença de anticorpos IgA e IgG mostram melhor associação clínica no diagnóstico laboratorial da doença celíaca.

Método..: IMUNOFLUORESCÊNCIA INDIRETA

Material: SORO

Coletado em (09/05/2019 12:12)

Assinado eletronicamente em: (10/05/2019 12:13) por Dra. Thais Larissa Amancio de Camargo - CRBM1: 16.496

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

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



Apoiado: 64215 - HAOMA

Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 38a

Cód. Apoiado: NÃO INFORMADO

Pedido: 1077405835 **Dt. Cadastro:** 09/05/2019

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, diarréia 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 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

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 (09/05/2019 12:12)

Assinado eletronicamente em: (13/05/2019 13:22) por Dra. Alline Turbiane Ziliotto - CRBM: 8175

Dr. Carlos Alberto M. Aita • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189

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

Dr. Henry Celso M. Maciel- CRF-SP 85.471 Dr³ Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBio 25.796/07-D Dr³ Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Responsável Técnica • Matriz Responsável Técnica • Responsável Técnica • Recife

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

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047 Av. Ademar de Barros, 2897 - Vila Ligya - Guarujá /SP CEP: 11430-005



Apoiado: 64215 - HAOMA

Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 38a

Cód. Apoiado: NÃO INFORMADO

Pedido: 1077405835

Dt. Cadastro: 09/05/2019

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 diarréia, 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. Aita • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189

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

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

Ndos

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



Apoiado: 64215 - HAOMA

Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 38a Cód. Apoiado: NÃO INFORMADO

Pedido: 1077405835

Dt. Cadastro: 09/05/2019

2002.

Bulhões, A.C. et al. Correlation between lactose absorption and the C/T-13910 and G/A-22018mutations of the lactasephlorizin-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 (09/05/2019 12:12)

Assinado eletronicamente em: (15/05/2019 17:41) por Dra. Leticia Dias Thomaz - CRBM1: 35.189

Dr. Carlos Alberto M. Aita • 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 Responsável Técnica • Unidade Patologia

Dr. Henry Celso M. Maciel - CRF-SP 85.471 Dr^a Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBio 25.796/07-D Dr^a Daniely Zanchett • CRBM2 9.112 Responsável Técnica • Matriz 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



Apoiado: 64215 - HAOMA

Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 38a

Cód. Apoiado: NÃO INFORMADO

Pedido: 1077405835

Dt. Cadastro: 09/05/2019

PAINEL DE TROMBOFILIAS - FATOR V DE LEIDEN (G1691A), Valor de referência

PROTROMBINA (G20210A), MTHFR (C677T, A1298C)

G1691A: Normal Normal

G20210A: Normal Normal

C677T: Normal Normal

A1298C: Normal Heterozigoto

Interpretação:

Normal.....: Homozigoto Normal. Ausência da mutação na amostra analisada. Heterozigoto: Detectou-se a variante em Heterozigose na amostra analisada. Homozigoto..: Detectou-se a variante em Homozigose na amostra analisada.

Este painel pesquisa quatro variantes associadas às trombofilias: G1691A (rs6025) no gene do Fator V de Leiden, G20210A (rs1799963) no gene da Protrombina, C677T (rs1801133) e A1298C (rs1801131) no gene MTHFR.

A presença da variante G1691A no gene do Fator V de Leiden está associado à resistência para a inativação deste fator. Indivíduos heterozigotos para esta variante possuem de três a dez vezes maior risco de desenvolver trombose venosa, enquanto que nos indivíduos homozigotos este risco é aumentado em até oitenta vezes.

A protrombina é a proteína precursora da trombina. A presença da variante G20210A no gene da protrombina está associado ao aumento das concentrações de protrombina plasmática, e consequentemente o risco em até três vezes de desenvolver

As variantes C677T e A1298C no gene MTHFR estão associadas à redução da atividade da proteína MTHFR, levando a hiperhomocistenemia, o que acarretaria em aumento do risco para trombose venosa, doenças coronarianas e abortos repetitivos. Estudos recentes têm demonstrado baixa correlação clínica entre a baixa atividade de MTHFR e o risco para trombose venosa. Portanto, a interpretação deste resultado deve ser realizada com cautela correlacionando com os demais dados clínicos.

Informações ClinVar:

rs6025 - NM 000130.4(F5):c.1601G>A (p.Arg534Gln)

Frequência Alélica: GO-ESP 0.02137 (T) / GMAF 0.00600 (T) / EXAC 0.02150 (T)

rs1799963- NM_000506.4(F2):c.*97G>A Frequência Alélica: GMAF 0.00360 (A)

rs1801133- NM 005957.4(MTHFR):c.665C>T (p.Ala222Val)

Frequência Alélica: GO-ESP 0.27057 (A) / GMAF 0.24540 (A) /ExAC 0.30367 (A)

rs1801131 - NM_005957.4(MTHFR):c.1286A>C (p.Glu429Ala)

Frequência Alélica: GO-ESP 0.25957 (G) /GMAF 0.24940 (G) /ExAC 0.29500 (G)

Referências Bibliográficas

ClinVar. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/

Elizabeth M. Van Cott, Britt L. Soderberg, and Michael Laposata (2002) Activated Protein C Resistance, the Factor V Leiden Mutation, and a Laboratory Testing Algorithm. Archives of Pathology & Laboratory Medicine: May 2002, Vol. 126, No. 5, pp. 577-582.

Dr. Carlos Alberto M. Aita • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189

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

Dr. Henry Celso M. Maciel- CRF-SP 85.471 Dr³ Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBio 25.796/07-D Dr³ Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Responsável Técnica • Matriz Proposável Técnica • Responsável Técnica • Recife

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047



Apoiado: 64215 - HAOMA

Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 38a

Cód. Apoiado: NÃO INFORMADO

Pedido: 1077405835 **Dt. Cadastro:** 09/05/2019

Gohil, R. et al. The genetics of venous thromboembolism: A A meta-analysis involving ~120,000 cases and 180,000 controls. Cardiovascular Biology and Cell Signalling, 2009.

Hickey, S.E. et al. ACMG Practice Guideline: lack of evidence for MTHFR polymorphism testing. Genetics in medicine, v.15, n.2, 2013.

Método..: PCR EM TEMPO REAL Material: SANGUE TOTAL COM EDTA

Coletado em (09/05/2019 12:12)

Assinado eletronicamente em: (14/05/2019 16:46) por Dra. Priscila Vascon Macedo - CRBIO 79876/01-D

Dr. Carlos Alberto M. Aita • 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 Responsável Técnica • Unidade Patologia

Dr. Henry Celso M. Maciel- CRF-SP 85.471 Dr³ Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBio 25.796/07-D Dr³ Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Responsável Técnica • Matriz Proposável Técnica • 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