

Paciente: RICARDO LOPES TANIGUCHI
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO
Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 42a
Cód. Apoiado: 0000497

Pedido: 1078630571
Dt. Cadastro: 24/05/2019

HLA DQ2 E DQ8 - DOENÇA CELÍACA

Valor de referência

HLA - DQ2:	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 (24/05/2019 12:08)

Assinado eletronicamente em:(29/05/2019 04:25)
por Dra. Lais de Carvalho Oliveira - CRBM1: 25.726


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. 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: RICARDO LOPES TANIGUCHI
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO
Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 42a
Cód. Apoiado: 0000497

Pedido: 1078630571
Dt. Cadastro: 24/05/2019

TESTE GENÉTICO DE INTOLERÂNCIA A LACTOSE

Valor de referência

rs4988235 (LCT-13910): C/C

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

Conclusão: Intolerante

rs182549 (LCT-22018): G/G

Conclusão: Intolerante

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: RICARDO LOPES TANIGUCHI
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO
Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 42a
Cód. Apoiado: 0000497

Pedido: 1078630571
Dt. Cadastro: 24/05/2019

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 (24/05/2019 12:08)

Assinado eletronicamente em: (01/06/2019 04:47)
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 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