

Paciente: MARIA RENATA CAGLIARI

Apoiado: 16926 - G2 MEDICINA DIAGNOSTICA LTDA ME

Solicitante: CRM-SP- - NAO INFORMADO -

Cidade/UF: SAO PAULO/SP

Idade: 49a
Cód. Apoiado: HAOMA 548544


Pedido: 1067105570

Dt. Cadastro: 07/12/2018

HLA DQ2 E DQ8 - DOENÇA CELÍACA

Valor de referência

HLA - DQ2: Não detectado

Não detectado

HLA - DQ8: Não detectado

Não detectado

* ATENÇÃO PARA NOVOS VALORES
REPORTÁVEIS, VIDE INTERPRETAÇÃO

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 autoimune que afeta o intestino delgado de adultos e crianças 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 diarreia, dificuldades no crescimento e desenvolvimento (em crianças) e fadiga.

O risco genético para o desenvolvimento da Doença Celíaca, em 95% dos casos, está relacionado a presença dos alelos do haplótipo HLA -DQ2 (DQA*0501 : DQB*0201) ou dos alelos do haplótipo HLA - DQ8 (DQA1*03:DQB1*03:02). A não detecção do HLA - DQ2 e do HLA - DQ8 confere um forte fator preditivo negativo para o desenvolvimento da Doença Celíaca. O exame não exclui outros fatores preditivos para Doença Celíaca assim como outros haplótipos, mutações e polimorfismos relacionados. O resultado deve ser sempre correlacionado com dados clínicos sendo de responsabilidade médica a conclusão diagnóstica. Este teste pode ser complementado com a pesquisa de outros polimorfismos que possam ter relação com a doença celíaca através de métodos de biologia molecular.

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:

Vader, et al. The HLA-DQ2 gene dose effect in celiac disease is directly related to the magnitude and breadth of gluten-specific T cell responses. PNAS 2003 100(21):12391.

Monsuur AJ, de Bakker PI, Zhernakova A, et al. Effective detection of human leukocyte antigen risk alleles in coeliac disease using tag single nucleotide polymorphisms. PloS one 2008;3:e2270.

Megiorni F, Mora B, Bonamico M, et al. HLA-DQ and risk gradient for celiac disease. Hum Immunol 2009;70:55-9.

Método... REAL TIME - PCR

Material: SANGUE TOTAL COM EDTA

Coletado em (10/12/2018 22:14)

Assinado eletronicamente em:(14/12/2018 11:21)
por Dra. Priscila Vascon Macedo - CRBIO 79876/01-D

Paciente: MARIA RENATA CAGLIARI

Apoiado: 16926 - G2 MEDICINA DIAGNOSTICA LTDA ME

Solicitante: CRM-SP- - NAO INFORMADO -

Cidade/UF: SAO PAULO/SP

Idade: 49a

Cód. Apoiado: HAOMA 548544


Pedido: 1067105570

Dt. Cadastro: 07/12/2018

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.

rs182549 (LCT-22018): G/G

Conclusão: Intolerante

Interpretação: Portadores do genótipo CC na posição rs4988235 e genótipo GG na posição rs182549 têm atividade diminuída da enzima lactase intestinal. Portanto, a lactose presente em produtos lácteos pode não ser digerida no intestino delgado, sendo fermentada por bactérias no íleo distal e no cólon, podendo originar diarreia, inchaço, flatulência e dor abdominal. Para complementação diagnóstica, sugere-se a pesquisa de outros polimorfismos ou condições clínicas que possam ter relação com alterações da função gastrointestinal.

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:

- * Mattar R, Mazo DF. Intolerância à lactose: mudança de paradigmas com a biologia molecular. RevAssocMed Bras. 2010 Mar-Apr;56(2):230-6.
- * Di Rienzo T, D'Angelo G, D'Aversa F, Campanale MC, Cesario V, Montalto M, et al. Lactose intolerance: from diagnosis to correct management. EurRevMedPharmacolSci. 2013;17 Suppl 2:18-25.
- * Friedrich DC, Santos SE, Ribeiro-dos-Santos AK, Hutz MH. Several different lactase persistence associated alleles and high diversity of the lactase gene in the admixed Brazilian population. PLoSOne. 2012;7(9):e46520. doi: 10.1371/journal.pone.0046520. Epub 2012 Sep 28.
- * 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.
- * Enattah, NS. et al. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. Nat Genet, v.30, n.2, pp.233-7, 2002.
- * 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>. Último Acesso em: 30/06/2017.

"Metodologia desenvolvida e validada in house"

Método... PCR EM TEMPO REAL

Material: SANGUE TOTAL OU SWAB ORAL

Exame realizado pela Divisão DB Molecular - Rua João Ramalho, 1299 - Perdizes. São Paulo - SP. 05008-002



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



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



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



Drª Fátima Andraos Landgraf - CRBio 25.796/07-D
Responsável Técnica - Matriz



Drª Daniely Zanchett - CRBM2 9.112
Responsável Técnica - Recife

**ENDEREÇO**

Alameda Terracota, 215 - Cj. 1208 - Bairro Cerâmica - São Caetano do Sul, SP - 09531-190
Tel: 11 - 4872-2808; WhatsApp +55 11 94067-2598

Paciente: MARIA RENATA CAGLIARI

Apoiado: 16926 - G2 MEDICINA DIAGNOSTICA LTDA ME

Solicitante: CRM-SP- - NAO INFORMADO -

Cidade/UF: SAO PAULO/SP

Idade: 49a
Cód. Apoiado: HAOMA 548544


Pedido: 1067105570

Dt. Cadastro: 07/12/2018

Coletado em (10/12/2018 22:14)

Assinado eletronicamente em: (13/12/2018 04:04)
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 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