

Paciente: GABRIEL ZUCHERATO DE FREITAS
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: CRM-SP- - NAO INFORMADO -
Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 3a
Cód. Apoiado: 63690599992715396775


Pedido: 1075466781
Dt. Cadastro: 11/04/2019

TSH - HORMÔNIO TIREOESTIMULANTE
ULTRASSENSÍVEL

Valor de referência

Resultado: 6,96 $\mu\text{UI/mL}$

Prematuros (28 a 36 semanas): 0,70 a 27,00 $\mu\text{UI/mL}$
Recém nascidos (1 a 4 dias): 1,00 a 39,00 $\mu\text{UI/mL}$
2 a 20 semanas.....: 1,70 a 9,10 $\mu\text{UI/mL}$
5 meses a 20 anos.....: 0,70 a 6,40 $\mu\text{UI/mL}$

Adultos: 0,38 a 5,33 $\mu\text{UI/mL}$

Gravidez:

1º trimestre: 0,05 a 3,70 $\mu\text{UI/mL}$

2º trimestre: 0,31 a 4,35 $\mu\text{UI/mL}$

3º trimestre: 0,41 a 5,18 $\mu\text{UI/mL}$

* ATENÇÃO PARA NOVOS VALORES DE
REFERÊNCIA A PARTIR DE 10/12/2018

Método...: QUIMIOLUMINESCÊNCIA

Material: SORO

Coletado em (11/04/2019 17:19)

Assinado eletronicamente em: (13/04/2019 15:39)
por Dr. Henry Celso Machado Maciel - CRF/SP: 85.471


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: GABRIEL ZUCHERATO DE FREITAS
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: CRM-SP- - NAO INFORMADO -
Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 3a
Cód. Apoiado: 63690599992715396775


Pedido: 1075466781
Dt. Cadastro: 11/04/2019

X FRÁGIL - PESQUISA POR PCR

Valor de referência

Resultado: 32 repetições CGG Normal

Conclusão:
Normal

Interpretação das repetições:

Normal: 05 a 44 repetições CGG
Intermediário: 45 a 54 repetições CGG
Pré-mutado: 55 a 200 repetições CGG
Mutação Completa: >200 repetições CGG

Nota

Este teste é capaz de detectar até 1000 repetições CGG no gene FMR1. Expansões maiores que 200 repetições não serão mensuradas e o resultado será reportado como maior que 200 repetições CGG. Este teste não é capaz de detectar o grau de metilação no gene FMR1. Mutações em outros genes e em outros códons ou em partes não estruturais do gene FMR1 não são detectadas por este teste.

A Síndrome do X Frágil está associada a uma expansão completa do gene FMR1 localizado no cromossomo X. Corresponde à segunda causa mais comum de atraso mental e autismo. Expansões em pré-mutação são a principal causa de menopausa precoce em mulheres e uma das causas de ataxia tardia em homens.

O diagnóstico das expansões CGG também é utilizado para a detecção de possíveis portadores mulheres com a pré-mutação, já que existe uma chance maior em gerar filhos com mutação completa. Recomendamos que este exame seja avaliado em um contexto de aconselhamento genético.

Referências bibliográficas:

Human Genetics Society of Australasia. Guideline: Best Practice Fragile X Testing and Analysis Guidelines for Australasian Laboratories, 2012.

American College of Medical Genetics. Maddalena, A. et al. Technical Standards and Guidelines for Fragile X: The First of a Series of Disease-Specific Supplements to the Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories of the American College of Medical Genetics. Quality Assurance Subcommittee

Clinical Molecular Genetics Society, UK. Practice Guidelines for Molecular Diagnosis of Fragile X Syndrome, 2005.

Lévesque S, Dowbrowski C, Morel ML, Rehel R, Côté JS, Bussi res J, Morgan K and Rousseau F. Screening and instability of FMR1 alleles in a prospective sample of 24,449 mother-newborn pairs from the general population. Clin Genet 76: 511-523, 2009.

Wittenberger, M.D., Hagerman, R. J., Sherman, S. L., McConkie-Rosell, A., Welt, C.K., Rebar, R.W., Corrigan, E.C., Simpson, J.L. and Nelson, L.M. The FMR1 premutation and reproduction. Fertility and Sterility 87(3): 456-65, 2007.

McConkie-Rosell A, Abrams L, Finucane B, Cronister A, Gane LW, Coffey SM, Sherman S, Nelson LM, Berry-Kravis E, Hessl D, Chiu S, Street N, Vatave A, Hagerman RJ. Recommendations from multi-disciplinary focus groups on cascade testing and genetic counseling for fragile X-associated disorders. J Genet Counsl6: 593-606, 2007.

M todo...: PCR E AN LISE DE FRAGMENTO



Dr. Carlos Alberto M. Alta • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189
Respons vel T cnico • Unidade An lises Cl nicas



Dr. Nelson Gaburo Junior • CRF-SP 11.620
Respons vel T cnico • Unidade Molecular



Dr. Renata S lvia Sacchi • CRM-SP 121.316
Respons vel T cnica • Unidade Patologia



Dr. Henry Celso M. Maciel • CRF-SP 85.471
Respons vel T cnico • Sorocaba



Dr. Habinira de F tima Andraos Landgraf • CRBio 25.796/07-D
Respons vel T cnica • Matriz



Dr. Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Respons vel T cnica • Recife

Diretor T cnico: DR. Marcelo Vanucci Leoc dio CRBM: 3047

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

Alameda Terracota, 215- Cj.: 1208-Bairro Cer mica- S o Caetano do Sul/ SP CEP: 09531-190

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



Paciente: GABRIEL ZUCHERATO DE FREITAS
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: CRM-SP- - NAO INFORMADO -
Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 3a
Cód. Apoiado: 63690599992715396775


Pedido: 1075466781

Dt. Cadastro: 11/04/2019

Material: SANGUE TOTAL COM EDTA

Coletado em (11/04/2019 17:19)

Assinado eletronicamente em: (30/04/2019 16:50)
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