

Paciente: MARTA TEREZA GIL ASSO MAZZONI

Apoiado: 64215 - HAOMA

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

Idade: 56a **Cód. Apoiado:** 0002042 Sexo: Feminino

Dt. Nasc: 04/12/1963

Pedido: 1103930274

Dt. Cadastro: 08/04/2020

PAINEL DE TROMBOFILIAS - FATOR V DE LEIDEN (G1691A),

PROTROMBINA (G20210A), MTHFR (C677T, A1298C)

MUTAÇÃO METILENOTETRAIDROFOLATO REDUTASE (A1298C): Portador Heterozigoto

MUTAÇÃO METILENOTETRAIDROFOLATO REDUTASE (C677T): Portador Heterozigoto

MUTAÇÃO 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.

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 (08/04/2020 11:26)

Assinado eletronicamente em: (27/04/2020 12:54) por Dra. Sibele Angelo da Silveira - CRBM1: 33.871

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 Responsável Técnica • Unidade Patologia

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047

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



Paciente: MARTA TEREZA GIL ASSO MAZZONI

Apoiado: 64215 - HAOMA

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

Idade: 56a **Cód. Apoiado:** 0002042

Sexo: Feminino **Dt. Nasc:** 04/12/1963

Dt. Cadastro: 08/04/2020

CA 50

Valor de referência

5,00 U/mL Iqual ou inferior a 25,00 U/mL Resultado:

*Fonte: Bula do fabricante

Método..: RADIOIMUNOENSAIO

Material: SORO

Coletado em (08/04/2020 11:26)

Assinado eletronicamente em: (20/04/2020 16:32)

por Dra. Gisela Ferrari Bellasalma Fernandes - CRF-SP:

Pedido: 1103930274

RENINA (ATIVIDADE)

Valor de referência

Adultos: Inferior a 0.07 ng/mL/hResultado:

Posição ortostática: 0,60 a 4,18 ng/mL/h

Posição supina....: 0,32 a 1,84 ng/mL/h

Método..: RADIOIMUNOENSAIO Material: PLASMA DE EDTA

Coletado em (08/04/2020 11:26)

Assinado eletronicamente em: (22/04/2020 10:38)

por Dra. Bruna Berardineli - CRBM1: 18.287

CROMOGRANINA A

Valor de referência

84,24 ng/mL Resultado: Inferior a 108,00 ng/mL

Método..: RADIOIMUNOENSAIO

Material: SORO

Coletado em (08/04/2020 11:26)

Assinado eletronicamente em: (23/04/2020 09:45)

por Dra. Bruna Berardineli - CRBM1: 18.287

Dr. Carlos Alberto M. Aita · CRM-PR 22.323 · CRM-SP 68.189 Dr. Nelson Gaburo Junior · CRF-SP 11.620 Dr. Renata Silvia Sacchi · CRM-SP 121.316 Responsável Técnico · Unidade Análises Clínicas 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 Responsável Técnica • Responsáve

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