



Emissão: 30/06/2012 07:43

SILVA, THAMIRIS

Pedido : 66675006 Lau: U1
Convenio : SUL AMERICA / BB SAUDE - MERCEDES BENZ
Medico : ADRIANA AIKO FUJINAM, DRA



FL.: 1
(Idade, Sexo)
(6a,F)
Retirada:
29/06/2012

Coleta (23/04/2012 06:58)

Resultado: EVIDENCIA-SE UMA BANDA DE 26 REPETIÇÕES E OUTRA DE 33 REPETIÇÕES DO TRIPLETE CGG, AMBAS DENTRO DA NORMALIDADE.

Conclusão: RESULTADO NORMAL. SEXO XX.

Material: SANGUE TOTAL

Interpretação: Síndrome X-Fragil (SXF) ou Martin-Bell é uma síndrome genética que resulta num espectro de características físicas, intelectuais, emocionais e de comportamento que varia de manifestação moderada a severa. A síndrome é associada com a expansão de uma sequência de tri-nucleotídeos (CGG) no cromossomo X. Isto resulta na ausência da expansão da proteína FMR-1 que é requerida para o desenvolvimento neural normal. As formas de SXF relacionadas com o comprimento da sequência repetida de CGG são:

- Normalidade (Não afetado): 6 - 43 repetições
- Incerto (Não afetado): 43 - 54 repetições
- Premutação: 54 - 200 repetições
- Mutação Completa: mais de 200 repetições

Metodo: Ms-PCR (PCR específico a metilação e mTP-PCR (Triplet-primed PCR) (Metodologia in house)

Nota: - A sensibilidade da técnica é de 98% para homens e de 93% para mulheres - A especificidade da técnica é de 99%

Comentários: Este diagnóstico deve ser feito levando-se em consideração outros dados clínico-laboratoriais. Recomendamos que este exame seja analisado em um contexto de aconselhamento genético.

Liberação: DRA MARIA ISABEL VILLA - CRBM 7690

Todo teste laboratorial deve ser correlacionado com o quadro clínico do paciente, sem o qual a interpretação do resultado é apenas relativa.

UNIDADE I MATRIZ - AV. LUCAS NOGUEIRA GARCIA, 907/929 - 09750-670 - SBC - SP
UNIDADE II AV. NEWTON MONTEIRO DE ANDRADE, 143 - 09725-370 - V. CAMPESINHO - SBC - SP
UNIDADE III RUA REGENTE FEIJÓ, 13 - 09910-770 - CENTRO - DIADAMA - SP
UNIDADE IV RUA STELLA BRUNA C. NARDELLI, 257 - CENTRO - 09400-150 - RIBEIRÃO PIRES - SP
UNIDADE V RUA DAS BANDEIRAS, 387 - 09070-230 - BAIRRO JARDIM - SANTO ANDRÉ - SP
Central de Atendimento: 2824-3200 • e-mail: tecnolab@tecnolab.com.br • www.tecnolab.com.br
UNIDADE VI RUA MANOEL PEDRO JR., 38 - 09310-720 - CENTRO - MAUA - SP
UNIDADE VII AV. SENADOR VERGUEIRO, 4070 - 09603-000 - R. RAMOS - SBC - SP
UNIDADE VIII RUA JURUBATUBA, 845 - LJ. 02 - 09725-210 - CENTRO - SBC - SP
UNIDADE IX RUA JOSÉ BENEDETTI, 57 - 09531-000 - STO. ANTONIO - SCS - SP
UNIDADE IMAS RUA DOM LUIZ, 201 - NOVA PETROPOLIS - 09770-290 - SBC - SP
FONE: 4546-4433 FONE: 4368-8585 FONE: 4125-5511 FONE: 4828-4095 FONE: 4994-9330
FONE: 4121-5455 FONE: 4221-8698 FONE: 4125-8333

Resultado de Exames		Emissão de laudos SI/LAB		SZ	
medicina diagnóstica					
Nome: THAMIRIS SILVA SOUSA		Médico: ROBERTO MULLER		Local: RECEPTÃO	
Convênio: SUL AMERICA SERVIÇOS MÉDICOS (190)		Idade: CRM: 3312719		Data Requisição: 06/05/2010	
N.º do Exame: PC0110-820780/1-1030		Data Coleta: 06/05/2010		Requisição: 3312719	
Resultados de Exames					
CARIOTIPO DE SANGUE PERIFÉRICO COM BANDEAMENTO G					
Material.....:Sangue heparinizado					
Metodologia.....:Cultura Temporária de Linfócitos					
Número de células cariotipadas.:20					
Análise.....:Banda G - Resolução de 400 - 550 Bandas					
Resultado.....:46,XX					
Conclusão:					
O resultado acima é considerado normal do ponto de vista citogenético, caracterizado por 22 pares de cromossomos autossômicos e um par de cromossomos sexuais.					
Obs: A interpretação dos exames laboratoriais depende da avaliação conjunta da história epidemiológica e da clínica do paciente.					
Resultado descrito segundo normas da ISCN(2005) Shafer, LG; Tommerup, N: An International Systems for Human Cytogenetic Nomenclature. Ed: S. Karger.					
Valores de referência: Sexo Feminino: 46,XX					
Sexo Masculino: 46,XY					
Liberado por : ((DR. MARCELO CUNHA G. GONÇALVES)) (())					
Coletado : ((06/05/2010)) ((15:34))					
Assinatura					
DR(A). GIANFRANCO ZAMPIERI CRM: 43268					
Laudo Assinado Eletronicamente					
A interpretação do resultado dos exames é um ato médico e pode depender de correlação com outros dados laboratoriais e/ou clínicos.					
Autenticação: 01LE12LR569K7JQSZFVS3YMGCRSMRZWTVRF7TEXUNGOJJ7BA					

Nome: Thamires Silva Sousa
Data de Nascimento: 08/05/2005
Exame Solicitado: Teste molecular para micrordeleções subteloméricas
Encaminhamento: Dra Maria Rita dos Santos e Passos-Bueno
Material: DNA extraído de sangue periférico coletado pelo Laboratório CEGH
Registro: F5996-1
Sexo: (X) F () M
Data: 15-12-2010

Dados Pertinentes

A paciente foi encaminhada ao nosso serviço com a hipótese diagnóstica de transtorno do espectro autista. Alterações subteloméricas são observadas em cerca de 5 a 10% dos casos de indivíduos com déficit cognitivo idiopático, associado ou não a malformações congênitas. Além disso, SHANK3, localizado na região 22q13.3, é descrito como importante gene candidato para o autismo.

Método de Análise

Investigação da presença de deleções e duplicações pela técnica de MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*). Foi utilizado o kit P070-A2 (MRC-Holland) para a análise das regiões subteloméricas de todos os cromossomos humanos.

Resultados e Interpretação

Não foram detectadas alterações nas regiões pesquisadas e, portanto, não foi possível esclarecer a causa do quadro clínico apresentado pela paciente. Cumpre ressaltar, que alterações nestas regiões cromossômicas ocorrem em menos de 1% dos pacientes com transtorno do espectro autista.

Referências

Delahaye, A et al. (2009) Chromosome 22q13.3 deletion syndrome with a de novo interstitial 22q13.3 cryptic deletion disrupting SHANK3. Eur J Med Genet, 52:328-332.
Sykes, N H et al. (2009) Copy number variation and association analysis of SHANK3 as a candidate gene for autism the IMGSAC collection. Eur J Med Genet, 17:1347-1353.
Stegmann A.P. et al. (2008) Prospective screening of patients with unexplained mental retardation using subtelomeric MLPA strongly increases the detection rate of cryptic unbalanced chromosomal rearrangements. Eur J Med Genet, 51:93-105.
MRC-Holland (KIT P070-A2) - <http://www.mrc-holland.com>

Dra. Naila Cristina Vilaga Lourenço
CRBio 39008/01-D
Dra. Kátia Maria da Rocha
CRBio 74211/01-D
Dra. Maria Rita dos Passos-Bueno
CRBio 6223/01-D



FL.: 1 / 13
(Idade, Sexo)
(11a.F)
Retirada:
09/01/2017

THAMIREZ SILVA SOUSA
Emissão: 10/01/2017 07:06
Origem: U7
Lauda: U7
SUL AMÉRICA - MERCEDES-BENZ DO BRA
ANDREA MADUREIRA E SOUZA POMBE

Pedido : 114769150
Convenio :
Médico :
04/01/2017

N. Registro
T58159946
Dt. Atendimento:
04/01/2017

Coleta (04/01/2017 07:10)

RESULTADO

DOSAGEM DE GLICOSE: 83 mg/dL

Método: ENZIMÁTICO

Material: SANGUE

Autenticidade: 5E584EF7210E75364FB7F0C1D3BB457E1E3BCF20EE864AF82EB7D9E9FF0602F

Liberação: DR. HENDERSON VIEIRA - CRBM 11104

Coleta (04/01/2017 07:10)

RESULTADO

TRANSAMINASE OXALACÉTICA (TGO) : 16 U/L

Masculino: Até 40 U/L
Feminino: Até 32 U/L

Método: CINÉTICO U.V

Material: SORO

Autenticidade: B2D743FE01E4983E70CCE1AD6ABC9E6E9F1FAB539CA30098634CB01188457395

Liberação: DR. HENDERSON VIEIRA - CRBM 11104

Coleta (04/01/2017 07:10)

RESULTADO

TRANSAMINASE PIRUVICA (TGP) : 10 U/L

Masculino: Até 41 U/L
Feminino: Até 31 U/L

Método: CINÉTICO U.V

Material: SORO

Autenticidade: 02A7A2C5724E970C12E64D9A69A6C4DFE46FA9C0B9C8A28132AF28AA2E3224C6

Liberação: DR. HENDERSON VIEIRA - CRBM 11104

Coleta (04/01/2017 07:10)

RESULTADO

GAMA-GLUTAMIL TRANSFERASE: 16 U/L

Masculino: 10 a 71 U/L
Feminino: 6 a 42 U/L

Método: COLORIMÉTRICO ENZIMÁTICO

Material: SORO

Autenticidade: CACC89B4B621492E2447B3965A240E203FA1EA37AB5F326A409E1144AC0707A

Liberação: DR. HENDERSON VIEIRA - CRBM 11104

FL.: 9 / 13
(idade, Sexo)
(11a.F)
Retirada:
09/01/2017



THAMIRIS SILVA SOUSA
Emissão: 10/01/2017 07:06
Origem: U7
SUL AMÉRICA - MERCEDES-BENZ DO BRA
ANDREA MADUREIRA E SOUZA POMBE
Médico :
Convenio :
Pedido :
N. Registro
TS8159946
Dt. Atendimento:
04/01/2017



RESULTADO

3.92 uUI/mL

HORM. TIREOSTIMULANTE (TSH) :
(3a Geração Sens. 0.005 uUI/mL)

VALORES DE REFERÊNCIA:

Até 15.00 uUI/mL
Recém Nascido :
6 dias a 3 meses : 0.730 a 11.00 uUI/mL
4 meses a 1 ano : 0.600 a 8.35 uUI/mL
2 anos a 6 anos : 0.500 a 5.97 uUI/mL
7 anos a 11 anos : 0.500 a 4.84 uUI/mL
12 anos a 20 anos : 0.500 a 4.50 uUI/mL
Superior a 20 anos : 0.270 a 4.50 uUI/mL

NOTA: Recomendações para gestantes segundo a Associação Americana de Tireoide
(Ref: Thyroid. 2011)

- Primeiro Trimestre: 0.100 a 2.50 uUI/mL
- Segundo Trimestre: 0.200 a 3.00 uUI/mL
- Terceiro Trimestre: 0.300 a 3.00 uUI/mL

Material: SORO

Autenticidade: 8719B52E2191760840BAB952C4D3881BD9696968899197346B7714FA361CC7A9B

Método: ELETRÓQUIMIOLUMINESCÊNCIA

Liberação: DR. HENDERSON VIEIRA - CRBM 11104



Emissão: 10/01/2017 07:06

THAMIRES SILVA SOUSA

Pedido : 114769150 Laudo: U7

Convenio : SUL AMÉRICA - MERCEDES-BENZ DO BRA

Médico : ANDREA MADUREIRA E SOUZA POMBE



FL.: 8 / 13
(Idade, Sexo)
(11a.F)
Retirada:
09/01/2017

Coleta(04/01/2017 07:09)

ERITROGRAMA (Série Vermelha)

RESULTADO VALORES DE REFERÊNCIA

Glob.Vermelhos :	4.7 m/μL	4.1 - 5.3 m/μL
Hemoglobina :	14.2 g/dL	12.0 - 14.5 g/dL
Hematócrito :	41 %	36 - 43 %
VCM :	87 fL	79 - 90 fL
HCM :	30 pg	27 - 33 pg
CHCM :	35 g/dL	32 - 36 g/dL
RDW :	10.5 %	Inferior a 15.0 %

LEUCOGRAMA (Série Branca)

RESULTADO VALORES DE REFERÊNCIA

Leucócitos :	8.7 mil/mm ³	3.4 a 10.8 mil/mm ³
Mielócitos :	0.00 %	0 (zero)
Metamielócitos :	0.00 %	0 (zero)
Bastonetes :	1.00 %	Até 860 mm ³
Segmentados :	31.46 %	1500 a 8500 mm ³
Neutrófilos Totais :	32.46 %	1500 a 9460 mm ³
Eosinófilos :	3.32 %	0 a 500 mm ³
Basófilos :	1.14 %	0 a 200 mm ³
Linfócitos :	56.40 %	1500 a 6500 mm ³
Monócitos :	6.68 %	0 a 800 mm ³
Outras Células :	0.00 %	0 (zero)

Método: Laser / Espectrofotometria (Cell Dyn Ruby).
OBS: Exame automatizado, e quando necessário contagem diferencial manual.
ATENÇÃO: ALTERAÇÃO DE LAUDO A PARTIR DE 14/05/2015.

Autenticidade: 619B1A03F35733FA4113E6EA59927AC9D9B5075C1225E1D9743143FCD9EE9D90

Liberação: DRA. THAIS SHIINO - CRBM 11158



FL.: 10 / 13

(Idade, Sexo)

(11a.F)

Retirada:

09/01/2017

Emissão: 10/01/2017 07:06

THAMIRES SILVA SOUSA

Pedido : 114769150 Lauo: U7

Convenio : SUL AMÉRICA - MERCEDES-BENZ DO BRA

Médico : ANDREA MADUREIRA E SOUZA POMBE



N. Registro
T58159946
Dt. Atendimento:
04/01/2017

Coleta(04/01/2017 07:10)

RESULTADO

VALORES DE REFERÊNCIA

TIROXINA LIVRE (T4L) : 1.10 ng/dL

Eutireoide : 0.83 a 1.80 ng/dL

Hipotireoide : Inferior a 0.83 ng/dL

Hipertireoide : Superior a 1.80 ng/dL

Material: SORO

Método: ELETROQUIMIOLUMINESCÊNCIA

Autenticidade: F968E8D15A8AC2004DDA9352750C43C08AD30E497700EFC7817E9CD16A347F06

Liberação: DR. HENDERSON VIEIRA - CRBM 11104

Coleta(04/01/2017 07:10)

RESULTADO

VALORES DE REFERÊNCIA

25-HIDROXIVITAMINA D: 22.40 ng/mL

Deficiência : Inferior a 10.0 ng/mL

Insuficiência: Entre 10.0 a 29.9 ng/mL

Suficiência : Entre 30.0 a 100.0 ng/mL

Toxicidade : Superior a 100.0 ng/mL

Material: SANGUE

Método: QUIMIOLUMINESCÊNCIA

NOTA: Esta dosagem tem sua maior indicação na definição de estados de carência de vitamina D, especialmente em crianças, idosos e portadores de osteoporose. A insuficiência desta vitamina pode estar associada ao hiperparatireoidismo secundário, à perda óssea e a distúrbios de mineralização óssea. É útil na avaliação da hipercalcemia, quando pode estabelecer ou excluir a possibilidade de intoxicação por vitamina D.

Autenticidade: 97E4FCE5AD28F3A9C9C166028D2880376612D0241B420CFC4C0C81CF50A2BA89

Liberação: DR. HENDERSON VIEIRA - CRBM 11104