

DOENÇAS GENÉTICAS

EXAME	MÉTODO	AMOSTRA/ CONSERVAÇÃO	OBSERVAÇÕES
<p>SÍNDROME DE ALPORT - ESTUDO MOLECULAR [GENE COL4A5]</p>	<p>Seqüenciamento</p>	<p>Aceitamos amostras refrigeradas de Sangue Total-EDTA (10 ml). Consulte-nos para outros tipos de material ou solicite o KIT de Coleta para Biologia Molecular do Laboratório DLE.</p>	<p>A síndrome de Alport é muito semelhante à nefrite hereditária e pode estar associada à presença de surdez nervosa e anomalias oculares congênitas. A causa desse distúrbio é uma mutação em um gene de colágeno. O distúrbio é raro, afetando cerca de 2 em cada 10.000 pessoas. O distúrbio é geralmente brando em mulheres, com sintomas mínimos ou sintoma nenhum. As mulheres podem transmitir o gene do distúrbio a seus filhos mesmo sem apresentar sintomas. Nos homens esses sintomas são mais graves e progridem mais rápido. O distúrbio causa glomerulonefrite crônica com a destruição dos glomérulos, e sem sintomas aparentes no início. A destruição progressiva dos glomérulos provoca o aparecimento de sangue na urina e diminui a eficiência do sistema de filtragem dos rins. Ocorre perda progressiva da função renal e acúmulo de líquidos e resíduos no organismo, com eventual progressão do quadro para doença renal em estágio terminal (do rim) em idade precoce. O estágio terminal de doença renal causado pela síndrome de Alport freqüentemente se desenvolve entre a adolescência e os 40 anos. Os fatores de risco incluem histórico familiar de síndrome de Alport, nefrite, doença renal em estágio terminal em parentes do sexo masculino, perda de audição antes dos 30 anos, urina com sangue. A análise de seqüência do gene COL4A5 (Xq22-26) identifica mutações em cerca de 80% dos indivíduos afetados com histórico familiar consistente com herança ligada ao cromossomo X. A investigação de deleção/duplicação no gene COL4A5 identifica alterações (tipicamente multi-exônicas) em cerca de 10% dos afetados com histórico familiar consistente com herança ligada ao cromossomo X.</p>