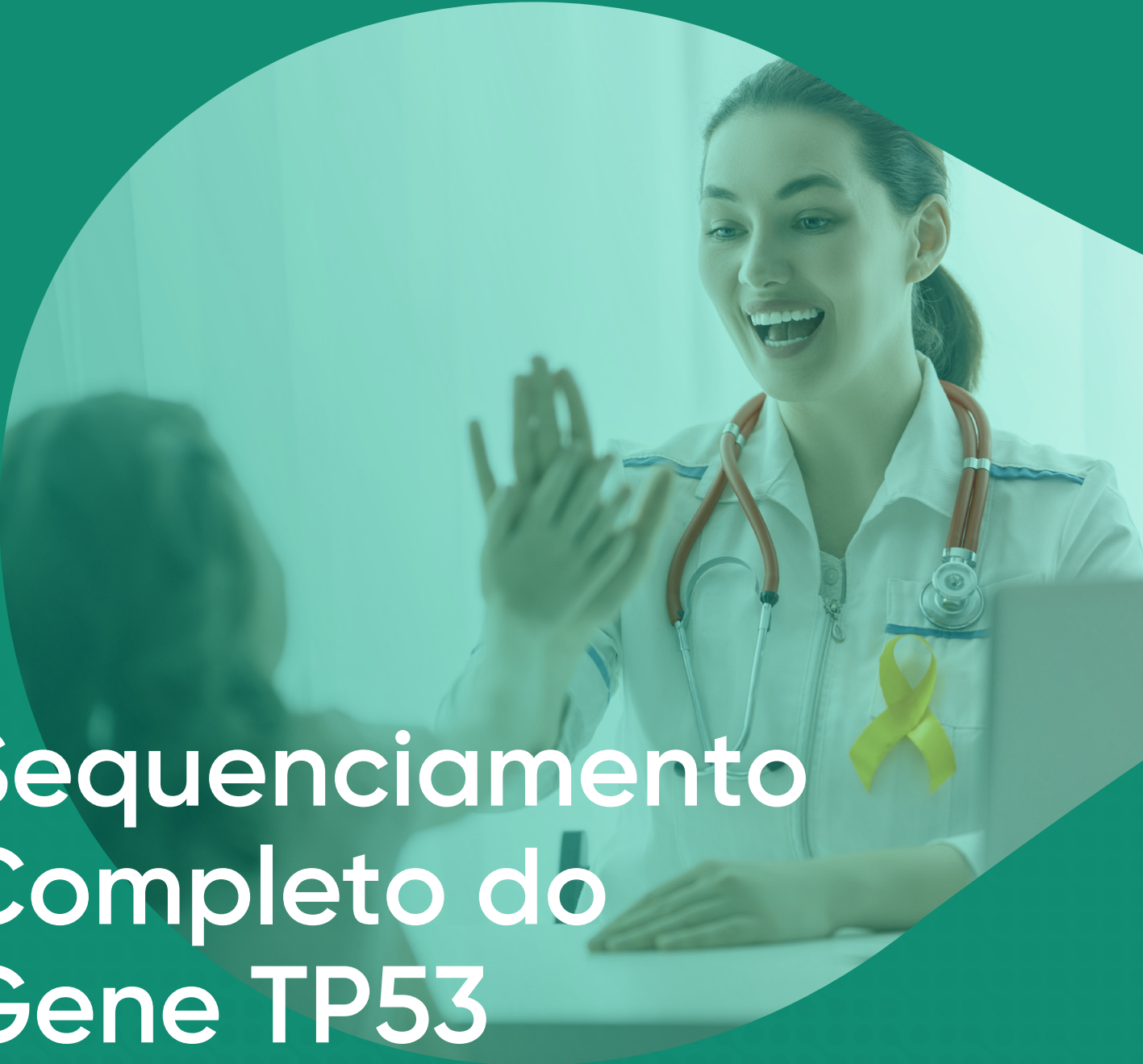




Sequenciamento Completo do Gene TP53

A síndrome de Li-Fraumeni (LFS) é uma síndrome rara de câncer familiar associada a mutações germinativas no gene TP53, com padrão de herança autossômica dominante e relacionada ao aparecimento precoce de tumores. O gene TP53 codifica a proteína TP53 que desempenha um importante papel tanto na manutenção da homeostase quanto no crescimento celular e, portanto, mutações nesse gene comprometem a capacidade de reparo do DNA e de apoptose das células.



Lab-to-Lab
PARDINI



Grupo**Fleury**

Responsável Técnico: Dr. Guilherme Birchall Collares – CRMMG 35635 / Inscrição CRM 8899 – MG



O EXAME

O exame "Sequenciamento completo do gene TP53" é utilizado para investigar mutações germinativas no gene TP53, que estão associadas a Síndrome de Li-Fraumeni. Essa síndrome aumenta o risco de desenvolver múltiplos tipos de câncer em idade precoce, sendo o exame uma ferramenta essencial para o diagnóstico da predisposição genética e para o aconselhamento familiar.

Método: Sequenciamento completo (NGS - sequenciamento de nova geração) de todas as regiões codificantes, regiões flangeadoras adjacentes aos exons e região flangeadora do gene TP53, associado à Síndrome de Li-Fraumeni Este ensaio permite a identificação de variantes de nucleotídeo único (SNVs), pequenas inserções e deleções (INDELS), bem como variações no número de cópias (CNVs) que compreendam um ou mais exons do gene estudado e NÃO inclui análise por MLPA



TIPO DE AMOSTRA

As amostras necessárias para o exame incluem:

- Sangue Total (EDTA).
- Swab oral (kit Oragene - OCR-100).
- Saliva (kit Oragene-DNA OG510).



INDICAÇÃO E BENEFÍCIOS

- › Permitem a investigação da síndrome de predisposição a diversos tipos de câncer, bem como aconselhamento genético do paciente e de seus familiares.
- › Pacientes com histórico familiar e/ou diagnóstico atual ou prévio de tumores associados à Síndrome de Li-Fraumeni, além de indivíduos assintomáticos com familiares portadores de variantes patogênicas no gene TP53.



DIFERENCIAIS TÉCNICOS

- › O teste TP53, Sequenciamento NGS utiliza tecnologia avançada e extremamente eficaz na detecção de variações de ponto e pequenas inserções e defeções (indels);
- › Suporte de equipe de assessoria científica e técnica-científica formada por especialistas altamente qualificados e médicos, para auxiliar os prescritores e laboratórios conveniados.



Para saber mais, entre em contato por um dos nossos canais.

Customer Service

 4020-2175

 (31) 4020-2175

 labtolabpardini.com.br

Responsável Técnico: Dr. Guilherme Birchall Collares – CRMMG 35635 / Inscrição CRM 8899 – MG