

CARIÓTIPO BANDAMENTO G,- SANGUE PERIFÉRICO Cariótipo [cód. 10224]

INFORMAÇÕES GERAIS

NOME DO EXAME

Cariótipo Sangue Periférico

OUTROS NOMES DO EXAME

Sangue Periférico, Análise Cromossômica; Análise Cromossômica, Sangue Total; Cariótipo, Sangue; Análise Cromossômica Sangue; Triagem de DNA para Aneuploidia;

UTILIDADE DO EXAME

Cariótipo analisa cromossomos identificando anormalidades genéticas, diagnosticando condições como síndrome de Down, Turner, Patau, etc. e avaliando problemas de fertilidade ou diagnóstico de câncer.

INTERPRETAÇÃO CLÍNICA I

INFORMAÇÃO CLÍNICA

O cariótipo é uma representação visual dos cromossomos que são organizados em pares por tamanho e forma para identificar anormalidades cromossômicas que podem causar distúrbios genéticos ou doenças. O Cariograma ajuda a identificar anormalidades cromossômicas, como aneuploidia que é o número anormal de cromossomos (por exemplo, trissomia, monossomia) e anormalidades estruturais como deleções, duplicações, translocações, inversões ou inserções de material cromossômico. A cariotipagem envolve cultura de células para promover a divisão celular, parada da metáfase da divisão celular quando os cromossomos estão mais condensados e visíveis e coloração dos cromossomos (“bandamento”) para permitir uma visualização clara sob um microscópio.

Estudos citogenéticos são considerados quase 100% precisos para a detecção de grandes anormalidades cromossômicas fetais. No entanto, anormalidades sutis ou enigmáticas envolvendo microdeleções/duplicações geralmente podem ser detectadas apenas com o uso de testes de hibridização in situ de fluorescência direcionada (FISH) ou microarray cromossômico.

Aproximadamente 3% dos espécimes analisados apresentam anormalidades cromossômicas. Algumas dessas anormalidades cromossômicas são equilibradas e podem não estar associadas a defeitos congênitos.

Um cariótipo normal não descarta a possibilidade de defeitos congênitos, como aqueles causados por anormalidades citogenéticas submicroscópicas, variantes moleculares patogênicas e outros fatores ambientais (ou seja, exposição a teratógenos). Por essas razões, os médicos devem informar seus pacientes sobre as limitações técnicas da análise cromossômica antes de realizar o exame.

INTERPRETAÇÕES

Valor de Referência:

Sexo Feminino normal = 46,XX

Sexo Masculino normal = 46,XY

METODO

DESCRIÇÃO DA METODOLOGIA

O espécime é centrifugado e o pellet celular é misturado com meio de cultura, depois dividido em até 8 placas de cultura primária. As células são coletadas após 5 a 7 dias. No processo de coleta, as células são expostas a brometo de etídio (brometo de etídio é um agente intercalante comumente usado como marcador fluorescente em biologia molecular), colcemida e solução hipotônica e fixadas com ácido acético glacial e metanol. As preparações de metáfase são rotineiramente coradas por bandas G. Quinze metáfases de 15 colônias e 3 ou mais culturas primárias geralmente são examinadas. Em casos em que se suspeita de mosaicismos verdadeiro, até 30 colônias e até 6 culturas primárias podem ser analisadas. Evidência mínima para a presença de uma anormalidade é definida como 2 ou mais metáfases com a mesma anormalidade estrutural, ganho cromossômico (trissomia) ou 3 ou mais metáfases sem o mesmo cromossomo. Cinco ou mais imagens digitalizadas de metáfases são armazenadas em sistemas de imagem baseados em computador, e cariogramas são preparados a partir de duas ou mais metáfases representativas.

PRAZO

15 dias

AMOSTRA

Sangue periférico

TIPO DE ESPÉCIME

INSTRUÇÕES DE ENVIO

Estabilidade da amostra:
Temperatura ambiente - não aceitável;
Refrigerada (2-8 °C) - 24 horas;
Congelada (-20 °C)- não aceitável.

AMOSTRA NECESSÁRIA

Para coleta de amostras de sangue para cariótipo, é recomendado tubo com tampa verde contendo heparina sódica (também conhecido como tubo heparinizado)

AMOSTRAS REJEITADAS

Sangue hemolizado. Material recebido após 48 h de coleta. Amostra enviada em temperatura ambiente.