

## SÍNDROME DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO, MLPA [cód. 11079]

### INFORMAÇÕES GERAIS

#### NOME DO EXAME

BRCA1/BRCA2, MLPA

#### OUTROS NOMES

Câncer de Mama; HBOC; Câncer de Mama e Ovário Hereditário; Síndrome do Câncer de Mama e Ovário Hereditário; Câncer Hereditário de Mama e Ovário; Câncer de Ovário; BRCA; BRCA1; BRCA1/2; BRCA2; BRCAI; BRCC1; BROVCA1; FANCS; IRIS; PNCA4; PPP1R53; PSCP e RNF53; BRCC2; BROVCA2; FACD; FAD; FAD1; FANCD; FANCD1; GLM3; PNCA2 e XRCC11

### DESCRIÇÃO

MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) é a técnica considerada padrão-ouro para detectar variações no número de cópias (CNVs) e pequenas deleções ou duplicações em genes. No contexto da análise de BRCA1 e BRCA2, MLPA é normalmente usado para identificar deleções ou duplicações grandes que podem não ser detectadas por métodos tradicionais como PCR e sequenciamento Sanger. O MLPA complementa métodos o sequenciamento gênico utilizado para detectar variantes pontuais (SNV) e pequenas inserções ou deleções (indels).

#### UTILIDADE DO EXAME:

Este teste deve ser solicitado pelo médico e visa:

- Complementar o exame de sequenciamento BRCA1/2 por NGS.
- Detectar variações no número de cópias (CNV).
- Detectar duplicações e deleções exônicas grandes.

#### NECESSIDADE DE PEDIDO MÉDICO

O pedido médico deve ser enviado juntamente com a amostra.

#### COBERTO POR OPERADORA

Sim. A diretriz de utilização (DUT) nº110 define os grupos para os quais a cobertura deste exame é obrigatória. O subitem desta DUT contemplado por este exame é 110.7 – Câncer de Mama e Ovário Hereditários – Gene BRCA1/BRCA2; O código TUSS é - 40503151, Análise de DNA por MLPA, por sonda de DNA utilizada, por amostra

#### NECESSIDADE DE CONSENTIMENTO

Sim.

#### PREPARAÇÃO DA PACIENTE

Nenhuma preparação é necessária se a amostra for sangue. Para amostra de saliva ou swab 30 minutos antes da coleta, não beber, comer, fumar, mascar chicletes, escovar os dentes ou inserir qualquer objeto na boca.

## AMOSTRA

Amostra de sangue: não necessário jejum.  
Para outras amostras, contatar a Genoa/LPCM.

## INSTRUÇÕES DE COLETA E ARMAZENAMENTO DA AMOSTRA

O sangue deve ser colhido em tubo a vácuo contendo EDTA (tampa violeta)

## ESTABILIDADE DA AMOSTRA

Armazenar sob refrigeração (2-8°C). Nestas condições, a amostra é estável por 5 dias.

## VOLUME MÍNIMO DA AMOSTRA

Volume ideal (3ml); volume mínimo (1ml).

## RETENÇÃO DA AMOSTRA

O sangue é descartado após 7 dias; o DNA extraído é descartado após 180 dias.

## METODOLOGIA

### DESCRIÇÃO DA METODOLOGIA

O MLPA é uma técnica que permite avaliar a variação do número de cópias (CNV) através da hibridização de sondas de DNA específicas para regiões-alvo do genoma, seguida da ligação, amplificação e eletroforese capilar.

### INTERPRETAÇÃO CLÍNICA

O resultado é apresentado de forma simples e objetiva, a fim de facilitar sua compreensão. Contudo, a interpretação deste resultado é um ato médico e deve ser realizada levando-se em consideração os dados clínicos e demais exames do paciente.

Os resultados possíveis e suas interpretações estão apresentados a seguir.

- **DETECTADO.** Foi detectada uma [deleção/duplicação] dos exons [listar exons] no gene [nome do gene]. Este resultado indica que a paciente é portadora de uma CNV patogênica. Esta classificação pode ser obtida a partir do banco de dados ClinVar ou realizada com base em critérios definidos pela ACMG
- **NÃO DETECTADO.** Não foram detectadas variações no número de cópias (CNV) nos genes BRCA1 e BRCA2. Este resultado indica que a paciente não é portadora de variantes CNV nos genes BRCA1 e BRCA2

### DISPONIBILIDADE DO LAUDO (TAT)

O laudo estará disponível em até 30 dias corridos após a autorização do exame.

### VALORES DE REFERÊNCIA

O valor de referência para este exame é **NÃO DETECTADO**.

## PRECAUÇÕES

Variantes alélicas classificadas como Benignas/Possivelmente Benignas não serão reportadas, exceto sob solicitação expressa do médico assistente. A classificação e interpretação das alterações identificadas são realizadas com base no conhecimento atual e no consenso da comunidade científica no momento da elaboração do laudo. Resultados inconclusivos devem ser reavaliados periodicamente e podem ser reclassificados, de modo a incorporar as evidências científicas mais atuais. Classificações das variantes alélicas detectadas podem ser alteradas ao longo do tempo, à medida que novas informações científicas e clínicas se tornem disponíveis. Devido às limitações técnicas dos equipamentos e dos métodos de análise, podem ocorrer resultados falso-positivos ou falso-negativos.

## NOTAS

Recomenda-se o aconselhamento genético antes e após o exame, com médico geneticista ou com profissional capacitado para avaliação genômica. Este laudo não deve ser copiado ou reproduzido, exceto em sua totalidade.

## OBSERVAÇÕES

A Encodexa está comprometida em manter a confidencialidade das informações dos pacientes. Volume Mínimo (quantidade de espécime necessária para realizar um ensaio uma vez).

Recepção do volume mínimo torna impossível repetir o teste ou realizar testes de confirmação. Em algumas situações, um volume mínimo do espécime pode resultar em quantidade não suficiente, exigindo que um segundo espécime seja coletado).

Informe se o caso envolve “Resultados Semi-Urgentes” definidos como resultados relacionados a doenças infecciosas prontamente necessários para evitar consequências de saúde potencialmente sérias para o paciente.

Teste URGENTE: em raras circunstâncias, o teste URGENTE do laboratório de referência pode ser necessário para pacientes que precisam de tratamento imediato. Para agendar o teste URGENTE, peça ao patologista, médico ou gestor de laboratório ou Representante para ligar para a Encodexa™ e uma vez acordado que há necessidade da categoria de teste URGENTE, serão feitos arranjos para atribuir recursos para executar o teste em uma base URGENTE quando a amostra for recebida.

A Encodexa™ usa no mínimo dois identificadores específicos do paciente para verificar se o paciente correto é correspondido com o espécime correto e o pedido correto para serviços de teste. Conforme um espécime é recebido na ENCODEXA, o nome e sobrenome do paciente, data de nascimento, número do prontuário médico e número de acesso do cliente são verificados comparando os rótulos no tubo ou recipiente do espécime com o pedido eletrônico e qualquer papelada (folha de lote ou formulário) que possa acompanhar o espécime a ser testado. Quando discrepâncias são identificadas, o Centro de Atendimento de Consultas da Encodexa telefonará para o cliente para verificar as informações discrepantes para garantir que a Encodexa™ esteja realizando o teste correto para o paciente correto. Os espécimes são considerados rotulados incorretamente quando há uma incompatibilidade entre os identificadores específicos da pessoa no espécime e as informações que acompanham o espécime. Quando identificação insuficiente ou inconsistente for enviada, a Encodexa™ recomendará que um novo espécime seja obtido.

Prazo dos exames (TAT) O extenso menu de testes do Encodexa™ reflete as necessidades de nossa própria prática de assistência médica. Estamos comprometidos em fornecer o TAT mais rápido possível para melhorar o diagnóstico e o tratamento. Consideramos os serviços laboratoriais como parte do continuum de atendimento ao paciente, em que as necessidades do paciente são primordiais. Nesse contexto, nos esforçamos para cumprir nossas obrigações de serviço. Nosso histórico de serviço e nossas métricas de qualidade documentarão nossa capacidade de entregar em todas as áreas de serviço, incluindo TAT. A

Encodexa™ define TAT como o tempo de teste analítico (o tempo do qual uma amostra é recebida no local de teste até o momento do resultado) necessário e é listado para cada teste como "Relatório disponível". O TAT é monitorado continuamente por cada local de laboratório em execução dentro da Encodexa™.