



Testes genéticos relacionados ao hiperparatiroidismo primário

Conhecimento médico de referência

fleury medicina e saúde | Med

Os avanços da ciência possibilitam o uso de métodos cada vez mais precisos na investigação de diversas condições clínicas. Nos últimos anos, um número crescente de genes associados a uma gama de doenças hereditárias tem sido identificado.

Nesse contexto, a pesquisa genética, com o advento do sequenciamento de nova geração (NGS), vem ganhando destaque como recurso laboratorial, sempre em associação com os dados clínicos e com outros exames, com impacto no diagnóstico, na predição de risco, no tratamento e no aconselhamento da família em variadas enfermidades que cursam com manifestações endocrinológicas.

Nesta oportunidade, apresentamos os testes genéticos que o Fleury realiza para dar suporte à investigação do hiperparatiroidismo primário.

Painel genético para hiperparatiroidismo

Método: NGS das regiões codificantes e adjacentes aos éxons de 13 genes

Genes analisados: *AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, GCM2, GNA11, MEN1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC e SDHD*

Amostra: sangue periférico, saliva ou swab de bochecha (kit de coleta)*

Principais indicações:

- Pacientes com idade abaixo de 40 anos de idade
- Histórico familiar de MEN1, MEN2A e MEN4
- Hiperparatiroidismo familiar
- Anatomopatológico com resultado de hiperplasia de paratiroide/carcinoma de paratiroide
- Hiperparatiroidismo recidivante
- Associação com alguns tumores:
 - Adenomas pituitários (PRLoma, GHoma, ACTHoma, TSHoma, não funcionantes)
 - Tumores neuroendócrinos de timo (carcinoides), brônquios (carcinoides), enteropancreáticos (gastrinoma, insulinoma, glucagonoma, PPoma, VIPoma, não funcionantes, carcinoides de estômago e de intestino delgado ou grosso)
 - Carcinoma medular de tireoide
 - Feocromocitoma/paraganglioma
 - Tumor de mandíbula
 - Tumores uterinos (em especial com carcinoma de paratiroide)

*Para a realização de testes genéticos em amostra de saliva ou swab de bochecha, um kit de coleta específico deve ser solicitado pela plataforma Fleury Genômica. As coletas em sangue periférico podem ser feitas nas unidades de atendimento do Fleury Medicina e Saúde.

Pesquisa de mutações no gene *MEN1*

Método: NGS das regiões codificantes e adjacentes aos éxons do gene *MEN1*

Gene analisado: *MEN1*

Amostra: sangue periférico, saliva ou swab de bochecha (kit de coleta)*

Painel genético para tumores hipofisários familiares

Método: NGS das regiões codificantes e adjacentes aos éxons de 19 genes

Genes analisados: *AIP, CABLES1, CDKN1B, DICER1, GNAS, GPR101, MAX, MEN1, NF1, PIK3CA, PRKAR1A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SF3B1, USP48 e USP8*

Amostra: sangue periférico, saliva ou swab de bochecha (kit de coleta)*

Painel genético para síndrome de von Hippel-Lindau

Método: NGS de todas as regiões codificantes e regiões flangeadoras adjacentes aos éxons do gene *VHL* relacionado à síndrome de von Hippel-Lindau

Gene analisado: *VHL*

Amostra: sangue periférico, saliva ou swab de bochecha*

Pesquisa de mutações germinativas no proto-oncogene *RET*

Método: NGS das regiões codificantes e adjacentes aos éxons do gene *RET*

Gene analisado: *RET*

Amostra: sangue periférico, saliva ou swab de bochecha (kit de coleta)*

Painel genético para feocromocitoma/paranganglioma

Método: NGS das regiões codificantes e adjacentes aos éxons de 24 genes

Genes analisados: *ATM, DLST, EGLN1, EGLN2, FH, EPAS1 (HIF2A), HRAS, KIF1B, MAX, MDH2, MEN1, MERTK, MET, NF1, RET, SLC25A11, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53 e VHL*

Amostra: sangue periférico, saliva ou swab de bochecha (kit de coleta)*

*Para a realização de testes genéticos em amostra de saliva ou swab de bochecha, um kit de coleta específico deve ser solicitado pela plataforma Fleury Genômica. As coletas em sangue periférico podem ser feitas nas unidades de atendimento do Fleury Medicina e Saúde.

Referência

• Guerin C. Romanet P. David Taieb D. et al. *Endocrine-Related Cancer* (2018) 25, T15–T28.



CONSULTORIA MÉDICA

Endocrinologia



Dr. José Viana Lima Junior

jose.viana@grupofleury.com.br



Dra. Maria Izabel Chiamolera

mizabel.chiamolera@grupofleury.com.br



Dr. Pedro Saddi

pedro.saddi@grupofleury.com.br



Dra. Rosa Paula Mello Biscolla

rosapaula.biscolla@grupofleury.com.br

Genética



Dra. Caroline Olivatti

caroline.olivatti@grupofleury.com.br



Dr. Gustavo Marquezani Spolador

gustavo.spolador@grupofleury.com.br

fleury medicina
e saúde

Med

Conhecimento médico de referência



CENTRAL DE ATENDIMENTO PARA MÉDICOS

Canais exclusivos para agendamentos de urgência e encaixes:



Telefone
(11) 3179-0820



WhatsApp
(11) 3179-0822



@fleury.med