



## Mutação Pontual

Análise de qualquer mutação genética ou hereditária conhecida

**SYNLAB**   
SOLUTIONS IN DIAGNOSTICS

[www.synlab-sd.com](http://www.synlab-sd.com)



## Por que realizar este exame?

O termo mutação refere-se a uma alteração na sequência de nucleotídeos do DNA que podem resultar na alteração de proteínas ou expressão gênica. Uma mudança no DNA pode proporcionar uma melhoria no organismo ou levar a distúrbios genéticos, conhecidos como mutações patogênicas.

## O que é o exame?

O teste **Mutação Pontual** consiste na análise de qualquer alteração gênica reportada previamente em um familiar.

## Para quem é indicado?

- Indivíduos com histórico familiar de câncer hereditário e que queiram confirmar se apresentam a mesma mutação identificada na família;
- Pacientes com histórico familiar de síndrome genética e que queiram confirmar se apresentam a mesma mutação identificada na família.

## Tecnologia

*Sequenciamento Sanger*

## Vantagens

### GRUPO SYNLAB

Garantido pela experiência do líder europeu absoluto em diagnóstico laboratorial.

### COMPLETO

- Estudo genético completo de genes relacionados ao câncer gastrointestinal hereditário;
- Qualquer variante patogênica ou de significado incerto é confirmada a partir de uma nova extração de DNA e novo sequenciamento por Sanger.

## Informações Extras

**DOCUMENTAÇÃO** – Disponível na SYNLAB Direct para clientes

- Consentimento Informado;
- Questionário Clínico;
- História clínica familiar;
- Pedido médico.

### PREPARO

- Não é necessário jejum para a realização do exame.



#### Tempo de Entrega

45 dias úteis



#### Tipo de Amostra

5 mL de sangue total em EDTA