



Instituto Central do Hospital das Clínicas
da Faculdade de Medicina
da Universidade de São Paulo



ENCAMINHAMENTO PARA TDN - VIA UBS

NOME: MATHEUS ALVACETE LIMA

Paciente com diagnóstico de **Distrofia Muscular de Duchenne (CID G71)**, deleção dos éxon 46-47, com perda de marcha aos 12 anos, evoluindo com leve sintomas de hipoventilação noturna e pneumonia de repetição. Espirometria recente (01/25 = CVF: 90%). Necessita de encaminhamento para o Centro de Tratamento de Doenças Neuromusculares (TDN) **via UBS** para orientação de fisioterapia respiratória e avaliar início de ventilação não invasiva.

ORIENTAÇÕES:

1. Ir à UBS mais próxima da sua residência.
2. Procurar o **setor de REGULAÇÃO da UBS** e solicitar o agendamento para o ambulatório de doenças neuromusculares (TDN), inserindo no **SIGA SAÚDE** o código **0301059012** - avaliação para instalação de equipamento de ventilação não invasiva. No campo "Especialidade", selecionar: Fisioterapia.

OU

2. Solicitar envio de email para dr1.bipap@gmail.com (*somente a UBS ou secretaria de saúde pode enviar o email*).

O local que fornece o BIPAP é o TDN (Tratamento de Doenças Neuromusculares / AFIP)

- Rua Dr. Diogo de Faria 508 Vila Clementino cidade de SÃO PAULO.
- TEL 11-50823238.

O TDN não fornece o BIPAP se o paciente não estiver cadastrado no SIGA SAÚDE.

O TDN realiza exames de Espirometria e Polissonografia.

Não precisa passar em médico pneumologista ou neurologista via UBS.

Somente esse relatório é suficiente!

Dr. Joemir Brito
Neurologista Infantil
CRM SP: 203623

03/03/2026

IDENTIFICAÇÃO DO EMITENTE
HOSPITAL DAS CLÍNICAS
DA
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
Av.: Dr. Enéas de Carvalho Aguiar, 255
CEP: 05403-000 - São Paulo - SP
Fone: (011) 2661-6000

IDENTIFICAÇÃO DO COMPRADOR
NOME: _____
IDENT.: _____ ORG. EMISSOR _____
END.: _____
CIDADE: _____ UF _____
FONE: () _____

IDENTIFICAÇÃO DO FORNECEDOR
ASSINATURA DO FARMACÊUTICO _____ DATA _____
Fone: (011) 2661-6000



INSTITUTO CENTRAL
HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA - USP
DIVISÃO de ARQUIVO MEDICO
AV. DR. ENEAS DE CARVALHO AGUIAR 255
CEP 05403-900 - SÃO PAULO - SP - Fone (11) 2661-6399
SERVIÇO de ANÁLISE de DADOS
SEÇÃO DE LAUDOS MÉDICOS

DAM/L/Nº16057/13

São Paulo, 30 de agosto de 2013

20643

Ilmo(a). Sr(a).
Vanessa De Fatima Alvacete

Atendendo sua solicitação de 09/08/2013 e dentro dos preceitos da Ética Médica e da legislação vigentes, transcrevemos abaixo as informações constantes do arquivo desta Divisão:

O(A) paciente MATHEUS ALVACETE LIMA, registro HC nº14042127-E, RG nº571012516 teve passagem ambulatorial dia 19/02/2013, 21/05/2013, 23/07/2013, 09/08/2013.

Diagnóstico: G71.0 - Distrofia muscular de Duchenne. Conduta: Tratamento clínico.

Cordialmente,

DR. MARCIO BICZYK DO AMARAL
CRM: 62289

ABURGOS/-1

1 - 1

Nome: Matheus Alvacete Lima
Data de Nascimento: 15/04/2003
Material: amostra de sangue periférico coletada pelo CEGH
Exame Solicitado: Pesquisa de mutação no gene da Distrofina
Encaminhamento: Dr. José Paulo Nereo

Registro: C-26115
Sexo: () F (X) M
Coleta: 20/03/2013
Relatório: 30/04/2013

Indicação: Teste molecular solicitado para pesquisa de deleção ou duplicação no gene da Distrofina. O paciente apresenta quadro clínico compatível com o diagnóstico de Distrofia Muscular do tipo Duchenne (DMD).

Metodologia: 1. Dosagem da Enzima Creatinofosfoquinase (CK) realizada pelo Laboratório de Análises Clínicas da Faculdade de Ciências Farmacêuticas – USP
(Valores de referência para mulheres: 26-155 U/L e para homens: 26-189 U/L)

2. Análise de deleção e duplicação nos 79 exons e da região promotora do gene da Distrofina pela técnica de MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification* - MRC Holland SALSA kit P034/P035). Este método não detecta mutações de ponto.

Resultados: 1- CK : 6450 U/L (laudo de resultados nº 8862F).
2- Foi detectada deleção dos exons 46 e 47 do gene da Distrofina (deleção fora de fase).

Interpretação: O resultado acima é compatível com o diagnóstico de Distrofia Muscular do tipo Duchenne (DMD).

Comentários: 1- A DMD é uma doença genética ligada ao cromossomo X que afeta indivíduos do sexo masculino.
2- As mulheres da família podem ser portadoras assintomáticas da mutação responsável pela doença e transmiti-la a seus descendentes.
3- O resultado acima permite a detecção de possíveis portadoras na família do paciente.

Resultados de exames laboratoriais devem ser interpretados sempre em conjunto com os dados clínicos do paciente.

Dadas as potenciais implicações para outros membros da família, todos os testes genéticos devem ser acompanhados de aconselhamento genético.

Referências

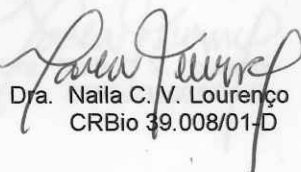
Gatta V, Scarciolla O, et. al. Identification of deletions and duplications of the DMD gene in affected males and carrier females by multiple ligation probe amplification (MLPA). Hum Genet. 2005 Jun;117(1):92-8. Epub 2005 Apr 20.

Zatz, M., Genômica das doenças neuromusculares e neurodegenerativas. In: Genômica São Paulo: Ed. Atheneu. p. 347-360, 2004.

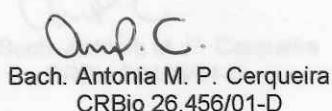
Gene Reviews: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1119/>

OMIM: <http://omim.org/entry/300377>

MRC-Holland (SALSA MLPA KIT P034/P035) - <http://www.mrc-holland.com>



Dra. Naila C. V. Lourenço
CRBio 39.008/01-D



Bach. Antonia M. P. Cerqueira
CRBio 26.456/01-D



Dra. Rita de C. M. Pavanello
CRM 46300

Certificado pelo EMQN (The European Molecular Genetics Quality Network)

Nome:	Vanessa de Fátima Alvacete Lima	Registro: C-26116
Data de Nascimento:	09/12/1982	Sexo: (X) F () M
Material:	amostra de sangue periférico coletada pelo CEGH	Coleta: 20/03/2013
Exame Solicitado:	Deteção de portadora de mutação no gene da Distrofina	
Encaminhamento:	Dr. José Paulo Nereo	Relatório: 30/04/2013

Indicação: Teste molecular solicitado para confirmar/excluir condição de portadora de mutação no gene da Distrofina. A consulente tem um filho, Matheus (C-26115), com diagnóstico molecular de Distrofia Muscular do tipo Duchenne (deleção dos exons 46 e 47 do gene da Distrofina).

Metodologia: Análise de deleção e duplicação nos 79 exons e da região promotora do gene da Distrofina pela técnica de MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification* - MRC Holland SALSA kit P034/P035). Este método não detecta mutações de ponto.

Resultado: Foi detectada deleção em heterozigose dos exons 46 e 47 do gene da Distrofina.

Interpretação: O resultado acima indica que a consulente é portadora da mutação responsável pela Distrofia Muscular do tipo Duchenne (DMD) em sua família.

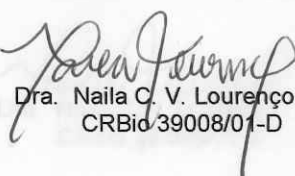
Comentários:

- 1- A DMD é uma doença genética ligada ao cromossomo X que afeta geralmente indivíduos do sexo masculino. As mulheres da família podem ser portadoras assintomáticas da mutação responsável pela doença.
- 2- O risco de que um futuro filho da consulente seja afetado por DMD é 50%, considerado alto. Este também é o risco de que uma filha seja portadora da mesma mutação.

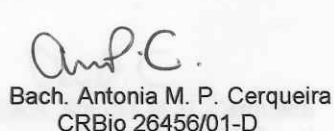
Dadas as potenciais implicações para outros membros da família, todos os testes genéticos devem ser acompanhados de aconselhamento genético.

Referências

Gatta V, Scariolla O, et al. Identification of deletions and duplications of the DMD gene in affected males and carrier females by multiple ligation probe amplification (MLPA). Hum Genet. 2005 Jun;117(1):92-8. Epub 2005 Apr 20.
Zatz, M., Genômica das doenças neuromusculares e neurodegenerativas. In: Genômica São Paulo: Ed. Atheneu. p. 347-360, 2004.
Gene Reviews: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1119/>
OMIM: <http://omim.org/entry/300377>
MRC-Holland (SALSA MLPA KIT P034/P035) - <http://www.mrc-holland.com>



Dra. Naila C. V. Lourenço
CRBio 39008/01-D



Bach. Antonia M. P. Cerqueira
CRBio 26456/01-D



Dra. Rita de C. M. Pavanello
CRM 46300

Certificado pelo EMQN (The European Molecular Genetics Quality Network)