

# ESTUDO GENÉTICO FAMILIAR DE MIOCARDIOPATIA HIPERTRÓFICA

## RELATÓRIO FINAL

Nome: NA	Data de nascimento: NA
Referência médica: NA	Género: NA

Nº processo hospitalar/consulta: NA  
Tipo de amostra: NA  
Data de entrada: NA  
Data de saída: NA

Nome do médico: NA  
Instituição de colheita: NA  
Instituição: NA  
Propósito do teste: NA

Motivo: NA

Referência da Amostra: NA

### 1 – RESULTADOS

Os resultados do estudo genético mostram 1 variante genética no gene *MYH7* associada a miocardiopatia hipertrófica.

#### 1.1 – INFORMAÇÃO GENÉTICA

Os resultados, descritos de acordo com a nomenclatura HGVS (<http://www.hgvs.org>), são apresentados na tabela seguinte.

Gene	Referência da alteração genética		Alteração Nucleotídica	Alteração Aminoacídica	Observação
	HGMD	Ensembl			
<i>MYH7</i>	CM042422	–	c.4066G>A	p.Glu1356Lys	Mutação em heterozigotia.

A miocardiopatia hipertrófica é maioritariamente causada por alterações nos genes que regulam os mecanismos de contração cardíaca e que englobam sobretudo alterações a nível mecânico, bioquímico e bioenergético.

- **MYH7, CM042422:** O gene *MYH7* codifica a isoforma cardíaca da cadeia pesada beta da miosina, uma proteína motora do sarcómero com atividade ATPase e logo importante na contração cardíaca. Esta mutação é considerada patogénica na medida em que se encontra associada a miocardiopatia hipertrófica [1]. Estudos bioquímicos e biofísicos demonstram que afeta a estrutura, estabilidade e função da proteína, diminuindo a sua capacidade para formar filamentos e incorporar corretamente o sarcómero cardíaco [2, 3].

Esta informação é suportada através de artigos científicos publicados na PubMed (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>) e por dados da base de dados The Human Gene Mutation Database (HGMD Professional<sup>®</sup> versão 2013.4 [4]), consultada à data de 4 de Novembro de 2014.

A miocardiopatia hipertrófica é uma doença hereditária de transmissão a 50% para familiares e neste contexto recomenda-se o estudo de portador para a(s) variante(s) genética(s) detetada(s). Neste contexto, recomenda-se o seguimento dos familiares numa consulta de genética médica.

**Referência da Amostra: NA**  
**Teste Genético: HCMHG2**

## 2 – INFORMAÇÃO TÉCNICA

### 2.1 – METODOLOGIA

1. A extração de DNA de na foi realizada num equipamento de extração automática pela utilização de um kit comercial. A avaliação da concentração e qualidade de DNA foi realizada por recurso ao espectrofotómetro MultiskanGo (Thermo Scientific).
2. A genotipagem foi realizada pela análise molecular da(s) alteração(ões) genética(s) referente(s) ao estudo familiar em causa.
3. A genotipagem foi realizada utilizando um Microchip de DNA numa plataforma de alto débito que faz uso da tecnologia iPlex MassARRAY da Agena. O Microchip de DNA permite uma análise genética otimizada. Nesta tecnologia, a reação de PCR é específica para cada variante alélica usando a química de extensão de *primer*. Cada um dos produtos de PCR é gerado com uma massa diferente. Os genótipos obtidos são lidos por espectrometria de massa MALDI-TOF.

### 2.2 – Accuracy DO TESTE

**A accuracy deste teste tem um valor estimado de 99%.**

A HeartGenetics utiliza um rigoroso controlo de qualidade não sendo, no entanto, de excluir a possibilidade de erro que possa influenciar o resultado. Os resultados do presente relatório estão limitados ao conhecimento científico existente até à data de realização deste exame.


Example

Cantanhede, NA

#### DIREÇÃO TÉCNICA



**Helena Vazão**  
Bióloga Molecular, PhD  
Diretora Associada de Laboratório



**Susana Rodrigues Santos**  
Especialista em Genética Humana  
Bióloga Molecular, PhD  
Diretora de Laboratório

Assumiram-se como verdadeiras as declarações relativas à identidade do doente e médico, propósito do estudo, caso index e à natureza e identificação dos produtos biológicos analisados.

Reprodução parcial ou total proibidas.

### 3 – REFERÊNCIAS

- [1] S. L. Van Driest, M. A. Jaeger, S. R. Ommen, M. L. Will, B. J. Gersh, A. J. Tajik, and M. J. Ackerman, Journal of the American College of Cardiology **44**, 602 (2004).
- [2] T. Z. Armel and L. A. Leinwand, Biochemical and biophysical research communications **391**, 352 (2010).
- [3] M. Wolny, M. Colegrave, L. Colman, E. White, P. J. Knight, and M. Peckham, Journal of Biological Chemistry **288**, 31952 (2013).
- [4] P. D. Stenson, E. V. Ball, M. Mort, A. D. Phillips, J. A. Shiel, N. S. Thomas, S. Abeysinghe, M. Krawczak, and D. N. Cooper, Human mutation **21**, 577 (2003).

Example

**A HeartGenetics está certificada para o Sistema de Gestão de Qualidade de acordo com a Norma ISO NP 9001:2008.**

Consulte [www.heartgenetics.com](http://www.heartgenetics.com) para mais informações sobre outros testes genéticos, nomeadamente Hipercolesterolemia Familiar, Trombofilia Hereditária, Marcadores Genéticos de Risco de Hipertensão Arterial e Farmacogenética Cardiovascular. Fale com o seu médico.