

Cliente: LUCAS ALVES DIAS
Unidade: HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE_46717
Atendimento: 1005-0082215
Solicitante: Dr.(a) LABORATÓRIO PARCEIRO - CRM 000 PE
Material: SANGUE PERIFÉRICO

Sexo: Masculino
Nascimento: 20/03/02
Data Atend.: 14/07/21
Local de Coleta: HOSPITAL DE CLINICAS DE
PORTO ALEGRE
Data da Coleta: 14/07/21

SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO GENOMA

Resumo Clínico

Paciente em investigação por quadro clínico caracterizado por ataxia, coreia e espasticidade em membros inferiores.

Resumo dos Resultados

Foi detectada uma expansão de trinucleotídeos em heterozigose no gene *ATXN8OS*, que pode estar relacionada ao quadro clínico.

Variantes Principais

Gene / Transcrito	Variante / Zigosidade	Frequência na População	Classificação	OMIM
<i>ATXN8OS</i> (NR_002717.2)	n.1103CTG [54-250] Heterozigose	0,08%	Patogênica	Ataxia espinocerebelar 8, [AD], [MIM 608768]; {Doença de Parkinson, suscetibilidade a}, [AD, Mu], [MIM 168600]

AD: Autossômico Dominante | AR: Autossômico Recessivo | Mu: Multi Gênico | CI: Casos Isolados | MuS: Mutação somática | MoS: Mosaicismo somático | DR: Digênico recessivo | DD: Digênico dominante | Mu: Multifatorial | XLD: Dominante ligado ao X | XLR: Recessivo ligado ao X | XL: Ligado ao X | PAD: Dominante pseudoautossômico | PAR: Recessivo pseudoautossômico | YL: Ligado a Y | MT: Mitocondrial | ? : Possivelmente associado ao padrão de herança

Descrição de variante

Gene / Transcrito: *ATXN8OS* (NR_002717.2)

Variante: n.1103CTG [54-250]

Posição: chr13:70139383-70139384 (GRCh38 - hg38)

Classificação: Patogênica

Descrição da variante:

Foi detectada a presença de dois alelos com ao menos 22 e 183 repetições CTG*CTA na região 3'UTR do gene *ATXN8OS* neste indivíduo. Um alelo encontra-se dentro da faixa de normalidade (22 repetições), enquanto o outro alelo apresenta número de repetições dentro da faixa patogênica, de maior penetrância.

Interpretação:

Embora a repetição (CTG)_n no gene *ATXN8OS* seja a responsável pelo diagnóstico de ataxia espinocerebelar (SCA8), ela é adjacente à região de repetição não patogênica, mas altamente polimórfica (CTA)_n. Desta forma, os intervalos de referência são baseados no comprimento total combinado da repetição flanqueadora (CTA)_n e da repetição (CTG)_n:

* Normal: 15 a 50 repetições. [4]

* Penetrância reduzida: observada para alelos de todos os comprimentos de repetição. [4]

* Patogênico (de maior penetrância): 54 a 250 repetições são observadas com mais frequência em indivíduos com ataxia; no entanto, uma variação de 71 a mais de 1.300 repetições foram encontradas tanto em indivíduos que desenvolvem ataxia, quanto naqueles que não a desenvolvem. [4]

Observações:

1. Variante descrita no banco de dados ClinVar como patogênica (Variation ID: 562101)

2. A presente expansão foi confirmada no paciente através da metodologia ortogonal STR-PCR. Adicionalmente, um alelo dentro da faixa patogênica, com 83 repetições CTG*CTA, também foi identificado na amostra materna.

Notas:

1. Embora não existam estudos epidemiológicos, estimativas sugerem que a prevalência de expansões maiores que 50 repetições (CTG*CTA)_n é de aproximadamente 1:100 a 1:1200 cromossomos em várias populações. [4]

2. Ao ser detectada uma expansão (CTG)_n, o indivíduo apresenta risco de desenvolvimento de SCA8; no entanto, o resultado do teste não pode ser utilizado para prever se um indivíduo assintomático desenvolverá manifestações da doença ou qual será sua idade de início. Além disso, o resultado do teste não pode ser utilizado para prever a gravidade, características ou taxa de progressão da SCA8 em indivíduos que desenvolvem manifestações da doença [4]. Desta forma, recomenda-se cautela na interpretação deste achado e correlação com o quadro clínico, demais exames do paciente e testes de segregação na família devem ser considerados.

Recomendações

Aconselhamento genético é recomendado.

Relatório de Achados Secundários

A análise não identificou variantes patogênicas/provavelmente patogênicas entre os genes recomendados pelo ACMG. A ausência de variantes patogênicas/provavelmente patogênicas por esse teste não descarta o diagnóstico de outras possíveis doenças relacionadas a estes genes.

Cliente: LUCAS ALVES DIAS

Unidade: HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE_46717

Atendimento: 1005-0082215

Solicitante: Dr.(a) LABORATÓRIO PARCEIRO - CRM 000 PE

Material: SANGUE PERIFÉRICO

Sexo: Masculino

Nascimento: 20/03/02

Data Atend.: 14/07/21

Local de Coleta: HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE

Data da Coleta: 14/07/21

Métricas de Qualidade Analisadas

Indicadores de Qualidade Global

ÍNDICE	VALOR
Profundidade Média	37x
Bases cobertas acima de 10x	99,27%

Metodologia

O DNA extraído é submetido a sequenciamento de segunda geração na plataforma Illumina, após fragmentação mecânica e um protocolo PCR-free. Os dados são processados para detecção de variantes pontuais, alterações de número de cópias e variantes estruturais conforme melhores práticas para pipeline de bioinformática. Os parâmetros de qualidade para análise são cobertura média mínima acima de 20x das bases e no mínimo 90% de profundidade acima de 15x. A numeração da variante é feita através do transcrito de referência a partir da base A do códon de iniciação ATG alinhado contra o genoma de referência GRCh38/hg38. A classificação de variantes é feita de acordo com os critérios do Colégio Americano de Genômica e Genética Clínica (ACMG) e seguindo as atualizações do work group do ClinGen.

A análise de expansões foi obtida a partir da utilização do programa ExpansionHunter, desenvolvido pela Illumina®, seguida da confirmação por método adicional (STR-PCR e análise de fragmentos). Esse teste complementar é baseado na amplificação por PCR da região onde se localizam as sequências de repetição CTG na região 3'UTR do gene *ATXN8OS* e foi realizado de acordo com protocolo padronizado e validado pelo Laboratório de Genética Molecular do Hospital Israelita Albert Einstein.

Limitações

Este teste detecta >99% das variantes SNVs e de pequenas deleções e duplicações com até 20bp. Variantes maiores que 20bp e menores do que um éxon podem ser detectadas com sensibilidade reduzida. Análise de número de cópias (CNV) para variantes de um ou mais exons possui uma sensibilidade de >90%. A definição das coordenadas genômicas das CNVs ou variantes estruturais (SVs) baseia-se na chamada de variantes. Devido à complexidade intrínseca de tais variantes associada a eventuais limitações da metodologia, não é possível assegurar para todos os eventos a exatidão dos limites reportado. Variantes podem não ser relatadas caso estejam presentes em regiões gênicas não sequenciadas adequadamente, regiões ricas em repetições e áreas com pseudo-genes.

Observações

Esse laudo é emitido de acordo com o conhecimento científico atual. A interpretação dos dados e resultados e classificação das variantes podem mudar no futuro, com o avanço do conhecimento médico ou melhoria das ferramentas de análise de dados. Variantes benignas, provavelmente benignas, intrônicas e sinônimas sem evidência de patogenicidade não são relatadas. Ausência de variantes patogênicas não pode ser considerada como valor de referência devido à complexidade da análise. Sugerimos correlacionar o achado clínico aos dados laboratoriais. Exames genéticos não são ferramentas definitivas para o diagnóstico da(s) doença(s) estudada(s). Deve-se compreender que existem raras, mas possíveis, fontes de erro, incluindo contaminação de rastreo, erros técnicos e variantes genéticas raras capazes de interferir na análise. Este exame deve ser um dos muitos aspectos utilizados pelo médico responsável para auxiliar no diagnóstico e tratamento, não servindo como única fonte de diagnóstico. O arquivo da chamada de variantes (vcf) encontra-se à disposição do sujeito de pesquisa ou de seu responsável legal, mediante demanda, caso haja interesse na análise de dados por equipe externa. Esse teste foi desenvolvido e validado pelo Setor de Genética Molecular do Departamento de Patologia Clínica do Hospital Israelita Albert Einstein (metodologia in-house). Destaca-se que o mesmo foi realizado em contexto de pesquisa, em conformidade com o projeto PROADI-SUS intitulado "Genomas Raros: Aplicação da Genômica de larga escala para o diagnóstico de doenças raras e do risco hereditário de câncer no Brasil, em serviços públicos de saúde", aprovado localmente pelo Comitê de Ética em Pesquisa sob o parecer de número 29567220.4.1001.0071.

Referências

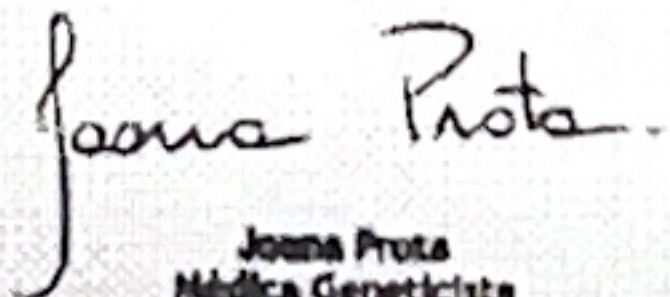
[1] Miller DT, et al. ACMG SF v3.1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), Genetics in Medicine, 2022, ISSN 1098-3600, <https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.04.006>.

[2] Richards S, et al. Standards and Guidelines for the Interpretation of Sequence Variants: A Joint Consensus Recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med. 2015 May;17(5):405-24. 2015.

[3] Riggs ER, et al. Technical standards for the interpretation and reporting of constitutional copy-number variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) and the Clinical Genome Resource (ClinGen). Genet Med. 2020 Feb;22(2):245-257.

[4] Cleary JD, Subramony SH, Ranum LPW. Spinocerebellar Ataxia Type 8. 2001 Nov 27 [Updated 2021 Apr 22]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023.

Liberado por Joana Prota - CRM: 132963, em 16/05/2023 08:55:05



Joana Prota
Médica Geneticista
CRM/SP 132.963



Universidade Federal de Santa Catarina
Hospital Universitário
Ambulatório de Doenças Neuromusculares



ATESTADO

Paciente: **LUCAS ALVES DIAS**

Atesto para os devidos fins que o paciente acima está em acompanhamento regular neste serviço por diagnóstico de Ataxia Espinocerebelar tipo 8 (confirmado por genoma em 14/07/21; 183 repetições CAG e CTA/CTG, n.1103CTG, Heterozigose, patogênica). Se trata de doença genética incurável, com sintomas permanentes.

Ao exame, apresenta distonia facial, cervical e de cordas vocais, além de espasticidade e hiperreflexia global, marcha espástica com base alargada. Tais sinais e sintomas implicam em dificuldade de fala, mobilidade, escrita e algum grau de dependência para atividades instrumentais de vida diárias.

CID 10 G 11 + G24.8

Dr. André Dias de Oliveira
Neurologista RQE 14833
Neurofisiologia Clínica RQE 14932
CRM SC 19010

Florianópolis, 12 de março de 2025



ATESTADO MÉDICO

Atesto para os devidos fins, a pedido, que o(a) Sr (a), MAURO MARTINHO AMGHEBEM DIAS identidade ou CPF 556.036.530-00. Avaliei o paciente na data de hoje e este apresenta , no momento, sinais de declínio cognitivo em investigação de etiologia.

No momento não tem condições em exercer sua atividade laboral. recomendo 6 meses de afastamento para seguimento de investigação.

CID 10: F03

Dra. Gabriela Machado
Neurologista
CRM/SC 15.956 / RQE 10.844

SÃO JOSÉ - SC, 13/02/2026 - 14:21:56

GABRIELA MACHADO
MEDICO NEUROLOGISTA -CRM 15956

Eu, MAURO MARTINHO AMGHEBEM DIAS , autorizo o(a) Dr(a) GABRIELA MACHADO a registrar o diagnóstico codificado CID10 neste atestado.

ASSINATURA DO CIDADÃO OU RESPONSÁVEL



Atestado médico

Paciente: Mauro Martinho Amghebem Dias

Atestado Médico Psiquiátrico

Atesto, para os devidos fins junto à perícia médica da previdência social, que MAURO MARTINHO AMGHEBEM DIAS CPF: 556.036.530-00 ainda apresenta quadros de CID 10 F34.1 + F32.9 + E11, sendo prescrito em 20/05/2024 aumento da dose da FLUOXETINA de 40mg para 60mg (por sintomas ainda presentes tanto de distímia como depressão, apesar de ter obtido resposta com o remédio) e fazer os ajustes recomendados nas consultas do endócrino do HU (insulinoterapia etc.) dos remédios da diabetes que ainda estava descompensada.

Na consulta de 20/05/2024 família aponta que paciente no último ano tem apresentado prejuízo no julgamento de situações sociais, com piadas fora de contexto sendo levantado hipótese de alterações neurológicas do córtex pré-frontal por diabetes descompensado a investigar, pois nega bipolaridade, TDAH e TEA.

Na consulta de 26/08/2024, relatam melhora adicional do quadro depressivo mas ainda sem remissão completa

No dia 27/08/2024 fez ressonância encéfalo com os seguinte achados: - Leve redução volumétrica encefálica difusa. Escore de GCA 1. - Leve e proporcional redução dos hipocampos. Scheltens 2. - Mínimos focos de gliose subcorticais frontais, Fazekas grau I. Tais achados associados a melhora do juízo crítico / impulsividade, fazem pensar que houve declínio cognitivo precoce pelo diabetes (e comorbidades clínicas associadas) descompensado mas com tratamento endocrinológico compensando diabetes os prejuízos cognitivos diminuíram clinicamente (MOCA 26/30)

Na consulta de 15/08/2025 continuava com os mesmo prejuízos cognitivos/atencionais com impulsividade, sendo acrescentado BUPROPIONA 150mg XL de manhã, mantido FLUOXETINA 60mg/dia e aguardado avaliação neurológica e neuropsicológica pelo SUS.

Ainda continua sem apresentar condições cognitivas (distorções, procrastinação, insegurança, ansiedade antecipatória, impulsividade, desatenção) para trabalhar, sem prognóstico de melhora significativa antes de pelo menos mais 180 (cento e oitenta) dias (tempo talvez para conseguir avaliação neuropsicológica pelo SUS e concluir investigação de possível F03 talvez secundário ao diabetes prévio descompensado)

Data: 31/03/2026

Documento emitido pelo sistema TribeMD Assist v1.041 - app.tribemd.com

Assinado e validado digitalmente por Daniel Gomes Silva - CRM: 12694/SC para Mauro Martinho Amghebem Dias - CPF: 556.036.530-00.

Acesse o sistema emissor: <https://app.tribemd.com/consulta-documentos/0920B67B>

ou escaneie o QR Code para verificar a validade e autenticidade do documento.

Para verificar a autenticidade da assinatura no site (validar.iti.gov.br) e utilize o arquivo PDF



**DANIEL
GOMES SILVA**

MEDICO CRM/SC 12694
PSIQUIATRA RQE 10440

Psiquiatra

48 3228 1660
48 99646 0708
Urgências: 48 99162 0921
clinicapersonale@gmail.com

@clinicapersonale
www.clinicapersonale.com.br

Rua Padre Roma, 482
Sala 404, Centro - Florianópolis