PAINEL CUSTOMIZADO (GENE ÚNICO)

O QUE É?

O Painel Customizado (Gene Único) é um exame genético altamente personalizável que foca na análise de um gene específico, conforme a necessidade médica individual. Diferente dos painéis genéticos padronizados que analisam múltiplos genes, esta abordagem direcionada permite investigar alterações genéticas em um gene particular quando há uma forte suspeita clínica ou um histórico familiar que aponte para uma condição monogênica já conhecida, otimizando o diagnóstico e a investigação.

A capacidade de selecionar um gene único para análise, como, por exemplo, o gene CFTR para Fibrose Cística ou BRCA1 para risco de câncer, oferece uma precisão diagnóstica excepcional para condições em que a relação gene-doença é bem estabelecida. Essas informações são cruciais para confirmar um diagnóstico, guiar decisões terapêuticas mais eficazes e fornecer um aconselhamento genético preciso, especialmente em casos de doenças raras ou de apresentação atípica.

Este exame é ideal para situações em que a investigação clínica já delimitou um gene candidato provável, para a confirmação de diagnósticos sindrômicos específicos ou para o rastreamento de mutações conhecidas em membros da família. Ele complementa a avaliação médica tradicional, fornecendo dados genéticos essenciais para um manejo individualizado do paciente e de seus familiares.

GENES AVALIADOS

A critério médico.

METODOLOGIA

A análise é realizada por **Sequenciamento de Nova Geração (NGS)**, que permite a leitura detalhada do DNA, incluindo o DNA mitocondrial. Utiliza-se uma tecnologia avançada para capturar e sequenciar as regiões dos genes de interesse. Após o sequenciamento, as informações genéticas passam por uma **análise de bioinformática** robusta, que identifica possíveis alterações (variantes) no DNA. Essas variantes são descritas e **classificadas de acordo com as diretrizes internacionais da ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics)**, que orientam a interpretação clínica dos achados.

É importante ressaltar que a precisão do exame depende das informações clínicas fornecidas pelo médico solicitante, fundamentais para a correta interpretação dos resultados.