PAINEL DE AMILOIDOSE FAMILIAR

O QUE É?

O Painel de Amiloidose Familiar é um exame genético avançado que analisa 11 genes associados a formas hereditárias de amiloidose. Diferente das abordagens convencionais, que se baseiam principalmente em avaliações clínicas e exames bioquímicos, este teste identifica alterações genéticas específicas que levam ao acúmulo anormal de proteínas amiloides em diversos tecidos e órgãos.

A análise desses 11 genes aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar causas genéticas subjacentes, incluindo mutações em genes como TTR, APOA1, FGA e GSN, além de variantes associadas a diferentes tipos de amiloidose familiar. Essas informações permitem uma abordagem personalizada, com possibilidade de tratamentos direcionados (como moduladores de TTR ou terapia de silenciamento gênico) e um acompanhamento clínico mais preciso para prevenir complicações sistêmicas.

O exame é especialmente recomendado para pacientes com neuropatia periférica progressiva, cardiomiopatia restritiva, proteinúria inexplicada ou histórico familiar de amiloidose. Também é indicado quando há suspeita de síndromes genéticas específicas, como Amiloidose por Transtirretina Hereditária (ATTRv) ou Amiloidose Renal Familiar, que podem estar associadas ao quadro.

Vale ressaltar que o Painel de Amiloidose Familiar complementa, mas não substitui, a avaliação clínica e histopatológica tradicional. Seus resultados, no entanto, fornecem dados essenciais para um manejo mais individualizado, auxiliando na escolha de intervenções terapêuticas mais eficazes e no aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

APOA1 APOA2 APOC2 APOC3 B2M CST3 FGA GSN LYZ NLRP3 TTR (11)

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.