PAINEL DE ANEMIAS HEREDITÁRIAS

O QUE É?

O Painel de Anemias Hereditárias é um exame genético avançado que analisa 118 genes associados a diversas formas de anemias de origem genética. Diferente das abordagens convencionais, que se limitam a exames hematológicos básicos, este teste identifica alterações genéticas específicas que afetam a produção, estrutura ou função das hemácias, levando a quadros de anemia crônica ou intermitente.

A análise desses 118 genes aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar causas genéticas subjacentes, incluindo mutações em genes como HBB, SPTA1, PKLR e G6PD, além de síndromes genéticas que cursam com anemias hereditárias. Essas informações permitem uma abordagem personalizada, com possibilidade de tratamentos direcionados (como suplementação específica ou transplante de medula óssea) e um acompanhamento clínico mais preciso para cada tipo de anemia.

O exame é especialmente recomendado para pacientes com anemia hemolítica inexplicada, esferocitose, deficiência de G6PD ou histórico familiar de anemias hereditárias. Também é indicado quando há suspeita de síndromes genéticas específicas, como Talassemias, Anemia Falciforme ou Esferocitose Hereditária, que podem estar associadas ao quadro.

Vale ressaltar que o Painel de Anemias Hereditárias complementa, mas não substitui, a avaliação clínica e laboratorial 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

ABCB7 ABCG5 ABCG8 ADA2 ADAMTS13 AK1 ALAS2 ALDOA AMN ANK1 BRCA2 BRIP1 C15orf41 CD59 CDAN1 CSF3R CTC1 CUBN CXCR4 CYB5R3 DHFR DKC1 DNAJC21 ELANE EPB41 EPB42 ERCC4 ERCC6L2 FANCA FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANCG FANCI FANCL G6PC3 G6PD GATA1 GATA2 GCLC GFI1 GIF GLRX5 GPI GSR GSS HAX1 HBA1 HBA2 HBB HBD HBG1 HBG2 HEATR3 HK1 HSPA9 KCNN4 KIF23 KLF1 LARS2 LPIN2 MPL MTR MTRR NBN NHP2 NT5C3A PALB2 PFKM PIEZO1 PKLR PUS1 RHAG RMRP RPL11 RPL15 RPL31 RPL35A RPL5 RPL9 RPS10 RPS17 RPS19 RPS24 RPS26 RPS29 RPS7 RTEL1 SAMD9 SAMD9L SBDS SEC23B SLC11A2 SLC19A2 SLC25A38 SLC2A1 SLC4A1 SLX4 SPTA1 SPTB TAZ TCN2 TERT TF TMPRSS6 TPI1 TRNT1 UBE2T UMPS UROS VPS45 VPS4A WAS WIPF1 XK YARS2 (118)

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.