PAINEL DE APRAXIA DA FALA

O QUE É?

O Painel de Apraxia da Fala é um exame genético avançado que analisa 30 genes associados a distúrbios neurológicos da fala e da linguagem. Diferente das abordagens convencionais, que avaliam principalmente aspectos comportamentais e de desenvolvimento, este teste identifica alterações genéticas específicas que afetam o planejamento e a programação dos movimentos necessários para a produção da fala.

A análise desses 30 genes aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar causas genéticas subjacentes, incluindo mutações em genes como FOXP2, BCAP31, SETBP1 e GRIN2A, além de síndromes genéticas que cursam com apraxia de fala na infância. Essas informações permitem uma abordagem personalizada, com possibilidade de intervenções fonoaudiológicas direcionadas e um acompanhamento multidisciplinar mais preciso.

O exame é especialmente recomendado para crianças com atraso significativo no desenvolvimento da fala, dificuldade na produção consistente de sons da fala ou histórico familiar de distúrbios específicos de linguagem. Também é indicado quando há suspeita de síndromes genéticas específicas, como a Síndrome do FOXP2 ou a Síndrome de Pitt-Hopkins, que podem estar associadas ao quadro.

Vale ressaltar que o Painel de Apraxia da Fala complementa, mas não substitui, a avaliação clínica fonoaudiológica e neurológica 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

ARHGEF9 BRPF1 CDK13 CHD3 DDX3X DIP2C EBF3 ERF FOXP2 GNAO1 GNB1 HNRNPK KAT6A KDM5C MEIS2 MKL2 PHF21A POGZ PURA RBFOX3 SETBP1 SETD1A SETD1B SHANK3 SPAST TNRC6B TRIP12 WDR5 ZBTB18 ZNF142 (30)

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.