PAINEL DE ATAXIA-TELANGIECTASIA

O QUE É?

O Painel de Ataxia-Telangiectasia é um exame genético avançado que analisa os genes ATM, MRE11A e PCNA associados à síndrome de Ataxia-Telangiectasia e condições relacionadas. Diferente das abordagens convencionais, que se baseiam principalmente em avaliações clínicas e exames imunológicos, este teste identifica alterações genéticas específicas que afetam o reparo do DNA e a estabilidade genômica, levando a manifestações neurológicas e imunológicas características.

A análise desses 3 genes aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar as causas genéticas subjacentes, incluindo mutações no gene ATM (responsável pela maioria dos casos), além de variantes nos genes MRE11A e PCNA associados a fenótipos similares. Essas informações permitem uma abordagem personalizada, com possibilidade de monitoramento direcionado para complicações imunológicas, neurológicas e oncológicas, além de um acompanhamento clínico mais preciso.

O exame é especialmente recomendado para crianças com ataxia progressiva, telangiectasias oculocutâneas, imunodeficiência ou histórico familiar de Ataxia-Telangiectasia. Também é indicado quando há suspeita de síndromes relacionadas, como a Ataxia com Apraxia Ocular tipo 2 ou condições associadas à instabilidade genômica, que podem apresentar características clínicas sobrepostas.

Vale ressaltar que o Painel de Ataxia-Telangiectasia complementa, mas não substitui, a avaliação clínica neurológica e imunológica tradicional. Seus resultados, no entanto, fornecem dados essenciais para um manejo mais individualizado, auxiliando na escolha de intervenções terapêuticas adequadas e no aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

ATM MRE11A PCNA (3)

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.