laboratório cedro | genômica cedro

PAINEL DE CRANIOSSINOSTOSES

O QUE É?

O Painel de Craniossinostoses é um exame genético avançado que analisa 98 genes associados ao fechamento prematuro das suturas cranianas. Diferente das abordagens convencionais, que se baseiam primariamente em exames de imagem e observação clínica, este teste identifica alterações genéticas específicas que podem impactar o desenvolvimento do crânio, levando a deformidades faciais e possíveis complicações neurológicas.

A análise desses 98 genes aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar causas genéticas subjacentes, incluindo mutações em genes como FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1 e MSX2, além de síndromes complexas que cursam com craniossinostose, como as síndromes de Crouzon, Apert, Pfeiffer e Saethre-Chotzen. Essas informações permitem uma abordagem personalizada, com a possibilidade de tratamentos cirúrgicos mais precisos e um acompanhamento clínico e desenvolvimento neuropsicomotor mais eficaz.

O exame é especialmente recomendado para recém-nascidos e crianças com suspeita clínica de craniossinostose, presença de múltiplas suturas acometidas, ou histórico familiar da condição. Também é indicado quando há suspeita de síndromes genéticas específicas associadas à craniossinostose, ou quando o diagnóstico clínico não é conclusivo e um tratamento precoce pode influenciar positivamente o prognóstico.

Vale ressaltar que o Painel de Craniossinostoses complementa, mas não substitui, a avaliação clínica, radiológica e cirúrgica tradicional. Seus resultados, no entanto, fornecem dados essenciais para um manejo mais individualizado.

GENES AVALIADOS

ACTB ACTG1 ADAMTSL4 AHDC1 ALPL ALX4 ARID1B ARSB ASXL1 B3GAT3 BCL11B BRAF CDC45 CDK13 CHD7 COLEC11 CTSK CYP26B1 EFNB1 ERF FAM20C FBN1 FBXO11 FGF10 FGF9 FGFR1 FGFR2 FGFR3 FLNA GLI3 GNB1 GNPTAB HNRNPK HUWE1 IDS IDUA IFT122 IHH IL11RA IL6ST IRX5 JAG1 KAT6A KAT6B KRAS LMX1B LTBP1 MAN2B1 MAP3K20 MASP1 MEGF8 MSX2 NFIA NFIX P4HB PHEX POLR1A POR PRRX1 PTPN11 RAB23 RARA RECQL4 RNU12 RUNX2 SCARF2 SHOC2 SIX1 SKI SMAD3 SMAD6 SMO SOX6 SPECC1L SPRY1 STAT3 TCF12 TFAP2B TGFBR1 TGFBR2 TRAF7 TSHR TLK2 TMCO1 TWIST1 WDR19 WDR35 ZEB2 ZIC1 ZNF462 (98)

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.