PAINEL DE DISTÚRBIOS DO NEURODESENVOLVIMENTO E DO MOVIMENTO

O QUE É?

Painel de Distúrbios do Neurodesenvolvimento e do Movimento é um exame genético avançado que analisa 285 genes associados a uma ampla gama de condições neurológicas complexas. Diferente das abordagens diagnósticas tradicionais, que muitas vezes dependem da observação de sintomas variados e inespecíficos, este teste identifica alterações genéticas subjacentes que afetam o desenvolvimento cerebral, a função neuronal, a coordenação motora e o controle dos movimentos, oferecendo um diagnóstico mais preciso.

A análise desses 285 genes, que incluem desde os associados a epilepsias e encefalopatias do desenvolvimento (como SCN1A, CDKL5), a transtornos do movimento (como PARK7, LRRK2), até doenças neurometabólicas (como POLG, TPP1), aumenta significativamente a possibilidade de identificar a causa genética subjacente. Essas informações permitem um manejo clínico mais direcionado, a personalização de terapias medicamentosas, o planejamento de intervenções de suporte e a previsão da progressão da doença.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência intelectual, epilepsia de difícil controle, distúrbios do movimento (como tremores, distonia, ataxia), regressão de marcos de desenvolvimento, ou histórico familiar de condições neurológicas genéticas. Ele fornece dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial, auxiliando na escolha de estratégias de manejo e tratamento mais eficazes, e oferecendo um suporte valioso para o aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

AARS2 ABAT ACAD9 ACER3 ACOX1 ACTB ACTL6B ADAR ADCY5 AFG3L2 ALDH18A1 ALDH5A1 ALDH7A1 ALG13 AMACR ANO3 AP1S2 AP3B2 APTX ARFGEF3 ARHGEF9 ARSA ARX ASL ATM ATP13A2 ATP1A2 ATP1A3 ATP5G3 ATP7A ATP7B ATP8A2 BCAP31 BCS1L C19orf12 CACNA1A CACNA1B CACNA1G CACNB4 CAMK4 CDKL5 CHMP2B CLN3 CLN5 CLPB COASY COQ4 COQ7 COQ9 COX10 COX15 COX20 COX6B1 CP CPT1A CSF1R CSTB CTDP1 CYP27A1 DCAF17 DCTN1 DDC DDX3X DEAF1 DGUOK DHDDS DHX30 DLAT DLD DMD DNAJC12 DNAJC6 ECHS1 EIF2AK2 FA2H FBXL4 FBXO7 FITM2 FOLR1 FOXG1 FOXRED1 FRRS1L FTL FUCA1 FXN GABRA1 GABRA2 GABRB3 GABRG2 GAMT GATM GBA GBA1 GCDH GCH1 GFAP GJC2 GLB1 GLRA1 GLRB GM2A GNAL GNAO1 GNB1 GNB2 GRIA4 GRIN1 GRIN2B GRIN2D GRN GTPBP2 HADHB HCFC1 HECW2 HEXA HIBCH HMBS HNRNPH1 HPCA HPRT1 HSPD1 HTRA2 IFIH1 IMPDH2 IQSEC2 IREB2 IRF2BPL KCNA1 KCNA2 KCNMA1 KCNQ2 KCNT1 KCNT2 KCTD17 KIAA1161 KIF1C KMT2B L2HGDH LRPPRC LRRK2 LYST MAN2B1 MAPT MARS2 MCOLN1 MECP2 MECR MED27 MEF2C MGME1 MPV17 MRE11 MTFMT NACC1 NDUFA1 NDUFA10 NDUFA12 NDUFA2 NDUFAF5 NDUFAF6 NDUFS1 NDUFS4 NDUFS7 NDUFS8 NDUFV1 NGLY1 NKX2-1 NKX6-2 NPC1 NPC2 NUP54 OPA3 PANK2 PARK7 PCBD1 PCCA PCCB PDE10A PDE2A PDGFB PDGFRB PDHA1 PDHX PET100 PGM1 PINK1 PLA2G6 PLPBP PNKD PNKP PNPO PNPT1 POLG POLG2 POLR3A PPP2R5D PRKN PRKRA PRNP PRRT2 PTS PURA QDPR RAB39B RNASEH2B RNASEH2C RNASET2 RNF216 RNU7-1 RRM2B SAMHD1 SCN1A SCN8A SDHA SERAC1 SETX SGCE SHQ1 SLC13A5 SLC16A2 SLC18A2 SLC19A3 SLC1A2 SLC20A2 SLC25A3 SLC25A4 SLC25A42 SLC2A1 SLC30A10 SLC30A9 SLC39A14 SLC6A1 SLC6A3 SLC6A8 SNCA SNORD118 SPATA5L1 SPG11 SPR SPTAN1 SQSTM1 SUCLA2 SUCLG1 SUOX SURF1 SYNJ1 SYT1 TAF1 TARS2 TBC1D24 TBK1 TBL1XR1 TELO2 TH THAP1 TIMM8A TMEM151A TOR1A TPK1 TPP1 TREX1 TSPOAP1 TUBB4A TWNK TYMP UBA5 UBTF VAC14 VAMP1 VAMP2 VPS13A VPS13D VPS16 VPS35 VPS41 VPS4A WARS2 WDR45 WDR73 WWOX XPR1 YIF1B YY1 ZNF142 ZSWIM6 (285)

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.