# PAINEL DE DOENCAS AUTOINFLAMATÓRIAS

## O QUE É?

O Painel de Doenças Autoinflamatórias é um exame genético avançado que analisa 79 genes associados a distúrbios autoinflamatórios hereditários. Diferente das abordagens convencionais, que se baseiam principalmente em avaliações clínicas e exames laboratoriais inespecíficos, este teste identifica alterações genéticas específicas que afetam a regulação do sistema imunológico inato, levando a processos inflamatórios sistêmicos recorrentes e desregulados.

A análise desses 79 genes aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar causas genéticas subjacentes, incluindo mutações em genes como NLRP3, MEFV, TNFRSF1A e PSTPIP1, além de síndromes genéticas que cursam com inflamação descontrolada. Essas informações permitem uma abordagem personalizada, com possibilidade de tratamentos direcionados (como terapias biológicas específicas) e um acompanhamento clínico mais preciso.

O exame é especialmente recomendado para pacientes com episódios recorrentes de febre inexplicada, manifestações inflamatórias sistêmicas ou histórico familiar de doenças autoinflamatórias. Também é indicado quando há suspeita de síndromes genéticas, como Febre Familiar do Mediterrâneo, CAPS ou TRAPS, que podem estar associadas ao quadro.

Vale ressaltar que o Painel de Doenças Autoinflamatórias 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

ACP5 ADA2 ADAM17 ADAR ALPK1 ARPC5 C2orf69 CARD14 CDC42 COPA DDX58 DNASE1L3 DNASE2 DPP9 ELANE HAVCR2 IFIH1 IKBKG IL1RN IL36RN IRAK4 JAK1 LACC1 LPIN2 MEFV MVK NLRC4 NLRP1 NLRP12 NLRP3 NOD2 OAS1 OTULIN PIK3CG PLCG2 POLA1 PSMB10 PSMB8 PSMB9 PSTPIP1 PTCRA RBCK1 RELA RNASEH2A RNASEH2B RNASEH2C RNU7-1 SAMHD1 SAT1 SERPINA1 SHARPIN SLC29A3 STAT2 STAT4 STXBP3 TBK1 TLR8 TMEM173 TNFAIP3 TNFRSF1A TREX1 TRNT1 UBA1 USP18 WDR1 ZNFX1 AP1S3 CEBPE HCK PMVK PSMA3 PSMB4 RC3H1 RNF31 FBXW11 IL1R1 IL6ST PSMG2 SH3BP2 (79)

## 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.