PAINEL DE SÍNDROME NEFROTICA

O QUE É?

O Painel de Síndrome Nefrótica é um exame genético avançado que analisa 171 genes associados a diversas formas de doenças renais que causam perda excessiva de proteína na urina. Diferente dos métodos diagnósticos convencionais, que focam nos sintomas e biópsias renais, este teste identifica alterações genéticas específicas que afetam a estrutura e a função dos glomérulos renais, as unidades de filtração do rim, levando à disfunção renal e à síndrome nefrótica.

A análise desses 171 genes, incluindo importantes como NPHS1 (nefrina), NPHS2 (podocina), WT1, TRPC6 e INF2, aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente da síndrome nefrótica. Essas informações são cruciais para um diagnóstico preciso, permitindo uma abordagem terapêutica mais personalizada, a escolha de medicamentos específicos e um prognóstico mais acurado, além de ajudar a prever a resposta a determinados tratamentos.

O exame é especialmente recomendado para crianças e adultos com síndrome nefrótica de início precoce, resistente ao tratamento, ou com histórico familiar da doença renal. Também é indicado para casos de síndrome nefrótica atípica ou quando há suspeita de síndromes genéticas associadas, como a glomerulosclerose segmentar e focal (GESF) de causa genética. Vale ressaltar que o Painel de Síndrome Nefrótica complementa a avaliação clínica e nefrológica. Seus resultados fornecem dados genéticos essenciais para um manejo mais individualizado, auxiliando na escolha de intervenções terapêuticas mais eficazes e no aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

ACTN4 ADCY10 ADGRE1 AGXT AIRE ALPL AMMECR1 AP2S1 APRT AQP2 ARHGAP24 ARHGDIA ARHGEF17 ATP1A1 ATP6V0A4 ATP6V1B1 AVIL AVP AVPR2 BCS1L BSND CA2 CACNA1D CACNA1H CACNA1S CASR CD2AP CDC73 CDKN1B CLCN2 CLCN5 CLCNKA CLCNKB CLDN10 CLDN16 CLDN19 CNNM2 COL4A3 COL4A4 COL4A5 COQ2 COQ6 COQ8B CPT2 CTNS CUL3 CYP11B1 CYP11B2 CYP17A1 CYP21A2 CYP24A1 CYP27B1 CYP2R1 DGKE DMP1 EHHADH EMP2 ENPP1 FAH FAM111A FAM20A FAM20C FGF23 FN1 FOXI1 FXYD2 GALNT3 GATA3 GATM GCM2 GLA GNA11 GNAS GRHPR HNF1B HNF4A HOGA1 HPRT1 HSD11B2 HSD3B2 IFIH1 IL36G INF2 ITGA3 KANK1 KANK2 KCNA1 KCNJ1 KCNJ10 KCNJ16 KCNJ5 KL KLHL3 LAMB2 LCAT LMX1B MAGED2 MAGI2 MEN1 MOCOS MUT MYH9 MYO1E NDUFAF6 NPHS1 NPHS2 NR3C1 NR3C2 NUP107 NUP133 NUP160 NUP205 NUP85 NUP93 OCRL OXGR1 PAX2 PCBD1 PDE3A PDSS2 PHEX PLCE1 PMM2 PTH PTH1R PTPRO RET RMND1 RRAGD RRM2B SARS2 SCARB2 SCN4A SCNN1A SCNN1B SCNN1G SGPL1 SLC12A1 SLC12A3 SLC17A5 SLC1A1 SLC22A12 SLC2A2 SLC2A9 SLC34A1 SLC34A3 SLC36A2 SLC3A1 SLC4A1 SLC4A4 SLC5A2 SLC6A19 SLC7A7 SLC7A9 SMARCAL1 STRADA STX16 TBC1D8B TBCE TRPC6 TRPM6 UMOD VDR VIPAS39 VPS33B WDR72 WNK1 WNK4 WT1 XDH XPO5 (171)

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.