PAINEL GENÉTICO PARA DEMÊNCIA E PARKINSON

O QUE É?

O Painel Genético para Demência e Parkinson é um exame de triagem genética que tem como principal indicação a investigação de variantes associadas a diferentes formas de demência, como Alzheimer de início precoce, e a doenças relacionadas ao espectro do Parkinson. Esse teste contempla a análise de **153 genes** diretamente relacionados a condições neurodegenerativas hereditárias.

Diferente dos exames clínicos e de imagem usados no diagnóstico neurológico, o painel genético permite uma avaliação aprofundada das causas genéticas dessas doenças, oferecendo informações que podem orientar tanto o diagnóstico precoce quanto a conduta médica. Isso é especialmente importante em casos familiares, quando há histórico conhecido dessas doenças, ou quando há suspeita de uma predisposição genética.

A análise desses 153 genes amplia significativamente a capacidade de detecção de alterações que podem explicar sintomas neurológicos progressivos, além de identificar riscos futuros em pessoas assintomáticas, possibilitando um acompanhamento preventivo e personalizado. Essa abordagem é fundamental para decisões terapêuticas mais assertivas e planejamento familiar.

É importante destacar que o resultado do Painel para Demência e Parkinson **não substitui avaliações clínicas ou neurológicas**, mas **complementa** o raciocínio diagnóstico, agregando informações genéticas essenciais para uma abordagem mais completa e precisa.

GENES AVALIADOS

ADAR AFG3L2 ALPL ALS2 ANG APOE APP ARSA ATP13A2 ATP1A3 ATP6AP2 ATP7B C19orf12 C9orf3 CCNF CHCHD10 CHCHD2 CHMP2B CLN3 CLN6 COASY COL4A1 COL4A2 CP CSF1R CST3 CTSF CYLD CYP27A1 DCAF17 DCTN1 DDC DHDDS DNAJC12 DNAJC13 DNAJC5 DNAJC6 DNMT1 EIF2AK2 EPM2A FA2H FBXO7 FIG4 FOXG1 FRRS1L FTL FUS GBA GCH1 GIGYF2 GLA GLB1 GRN GSN HEXA HTRA1 ITM2B KIAA1161 KIF5A KMT2B LRRK2 LYST MAPT MATR3 MECP2 NHLRC1 NOTCH3 NPC1 NPC2 NR4A2 NUS1 OPA3 OPTN PANK2 PARK7 PDE8B PDGFB PDGFRB PGK1 PINK1 PLA2G6 PODXL POLG POLR3A PPP2R5D PRKCG PRKN PRKRA PSAP PSEN1 PSEN2 PSMF1 PTPA PTRHD1 PTS QDPR RAB32 RAB39B RIC3 RNF216 SCN1A SERAC1 SETX SLC18A2 SLC19A3 SLC20A2 SLC30A10 SLC39A14 SLC6A3 SNCA SNCB SOD1 SOX6 SPART SPG11 SPG21 SPG7 SPR SQSTM1 STUB1 STXBP1 SYNJ1 TAF15 TARDBP TBC1D24 TBK1 TH TIA1 TMEM230 TPP1 TREM2 TREX1 TTR TUBA4A TUBB4A TWNK TYROBP UBQLN2 UBTF UCHL1 UQCRC1 VAC14 VAPB VCP VPS13A VPS13C VPS35 WARS2 WASL WDR45 XK XPR1 ZFYVE26 (153)

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.