PAINEL PARA ANEMIA DE FANCONI

O QUE É?

O Painel de Anemia de Fanconi é um exame genético avançado que analisa 22 genes associados a essa doença rara e hereditária. Diferente dos métodos diagnósticos baseados apenas em testes de fragilidade cromossômica, este painel identifica as alterações genéticas específicas que causam a falha no reparo do DNA, levando à insuficiência da medula óssea, anomalias congênitas e um risco aumentado de câncer.

A análise desses 22 genes, incluindo os mais comuns como FANCA, FANCC e FANCG, e outros essenciais para o reparo do DNA como BRCA2 e PALB2, aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente da Anemia de Fanconi. Essa informação genética é crucial para um manejo clínico preciso, permitindo a escolha de terapias mais adequadas, como o transplante de medula óssea, e um acompanhamento mais rigoroso para prevenir complicações.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de Anemia de Fanconi, apresentando citopenias progressivas, malformações congênitas (renais, esqueléticas, cardíacas), baixa estatura ou manchas café com leite. Também é indicado para familiares de pacientes diagnosticados, permitindo o aconselhamento genético e o planejamento familiar. Vale ressaltar que este painel complementa a avaliação clínica, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico definitivo e um plano de tratamento personalizado.

GENES AVALIADOS

BLM BRCA1 BRCA2 BRIP1 ERCC4 FANCA FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANCG FANCI FANCL PALB2 RAD51 SLX4 TOP3A UBE2T MAD2L2 RAD51C XRCC2 (22)

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.