PAINEL PARA ANEURISMA AÓRTICO

O QUE É?

O Painel de Aneurisma Aórtico é um exame genético avançado que analisa 61 genes associados ao desenvolvimento de aneurismas e dissecções da aorta. Diferente das abordagens diagnósticas que se baseiam em exames de imagem, este teste identifica alterações genéticas específicas que predispõem à fraqueza da parede aórtica, aumentando o risco de dilatação e ruptura, condições que podem ser fatais.

A análise desses 61 genes, que incluem importantes como FBN1 (síndrome de Marfan), TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, MYH11, ACTA2 (síndromes de Loeys-Dietz e outras aortopatias familiares), e outros genes relacionados ao tecido conjuntivo e muscular liso vascular, aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente. Essas informações permitem uma abordagem mais precisa e personalizada, com a possibilidade de monitoramento intensivo, intervenções preventivas e um manejo clínico mais adequado para reduzir o risco de complicações graves.

Este exame é especialmente recomendado para indivíduos com diagnóstico de aneurisma ou dissecção aórtica, histórico familiar de aneurismas, dissecções ou mortes súbitas inexplicadas, e para aqueles com síndromes genéticas conhecidas por estarem associadas a aortopatias. O Painel de Aneurisma Aórtico complementa, mas não substitui, a avaliação clínica e os exames de imagem. Seus resultados fornecem dados genéticos cruciais para um diagnóstico precoce, estratificação de risco e para um aconselhamento genético familiar eficaz, permitindo o rastreamento de parentes em risco.

GENES AVALIADOS

ABL1 ABCC6 ACTA2 ACVR1 ALDH18A1 ATP6V0A2 ATP7A B4GALT7 BGN CBS CHST14 COL1A1 COL1A2 COL2A1 COL3A1 COL4A1 COL5A1 COL5A2 COL9A1 COL9A2 COL9A3 COL11A1 COL11A2 EMILIN1 EFEMP2 FBN1 FBN2 FBLN5 FLCN FKBP14 FLNA FOXE3 HNRNPK IPO8 LOX LTBP2 LTBP3 MED12 MFAP5 MYH11 MYLK MYLK2 NOTCH1 PLOD1 PRKG1 SKI SLC2A10 SLC39A13 SMAD2 SMAD3 SMAD4 SMAD6 TGFB2 TGFB3 TGFBR1 TGFBR2 THBS2 THSD4 TNXB (61)

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.