PAINEL PARA ATAXIAS DE INÍCIO NA VIDA ADULTA

O QUE É?

O Painel de Ataxias de Início na Vida Adulta é um exame genético avançado que analisa 93 genes associados a uma ampla gama de ataxias que se manifestam na idade adulta. Diferente das abordagens diagnósticas tradicionais, que muitas vezes dependem de exclusão e podem ser demoradas, este teste identifica alterações genéticas específicas que causam problemas de coordenação, equilíbrio e fala, abrangendo tanto as ataxias hereditárias quanto as formas complexas com sobreposição de sintomas.

A análise desses 93 genes, incluindo os principais como CACNA1A, FXN, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN10 (associados às Ataxias Espinocerebelares e de Friedreich) e outros como POLG, SPG7, SACS, CSF1R, aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente da ataxia. Essas informações permitem um diagnóstico mais preciso, uma compreensão da progressão da doença e a possibilidade de um manejo clínico mais direcionado, inclusive com terapias de suporte específicas para cada etiologia.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com ataxia de início na vida adulta sem causa definida, com histórico familiar de ataxia, ou com achados clínicos que sugiram uma forma genética da doença. Ele é crucial para diferenciar entre os diversos tipos de ataxia, permitindo um aconselhamento genético adequado para o paciente e seus familiares.

GENES AVALIADOS

AAAS ABCD1 ABHD12 AFG3L2 ANO10 ATM ATP13A2 ATP1A2 ATP1A3 ATP7B CACNA1A CACNA1G CACNB4 CAPN1 CCLN2 COA7 COQ4 CP CCDC88C CHP1 CSF1R DNAJC5 DNMT1 EEF2 EIF2B1 EIF2B2 EIF2B3 EIF2B4 EIF2B5 ELOVL4 ELOVL5 ERCC4 FAT2 FGF14 FLVCR1 FDXR FXN GDAP2 GFAP IFPRD1 ITM2B ITPR1 KCNC3 KCND3 KIF1C LMNB1 MARS2 MSTO1 MME NOL3 NPC1 NPTX1 PEX7 PNPLA6 PNPT1 POLG PRDX3 PRKCG PRNP PRPS1 PRRT2 PUM1 RFC1 RNF170 RNF216 SACS SAMD9L SEPSECS SETX SDHA SLC1A3 SPG7 SPTBN2 STUB1 SYNE1 SYT14 TDP1 TGM6 TTPA TUBA4A TMEM240 TTBK2 TSEN54 VAMP1 VPS13D VWA3B XRCC1 ZFYVE26 (93)

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.