PAINEL PARA ATAXIAS PEDIÁTRICAS

O QUE É?

O Painel de Ataxias Pediátricas é um exame genético avançado que analisa 250 genes associados a uma ampla gama de ataxias que afetam crianças e adolescentes. Diferente das abordagens diagnósticas clínicas que muitas vezes são desafiadoras devido à heterogeneidade dos sintomas e à sobreposição com outras condições neurológicas, este teste identifica alterações genéticas específicas que afetam o cerebelo e outras áreas do sistema nervoso, levando a problemas de coordenação, equilíbrio e movimento.

A análise desses 250 genes, que incluem mutações em genes como FXN (Ataxia de Friedreich), CACNA1A (Ataxias Espinocerebelares), ATP1A3 (Ataxia Paroxística) e POLG (Doenças Mitocondriais), aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente da ataxia. Essas informações permitem uma abordagem mais precisa e personalizada, com a possibilidade de um manejo clínico mais adequado, prognóstico mais assertivo e, em alguns casos, acesso a terapias específicas que podem retardar a progressão da doença ou aliviar os sintomas.

O exame é especialmente recomendado para crianças e adolescentes com ataxia de início precoce, progressiva ou não, histórico familiar de ataxias, atraso no desenvolvimento motor, dificuldades de equilíbrio ou coordenação. Também é indicado quando há achados clínicos inespecíficos que sugiram uma doença neurológica sem diagnóstico definido, buscando identificar causas genéticas subjacentes para um manejo otimizado.

GENES AVALIADOS

AAAS ABCB7 ABHD12 ACBD6 ACO2 ADGRG1 ADPRHL2 AFG3L2 AHI1 ALDH5A1 ANO10 AP1S2 APTX ARL13B ARSA ATCAY ATG7 ATM ATP1A3 ATP2B2 ATP6V0A1 ATP8A2 BBS1 BRAT1 C5orf42 CA8 CACNA1A CACNA1G CACNA2D2 CAD CAMTA1 CASK CBY1 CC2D2A CEP290 CEP41 CLN5 CLN6 CLPP COA7 COQ4 COQ8A COX20 CSTB CTBP1 CWF19L1 CYP27A1 DAGLA DARS2 DDHD2 DHDDS DNAJC19 DOCK3 EBF3 EIF2B1 EIF2B2 EIF2B3 EIF2B4 EIF2B5 EPM2A EXOSC5 FA2H FBXL4 FDXR FGF14 FLVCR1 FOLR1 FRMD5 FXN GBA2 GEMIN5 GJC2 GOSR2 GPAA1 GRID2 GRM1 GSS HEXA HEXB INPP5E IRF2BPL ITPR1 KCNA1 KCNA2 KCNC3 KCND3 KCNJ10 KCNN2 KIF1C KIF7 LAMA1 LARS2 LETM1 MAG MARS2 MKS1 MMACHC MORC2 MRE11 MSTO1 MTCL1 MTFMT MTTP MVK NHLRC1 NKX2-1 NKX6-2 NOVA2 NPC1 NPC2 NPHP1 NUBPL NUS1 OFD1 OPA1 OPA3 OPHN1 PAX6 PEX16 PEX7 PHYH PIGS PITRM1 PLA2G6 PMPCA PMPCB PNKD PNKP PNPLA6 POLG POLR3A POLR3B POU4F1 PRDX3 PRRT2 PTRH2 RNF216 RNF220 RORA RPGRIP1L RUBCN SACS SCN1A SCN2A SCN8A SCYL1 SETX SIL1 SLC13A3 SLC17A5 SLC1A3 SLC25A46 SLC2A1 SLC44A1 SLC52A2 SLC9A6 SNAP25 SNX14 SPR SPTBN2 SQSTM1 SRD5A3 STUB1 SUFU SVBP SYNE1 TBC1D23 TBCE TCTN1 TCTN2 TCTN3 TDP2 THG1L TINF2 TMEM106B TMEM216 TMEM237 TMEM240 TMEM67 TPP1 TSFM TTC19 TTI1 TTPA TUBA4A TUBB4A TWNK UBTF UCHL1 VLDLR VPS13D VPS41 WARS2 WDR73 WDR81 WFS1 WWOX XRCC1 ACBD5 ATG5 ATP2B3 CHP1 HARS KCNQ2 MAPK8IP3 MKKS MTPAP PRKCG RFXANK SLC9A1 SYNGAP1 TMEM138 TMEM231 UBA5 UBR4 VRK1 AMPD2 ARL6 ARMC9 BBS10 BBS12 BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 BBS10 CHMP1A COQ5 CYP2U1 DAB1 ELOVL1 EXOSC3 HARS2 PCDH12 PCYT2 PIK3R5 PRICKLE1 RARS2 SAR1B TPR TRIM32 TSEN2 TSEN34 TTC8 TUBA1A TUBB2A WDPCP ZNF423 ZNF592 (250)

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.