PAINEL PARA BAIXA ESTATURA

O QUE É?

O Painel de Baixa Estatura é um exame genético avançado que analisa 142 genes associados a diversas causas de crescimento abaixo da média. Diferente das abordagens clínicas que focam em exames hormonais ou ósseos, este teste identifica alterações genéticas específicas que podem impactar o desenvolvimento do esqueleto, a produção e sinalização de hormônios de crescimento, e síndromes genéticas que cursam com baixa estatura.

A análise desses 142 genes, incluindo os importantes GH1, GHR, SHOX (relacionados ao eixo do hormônio de crescimento e displasias ósseas), e outros como FGFR3, NPR2, IGF1R, PTPN11, aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente da baixa estatura. Essas informações detalhadas permitem uma abordagem mais precisa e personalizada, com a possibilidade de tratamentos direcionados, como terapias hormonais específicas, e um acompanhamento clínico mais adequado para cada condição.

O exame é especialmente recomendado para crianças e adultos com baixa estatura idiopática (sem causa aparente), baixa estatura desproporcional, histórico familiar de baixa estatura significativa ou síndromes genéticas associadas ao crescimento, como Síndrome de Turner, Síndrome de Noonan ou displasias esqueléticas. Vale ressaltar que o Painel de Baixa Estatura complementa a avaliação médica tradicional, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial preciso, auxiliando na escolha das melhores estratégias de manejo e no aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

ACAN ANAPC1 ANKRD11 ATRX BLM BTK BRAF BRCA2 BRIP1 CBL CCDC8 CDT1 CDKN1C CENPJ CEP57 CHD7 COL1A1 CREBBP CRIPT CUL7 DHCR7 DNA2 DOK7 ERCC4 ERCC6 ERCC8 EP300 FANCA FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANCG FANCI FANCL FGD1 FGF8 FGFR1 FGFR3 GLI3 GHR GHRHR GH1 HMGA2 HR HRAS IGF1 IGF1R IGF2 IGFBP1 IGFBP3 IGFALS INSR INTS1 INTS8 KDM3B KDM6A KRAS KMT2D LHX3 LHX4 LIG4 LZTR1 MAP2K1 MAP2K2 MAPK1 MSTO1 MTX2 NBAS NBN NHLRC2 NPR2 NRAS NIPBL OBSL1 ORC1 ORC4 ORC6 OTX2 PALB2 PAPPA2 PCNT PITX2 PIK3R1 PLAG1 PLK4 PNPLA6 POU1F1 PROKR2 PROP1 PPP1CB PTPN11 RAD21 RAD51 RAP1B RAPSN RASA2 RBBP8 RECQL4 RIT1 RNPC3 RRAS2 ROR2 RPL10 RPS6KA3 SAMD9 SHOC2 SHOX SHOX2 SLF2 SLX4 SMC1A SMC3 SPRED1 SPRED2 SRCAP STAT5B TBCE THRB TOP3A TRIM37 UBE2T VPS50 WRN XRCC4 ZFP57 ZNF668 (142)

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.