PAINEL PARA CARDIOMIOPATIAS

O QUE É?

O Painel de Cardiomiopatias é um exame genético avançado que analisa 86 genes associados a diversas formas de doenças do músculo cardíaco. Diferente das abordagens diagnósticas tradicionais, que muitas vezes só conseguem identificar a condição em estágios mais avançados, este teste detecta alterações genéticas que afetam a estrutura e a função do coração, levando a condições como cardiomiopatia hipertrófica, dilatada, arritmogênica, restritiva e não compactada.

A análise desses 86 genes, incluindo os mais comuns como MYH7, MYBPC3, TNNT2 (associados à cardiomiopatia hipertrófica), TTN, LMNA, SCN5A (relacionados à cardiomiopatia dilatada e arritmogênica), e outros como DSP, PLN, VCL, aumenta significativamente a chance de diagnosticar a causa genética subjacente. Essas informações permitem um diagnóstico mais preciso, uma estratificação de risco mais apurada e a possibilidade de um manejo clínico e terapêutico mais personalizado, visando prevenir complicações graves como insuficiência cardíaca e morte súbita.

Este painel é especialmente recomendado para indivíduos com diagnóstico ou suspeita de cardiomiopatia, pacientes com histórico familiar de doenças cardíacas genéticas ou morte súbita inexplicada. Os resultados do Painel de Cardiomiopatias complementam a avaliação clínica, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial preciso, auxiliando na escolha das melhores estratégias de tratamento e permitindo um aconselhamento genético abrangente para o paciente e sua família.

GENES AVALIADOS

ACTC1 ACTN2 ALPK3 BAG3 BAG5 C10orf71 C1QBP CAP2 CACNA1C CDH2 CORIN CRYAB CSRP3 CAV3 DMD DSP DNAJB4 DOLK DSG2 EMD FHL1 FHOD3 FKTN FLNC GATA6 GLA GGY1 GYPH JPH2 JUP KBTBD13 KLHL24 KCNJ2 LAMP2 LDB3 LEMD2 LMNA MT-TI MYH6 MYH7 MYL2 MYL3 MYOM1 MYOZ2 MYPN MYZAP NEXN NEBL NKX2-5 PCSK9 PLN PTPN11 RAF1 RBM20 RYR2 SCN5A SLC25A4 SLC6A6 TAZ TCAP TGFB3 TNNI3 TNNI3K TNNT2 TPM1 TRIM63 TTN TULP3 UQCRFS1 VCL (86)

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.