PAINEL PARA COLESTASE CRÔNICA

O QUE É?

O Painel de Colestase Crônica é um exame genético avançado que analisa 94 genes associados a distúrbios do fluxo biliar, que podem levar a acúmulo de bile no fígado e danos hepáticos. Diferente das abordagens diagnósticas tradicionais, que muitas vezes focam apenas nos sintomas, este teste identifica alterações genéticas específicas que afetam a produção, secreção e transporte da bile, elucidando a causa subjacente da colestase.

A análise desses 94 genes, incluindo importantes como ABCB11, ABCB4, ATP8B1 (ligados à colestase intra-hepática familiar progressiva), CYP7B1, AKR1D1 (envolvidos no metabolismo dos ácidos biliares), e outros como TJP2, VIPAS39, PKHD1, aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética. Essas informações genéticas permitem um manejo clínico mais preciso, com a possibilidade de tratamentos direcionados e um acompanhamento específico para cada tipo de colestase, prevenindo complicações graves como cirrose e insuficiência hepática.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita de colestase de origem genética, seja em recém-nascidos, crianças ou adultos, que apresentem sintomas como icterícia prolongada, prurido (coceira), fezes claras, urina escura ou elevação inexplicada de enzimas hepáticas. Também é indicado para casos de histórico familiar de colestase ou doença hepática crônica de causa desconhecida, auxiliando na identificação de condições como doenças hepáticas metabólicas e síndromes colestáticas hereditárias.

GENES AVALIADOS

ABCB11 ABCB4 ABCG5 ABCG8 ABCC2 ADK AKR1D1 ALDOB AMACR ATP7B ATP8B1 ARG1 BAAT BCS1L CC2D2A CLDN1 COG7 CYP27A1 CYP7B1 DCDC2 DHCR7 DGUOK FAH FOCAD GALM GALT GBA GBE1 HAMP HFE HFE2 HADHA HSD3B7 IARS INVS KIF12 LARS LIPA LSR MMP15 MKRN3 MPI MPV17 MYO5B NPHP1 NPHP3 NPHP4 NOTCH2 NR1H4 PEX1 PEX10 PEX11B PEX12 PEX13 PEX14 PEX16 PEX19 PEX2 PEX3 PEX5 PEX6 PEX7 POLG PPARG PPM1F PKHD1 SEMA7A SERPINA1 SLC25A13 SLC27A5 SLC30A10 SLC40A1 SLC51A SLC51B SMPD1 TFR2 TALDO1 TJP2 TMEM216 TRMU TTC26 USP53 VIPAS39 VPS33B VPS50 ZFYVE19 (94)

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.