PAINEL PARA DIABETES TIPO MODY

O QUE É?

O Painel para Diabetes Tipo MODY é um exame genético avançado que analisa 19 genes associados a formas monogênicas raras de diabetes. Diferente do diabetes tipo 1 ou 2, o MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young) é causado por mutações em um único gene, manifestando-se geralmente antes dos 25 anos e muitas vezes sem os marcadores autoimunes do diabetes tipo 1 ou a resistência à insulina do tipo 2. Este teste identifica alterações genéticas que impactam diretamente a função das células beta do pâncreas ou a ação da insulina.

A análise desses 19 genes, incluindo os mais comuns como HNF1A, GCK, HNF4A, e outros como ABCC8, KCNJ11, INS, aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar o subtipo específico de MODY. Essas informações são cruciais para um manejo clínico preciso e personalizado, pois cada subtipo de MODY pode ter um prognóstico e resposta terapêutica distintos, incluindo a possibilidade de tratamento com sulfonilureias em vez de insulina, ou mesmo nenhuma medicação.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com diagnóstico de diabetes em idade jovem (geralmente antes dos 25 anos) que não apresentam obesidade significativa ou autoanticorpos típicos do diabetes tipo 1, e que possuem histórico familiar de diabetes em várias gerações. Vale ressaltar que o Painel Genético para Diabetes Tipo MODY complementa a avaliação médica, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial preciso, otimizando o tratamento e o aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

ABCC8 APPL1 BLK CEL GATA6 GCK HNF1A HNF1B HNF4A INS KCNJ11 KLF11 NEUROD1 PAX4 PCBD1 PDX1 RFX6 SLC19A2 WFS1 (19)

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.