PAINEL PARA DISCINESIA CILIAR PRIMÁRIA

O QUE É?

O Painel de Discinesia Ciliar Primária é um exame genético avançado que analisa 39 genes associados a essa condição respiratória e sistêmica rara. Diferente dos métodos diagnósticos baseados principalmente em biópsia e testes de função ciliar, este teste identifica alterações genéticas específicas que afetam a estrutura e o movimento dos cílios, resultando em problemas respiratórios crônicos, infecções de repetição, e em muitos casos, situs inversus.

A análise desses 39 genes, que incluem DNAH5, CCDC39, CCDC40 (comuns em casos de DCP), e outros como DNAH11, RSPH9, DNAL1, HYDIN, aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente da discinesia ciliar. Essas informações são cruciais para um diagnóstico preciso, permitindo uma abordagem terapêutica mais direcionada e um acompanhamento clínico adequado para gerenciar os sintomas e prevenir complicações a longo prazo.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de Discinesia Ciliar Primária, como aqueles com bronquiectasias inexplicadas, sinusite crônica, otite média recorrente, tosse persistente desde o nascimento ou situs inversus. Também é indicado para casais com histórico familiar da doença ou para o rastreamento em crianças com problemas respiratórios crônicos sem causa aparente. O Painel de Discinesia Ciliar Primária complementa a avaliação clínica, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico definitivo, auxiliando no manejo da doença e no aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

ARMC4 CCDC103 CCDC114 CCDC151 CCDC39 CCDC40 CCDC65 CCNO CFAP298(C21orf59) CFAP300 DNAAF1 DNAAF2 DNAAF3 DNAAF4 DNAAF5 DNAH1 DNAH11 DNAH5 DNAI1 DNAI2 DNAJB13 DNAL1 DRC1 GAS2L2 GAS8 HYDIN LRRC6 LZTFL1 MCIDAS NEK10 NME8 PIH1D3 RPGR RSPH1 RSPH3 RSPH4A RSPH9 SPAG1 ZMYND10 (39)

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.