PAINEL PARA DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

O QUE É?

O Painel de Displasias Esqueléticas é um exame genético avançado que analisa 423 genes associados a um vasto espectro de condições que afetam o desenvolvimento ósseo e cartilaginoso. Diferente das abordagens diagnósticas puramente radiológicas ou clínicas, que frequentemente não conseguem identificar a causa molecular exata, este teste identifica alterações genéticas que comprometem o crescimento, a formação e a manutenção do esqueleto, resultando em baixa estatura, deformidades ósseas e outros problemas esqueléticos.

A análise desses 423 genes, que abrange desde formas mais comuns como a Acondroplasia (FGFR3) e a Osteogênese Imperfeita (COL1A1, COL1A2) até condições mais raras, aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente da displasia esquelética. Essas informações genéticas permitem um diagnóstico molecular preciso, essencial para um aconselhamento genético adequado, a previsão de complicações específicas e a otimização das estratégias de manejo e tratamento.

O exame é especialmente recomendado para crianças e adultos com baixa estatura desproporcionada, múltiplas fraturas ósseas sem causa aparente, deformidades esqueléticas progressivas ou histórico familiar de displasia esquelética. Também é indicado em casos de achados ultrassonográficos pré-natais sugestivos de anomalias esqueléticas, auxiliando no planejamento do acompanhamento e manejo da gestação e do recém-nascido.

Vale ressaltar que o Painel de Displasias Esqueléticas complementa, mas não substitui, a avaliação clínica e radiológica especializada. Seus resultados, no entanto, fornecem dados genéticos cruciais para um diagnóstico diferencial preciso.

GENES AVALIADOS

ABCC9 ACAN ACP5 ACVR1 ADAMTS10 ADAMTS17 ADAMTSL2 AFF3 AGA AGPS ALG12 ALG3 ALG9 ALPL ALX1 ALX3 ALX4 AMER1 ANAPC1 ANKH ANKRD11 ANO5 ANTXR2 ARCN1 ARHGAP31 ARL6 ARSB ARSE ASXL1 ASXL2 ATP6V0A2 ATP7A AXIN1 B3GALT6 B3GAT3 B3GLCT B4GALT7 BBS1 BBS10 BBS12 BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 BHLHA9 BMP1 BMP2 BMPER BMPR1B C21orf2 C2CD3 CA2 CANT1 CASR CC2D2A CCDC8 CDC45 CDH3 CDKN1C CDT1 CEP120 CEP290 CHST14 CHST3 CHSY1 CLCN5 CLCN7 COG1 COG4 COL10A1 COL11A1 COL11A2 COL1A1 COL1A2 COL2A1 COL9A1 COL9A2 COL9A3 COLEC11 COMP COPB2 CREB3L1 CREBBP CRTAP CSGALNACT1 CSPP1 CTSA CTSC CTSK CUL7 CYP27B1 CYP2R1 DDR2 DDRGK1 DHCR24 DHCR7 DHODH DIS3L2 DLL3 DLL4 DLX3 DLX5 DMP1 DNMT3A DOCK6 DPAGT1 DPM1 DVL1 DVL2 DVL3 DYM DYNC2H1 DYNC2LI1 EBP EED EFTUD2 EIF2AK3 ENPP1 EOGT ERF ERI1 ESCO2 EVC EVC2 EXT1 EXT2 EXTL3 EZH2 FAM111A FAM20C FAM46A FAM58A FBN1 FBN2 FBXW11 FERMT3 FGF10 FGF16 FGF23 FGF9 FGFR1 FGFR2 FGFR3 FIG4 FKBP10 FLNA FLNB FN1 FUCA1 FZD2 GALNS GALNT3 GDF5 GDF6 GHR GJA1 GLB1 GLI3 GNAS GNPAT GNPTAB GNPTG GNS GORAB GPC6 GPX4 GSC GUSB GZF1 HDAC8 HES7 HGSNAT HHAT HOXA13 HOXD13 HPGD HS2ST1 HSPG2 ICK IDH1 IDS IDUA IFIH1 IFITM5 IFT122 IFT140 IFT172 IFT43 IFT52 IFT80 IFT81 IHH IKBKG IL11RA IL1RN IMPAD1 INPPL1 KAT6B KDELR2 KIAA0753 KIF22 KIF24 KIF7 KMT2D LBR LEMD3 LIFR LMBR1 LMNA LMX1B LONP1 LPIN2 LRP4 LRP5 LRRK1 LTBP1 LTBP3 MAFB MAN2B1 MAP3K7 MASP1 MATN3 MBTPS1 MEGF8 MEOX1 MESP2 MGP MKKS MKS1 MMP13 MMP2 MNX1 MPDU1 MSX2 MTX2 MYCN MYH3 MYO18B NAGLU NANS NBAS NEK1 NEU1 NF1 NFIX NIPBL NKX3-2 NLRP3 NOG NOTCH1 NOTCH2 NPR2 NPR3 NSD1 NSDHL NXN OBSL1 OFD1 ORC1 ORC4 ORC6 OSTM1 P3H1 P4HB PAPSS2 PAX3 PCNT PCYT1A PDE3A PDE4D PEX5 PEX7 PGM3 PHEX PHGDH PIGT PIGV PIK3C2A PIK3R1 PISD PITX1 PKDCC PLOD2 PLS3 POC1A POLR1A POLR1B POLR1C POLR1D POP1 POR PPIB PRKAR1A PRKG2 PRMT7 PSAT1 PSMC3 PSPH PTDSS1 PTH1R PTHLH PTPN11 PUF60 PYCR1 RAB23 RAB33B RASGRP2 RBM8A RBPJ RECQL4 RFT1 RINT1 RMRP RNU4ATAC ROR2 RPGRIP1L RPL13 RUNX2 SALL1 SALL4 SBDS SCARF2 SCUBE3 SEC24D SERPINF1 SERPINH1 SETD2 SETD5 SF3B4 SFRP4 SGMS2 SGSH SH3BP2 SH3PXD2B SHOX SKI SLC10A7 SLC17A5 SLC26A2 SLC29A3 SLC34A1 SLC34A3 SLC35C1 SLC35D1 SLC39A13 SLCO2A1 SMAD3 SMAD4 SMAD6 SMARCAL1 SMC1A SMC3 SMOC1 SNRPB SNX10 SOST SOX9 SP7 SPARC STT3A SUMF1 TALDO1 TAPT1 TBCE TBX15 TBX3 TBX4 TBX5 TBX6 TBXAS1 TCIRG1 TCOF1 TCTEX1D2 TCTN2 TCTN3 TERT TGFB1 TGFB2 TGFBR2 TMCO1 TMEM165 TMEM216 TMEM231 TMEM38B TNFRSF11A TNFRSF11B TNFSF11 TONSL TP63 TRAPPC2 TREM2 TRIP11 TRPS1 TRPV4 TRPV6 TTC21B TTC8 TWIST1 TYROBP UBA2 UFSP2 UNC45A VDR WBP11 WDPCP WDR19 WDR34 WDR35 WDR60 WISP3 WNT1 WNT10B WNT5A WNT7A XRCC4 XYLT1 XYLT2 YY1 ZMPSTE24 ZNF687 ZSWIM6 (423)

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.