# PAINEL PARA DISTONIAS

## O QUE É?

O Painel de Distonias é um exame genético avançado que analisa 36 genes associados a diferentes formas de distonias, um grupo de transtornos do movimento caracterizados por contrações musculares involuntárias e sustentadas. Diferente das abordagens diagnósticas puramente clínicas, que podem ser desafiadoras devido à heterogeneidade da doença, este teste identifica alterações genéticas que afetam o funcionamento de diversas vias neurológicas, contribuindo para o desenvolvimento dessas condições.

A análise desses 36 genes, incluindo importantes como DYT1 (TOR1A), THAP1, GCH1 (associados a distonias primárias), e outros como ATP1A3, KMT2B, e PRRT2 (relacionados a distonias complexas ou responsivas a tratamento), aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente. Essas informações permitem um diagnóstico mais preciso e uma abordagem terapêutica personalizada, com a possibilidade de tratamentos direcionados, como terapias medicamentosas específicas, e um acompanhamento clínico mais eficaz.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de distonia, casos com início precoce, apresentação atípica, histórico familiar da doença, ou quando há suspeita de distonias responsivas a estímulos (como a distonia responsiva à dopa). Vale ressaltar que o Painel de Distonias complementa a avaliação neurológica e o acompanhamento médico, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial preciso e auxiliando na escolha de estratégias de manejo e tratamento mais eficazes.

## GENES AVALIADOS

ADCY5 ANO3 ARFGEF3 ATP1A3 ATP5B CACNA1B C9orf3 CIZ1 COL6A3 ECHS1 EIF2AK2 GABRB3 GCH1 GNAL HPCA KCNMA1 KCNN2 KCTD17 KMT2B MECR PARK7 PDE10A PNKD PRKRA PRRT2 RELN SGCE SHQ1 SLC2A1 SPR TH THAP1 TOR1A TUBB4A VPS11 VPS16 (36)

## 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.