PAINEL PARA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

O QUE É?

O Painel para Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é um exame genético avançado que analisa exclusivamente o gene DMD, o principal responsável por essa doença neuromuscular progressiva e grave. Diferente das abordagens diagnósticas clínicas iniciais, que podem levantar a suspeita, este teste identifica alterações genéticas específicas no gene DMD que afetam a produção da proteína distrofina, essencial para a integridade muscular.

A análise do gene DMD, que pode apresentar deleções, duplicações ou mutações de ponto, aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética da Distrofia Muscular de Duchenne. Essas informações permitem um diagnóstico definitivo e uma abordagem clínica mais precisa, com a possibilidade de iniciar terapias específicas precocemente e planejar o manejo das complicações associadas, como fraqueza muscular progressiva e problemas cardíacos e respiratórios.

O exame é recomendado para meninos com suspeita clínica de DMD, manifestada por fraqueza muscular, dificuldade para andar, quedas frequentes ou níveis elevados de creatinoquinase (CK). Também é indicado para o rastreamento de portadoras femininas na família, dado o padrão de herança ligado ao X, e para aconselhamento genético familiar. O Painel para Distrofia Muscular de Duchenne complementa a avaliação médica, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico preciso e auxiliando na escolha de estratégias de manejo e tratamento eficazes.

GENES AVALIADOS

DMD (1)

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.