PAINEL PARA DISTROFIAS MACULARES

O QUE É?

O Painel para Distrofias Maculares é um exame genético avançado que analisa 34 genes associados a um grupo heterogêneo de doenças oculares que afetam a mácula, a região central da retina responsável pela visão detalhada. Diferente da avaliação oftalmológica tradicional, que diagnostica as alterações visuais, este teste identifica mutações genéticas específicas que causam a degeneração progressiva das células fotorreceptoras, resultando em perda de visão central, metamorfopsia e discromatopsia.

A análise desses 34 genes, incluindo ABCA4 (associado à Doença de Stargardt), BEST1 (à Doença de Best), PRPH2 (à Distrofia Macular Padronizada) e RS1 (à Retinosquise Ligada ao X), aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente da distrofia macular. Essas informações genéticas precisas permitem um diagnóstico diferencial acurado, possibilitando um aconselhamento genético mais completo, o planejamento de um acompanhamento oftalmológico mais específico e, futuramente, a indicação para terapias gênicas emergentes.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com diagnóstico clínico de distrofia macular, ou suspeita da condição, apresentando sintomas como baixa acuidade visual central, dificuldade de leitura, visão distorcida ou cegueira noturna. Também é indicado para pacientes com histórico familiar de distrofias maculares, para auxiliar na identificação de portadores assintomáticos e no planejamento familiar. Vale ressaltar que este painel complementa, mas não substitui, o exame oftalmológico completo.

GENES AVALIADOS

ABCA4 BEST1 C1QTNF5 CDH3 CDHR1 CERKL CFH CLEC3B CNGB3 CRB1 CTNNA1 DRAM2 EFEMP1 ELOVL4 FSCN2 GUCA1B IMPG1 IMPG2 MFSD8 OTX2 PITPNM3 PRDM13 PROM1 PRPH2 RBP3 RDH12 RLBP1 RP1L1 RPGR RPGRIP1 RS1 SAMD7 TEAD1 TIMP3 (34)

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.