PAINEL PARA DISTROFIAS MUSCULARES, MIOPATIAS E MIASTENIA

O QUE É?

O Painel de Distrofias Musculares, Miopatias e Miastenia é um exame genético abrangente que analisa 91 genes associados a um vasto espectro de doenças neuromusculares. Diferente dos métodos diagnósticos convencionais, que podem ser invasivos ou inconclusivos, este teste identifica alterações genéticas que afetam diretamente a função muscular, a conexão neuromuscular e a integridade das fibras musculares, resultando em fraqueza progressiva, fadiga e outras manifestações neuromusculares.

A análise desses 91 genes, incluindo marcadores importantes como DMD (Distrofia Muscular de Duchenne/Becker), CAPN3 (Distrofia Muscular de Cinturas), RYR1 (Miopatias Congênitas), CHRNB1 (Síndromes Miastênicas Congênitas) e TTN (Distrofias e Miopatias), aumenta significativamente a possibilidade de um diagnóstico genético preciso. Essa informação é crucial para diferenciar condições com sintomas sobrepostos, permitindo um manejo clínico mais direcionado, a previsão da progressão da doença e o acesso a terapias específicas, incluindo aquelas em desenvolvimento.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com fraqueza muscular inexplicada, fadiga progressiva, atrofia muscular, elevação de enzimas musculares (como CK) ou histórico familiar de doenças neuromusculares. Ele é fundamental para confirmar diagnósticos, orientar o aconselhamento genético e oferecer informações valiosas para o plano de tratamento individualizado, complementando a avaliação clínica e neurológica padrão.

GENES AVALIADOS

ACTA1 AGRN ANO5 B3GALNT2 B4GAT1 BAG3 BIN1 CAPN3 CAV3 CFL2 CHAT CHKB CHRNA1 CHRNB1 CHRND CHRNE CNTN1 COL6A1 COL6A2 COL6A3 COLQ CPT2 CRYAB DAG1 DES DMD DNAJB6 DNM2 DOK7 DPAGT1 DPM1 DPM3 DYSF EMD FHL1 FKRP FKTN FLNC GAA GFPT1 GMPPB GNE HNRNPA1 HNRNPA2B1 IGHMBP2 ITGA7 KBTBD13 LAMA2 LARGE1 LDB3 LMNA MAGEL2 MATR3 MTM1 MUSK MYH7 MYL2 MYOT NEB ORAI1 PABPN1 PLEC PNPLA2 POMGNT1 POMGNT2 POMK POMT1 POMT2 PYGM RAPSN RXYLT1 RYR1 SELENON SGCA SGCB SGCD SGCG SQSTM1 STIM1 TCAP TGFB1 TIA1 TK2 TNNT1 TPM2 TPM3 TRIM32 TTN VCP VMA21 YARS2 (91)

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.