PAINEL PARA DISTÚRBIOS DA FUNÇÃO RENAL

O QUE É?

O Painel de Distúrbios da Função Renal é um exame genético abrangente que analisa 394 genes associados a uma vasta gama de doenças renais hereditárias. Diferente das abordagens diagnósticas tradicionais, que muitas vezes identificam apenas o dano renal sem esclarecer a causa subjacente, este teste detecta alterações genéticas específicas que podem levar a disfunções na filtração, reabsorção, secreção ou na própria estrutura renal, culminando em condições como doença renal crônica, nefropatias tubulares e síndromes nefróticas.

A análise desses 394 genes, que incluem desde os mais conhecidos como PKD1 e PKD2 (doença renal policística) e NPHS1 e NPHS2 (síndrome nefrótica), até genes envolvidos em síndromes complexas como WT1 (tumor de Wilms), HNF1B (anomalias renais e cistos) e CFH (glomerulonefrite), aumenta significativamente a probabilidade de diagnosticar a etiologia genética da disfunção renal. Essas informações permitem uma abordagem clínica mais precisa, com a possibilidade de tratamentos direcionados, monitoramento específico e o planejamento de terapias, como o transplante renal, de forma mais informada.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com doença renal de causa desconhecida, início precoce de disfunção renal, histórico familiar de doenças renais hereditárias, ou em casos de síndromes complexas que afetam múltiplos órgãos e incluem manifestações renais. Também é indicado para casais que planejam ter filhos e possuem histórico familiar de doença renal genética, visando o aconselhamento genético. Vale ressaltar que o Painel de Distúrbios da Função Renal complementa, mas não substitui, a avaliação clínica, laboratorial e de imagem tradicional, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico definitivo, um manejo mais individualizado e um aconselhamento genético familiar aprofundado.

GENES AVALIADOS

ACE ACTG2 ACTN4 ADAMTS13 ADAMTS9 ADCY10 AFF3 AGT AGTR1 AGXT AHI1 AIRE ALG5 ALG8 ALG9 ALMS1 ALPL AMMECR1 AMN ANKS6 ANLN ANOS1 AP2S1 APOA1 APOE APOL1 APRT AQP2 ARHGDIA ARL13B ARL6 ATP1A1 ATP6V0A4 ATP6V1B1 AVP AVPR2 B9D1 B9D2 BBIP1 BBS1 BBS10 BBS12 BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 BCORL1 BCS1L BICC1 BMP4 BNC2 BSND C1GALT1C1 C2CD3 C3 C5orf42 CA2 CACNA1D CACNA1H CACNA1S CASR CBWD1 CC2D2A CD151 CD2AP CD46 CDC5L CDC73 CDKN1B CELSR3 CENPF CEP104 CEP120 CEP164 CEP290 CEP41 CEP55 CEP83 CFB CFH CFHR1 CFHR2 CFHR3 CFHR5 CFI CHD7 CHRNA3 CLCN2 CLCN5 CLCNKA CLCNKB CLDN10 CLDN16 CLDN19 CNNM2 COL4A1 COL4A3 COL4A4 COL4A5 COQ2 COQ6 COQ7 COQ8B CPT2 CRB2 CSPP1 CTNS CTU2 CUBN CUL3 CYP11B1 CYP11B2 CYP17A1 CYP21A2 CYP24A1 CYP27B1 CYP2R1 CYS1 DAAM2 DACT1 DCDC2 DDX59 DGKE DHCR7 DLC1 DLG5 DMP1 DNAJB11 DYNC2H1 DYRK1A DZIP1L EHD1 EHHADH EMP2 ENPP1 EXOC3L2 EYA1 FAH FAM111A FAM20A FAM20C FAM58A FAN1 FAT1 FGA FGF20 FGF23 FN1 FOXC1 FOXI1 FOXP1 FRAS1 FREM1 FREM2 FXYD2 GALNT3 GANAB GATA3 GATM GCM2 GDF6 GFRA1 GLA GLI3 GLIS2 GNA11 GNAS GON7 GPC3 GREB1L GRHPR GRIP1 GSN HAAO HNF1B HNF4A HOGA1 HOXA13 HPRT1 HPSE2 HS2ST1 HSD11B2 HSD3B2 HSPA9 IFT122 IFT140 IFT172 IFT27 IFT43 IFT74 INF2 INPP5E INVS IQCB1 ITGA3 ITGA8 ITSN1 ITSN2 JAG1 KANK2 KCNA1 KCNJ1 KCNJ10 KCNJ16 KCNJ5 KDM6A KIF14 KIRREL1 KL KLHL3 KMT2D KYNU LAGE3 LAMA5 LAMB2 LCAT LIFR LMX1B LRIG2 LRP2 LRP4 LYZ LZTFL1 MAFB MAGED2 MAGI2 MAPKBP1 MEFV MEN1 MKKS MKS1 MMACHC MOCOS MUC1 MUT MYH9 MYO1E MYOCD NADSYN1 NDUFAF6 NEK1 NEK8 NFIA NIPBL NLRP3 NOS1AP NOTCH2 NPHP1 NPHP3 NPHP4 NPHS1 NPHS2 NPNT NR3C1 NR3C2 NUP107 NUP133 NUP160 NUP85 NUP93 OCRL OFD1 OSGEP OXGR1 P3H2 PAN2 PAX2 PBX1 PCBD1 PDE3A PDIA6 PDSS2 PHEX PKD1 PKD2 PKHD1 PLCE1 PMM2 PODXL PRDM15 PRKCSH PTCH1 PTH PTH1R PTPRO RCAN1 REN RET RMND1 ROBO1 ROBO2 ROR2 RPGRIP1L RRAGD RRM2B SALL1 SALL4 SARS2 SCARB2 SCLT1 SCN4A SCNN1A SCNN1B SCNN1G SDCCAG8 SEC16B SEC61A1 SEC63 SGPL1 SHROOM4 SIX5 SLC12A1 SLC12A3 SLC1A1 SLC20A1 SLC22A12 SLC2A2 SLC2A9 SLC34A1 SLC34A3 SLC36A2 SLC3A1 SLC4A1 SLC4A4 SLC5A2 SLC6A19 SLC7A7 SLC7A9 SLIT2 SMARCAL1 SON SOX11 SRGAP1 STRA6 STRADA STX16 TBC1D1 TBC1D8B TBCE TBX18 TBX6 TCTN2 TCTN3 TFAP2A THBD TMEM107 TMEM138 TMEM216 TMEM231 TMEM237 TMEM260 TMEM67 TNS2 TOP2B TP53RK TPRKB TRAF3IP1 TRAP1 TRIM8 TRPC6 TRPM6 TSC1 TSC2 TSEN2 TTC21B TTC8 TULP3 TXNDC15 UMOD VDR VHL VIPAS39 VPS33B WBP11 WDPCP WDR19 WDR35 WDR44 WDR60 WDR72 WDR73 WLS WNK1 WNK4 WNT5A WNT9B WT1 XDH XPNPEP3 YRDC ZIC3 ZMYM2 ZNF423 (394)

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.