PAINEL PARA DISTÚRBIOS DE COAGULAÇÃO

O QUE É?

O Painel de Distúrbios da Coagulação é um exame genético abrangente que analisa 51 genes associados a diversas condições que afetam a capacidade do sangue de coagular adequadamente. Diferente das abordagens laboratoriais convencionais, que podem identificar um problema, mas não sua causa raiz, este teste genético detecta alterações em genes que codificam proteínas envolvidas na cascata de coagulação, na função plaquetária e na integridade vascular. Isso permite a identificação precisa de condições como hemofilias, doença de von Willebrand, deficiências de fatores de coagulação e distúrbios plaquetários hereditários, que se manifestam como sangramentos excessivos ou tromboses.

A análise desses 51 genes, incluindo F8 e F9 (associados às Hemofilias A e B), VWF (doença de von Willebrand), F2, F5 (fatores de coagulação), GP1BA, ITGA2B, ITGB3 (função plaquetária), e outros como VKORC1 e SERPIND1, aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente do distúrbio. Essas informações detalhadas são cruciais para um manejo clínico preciso, permitindo a escolha de terapias mais eficazes e a prevenção de complicações graves, como hemorragias incontroláveis ou eventos trombóticos recorrentes.

Este painel é especialmente recomendado para indivíduos com histórico pessoal ou familiar de sangramentos inexplicáveis, tromboses recorrentes, reações adversas a anticoagulantes, ou para aqueles com resultados anormais em testes de coagulação de rotina sem causa definida. Seus resultados complementam a avaliação clínica, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial preciso.

GENES AVALIADOS

ACTN1 ANO6 AP3B1 ARPC1B BLOC1S3 COL4A1 COL4A2 DTNBP1 F10 F11 F12 F13A1 F13B F2 F5 F7 F8 F9 FGA FGB FGG FLI1 GFI1B GGCX GP1BA GP1BB GP6 GP9 HPS1 HPS3 HPS4 HPS5 HPS6 ITGA2 ITGA2B ITGB3 LMAN1 MCFD2 NBEAL2 P2RY12 PLA2G4A PLAT PLAU PRKACG RASGRP2 SERPIND1 SLFN14 TBXA2R TBXAS1 VKORC1 VWF (51)

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.