PAINEL PARA DOENÇA RENAL POLICÍSTICA

O QUE É?

O Painel de Doença Renal Policística é um exame genético avançado que analisa 9 genes associados a essa condição hereditária que causa o desenvolvimento de múltiplos cistos nos rins e, em alguns casos, em outros órgãos. Diferente das abordagens diagnósticas tradicionais, que se baseiam principalmente em exames de imagem, este teste identifica alterações genéticas específicas que são a causa subjacente da doença, permitindo um diagnóstico mais preciso e a distinção entre os diferentes tipos.

A análise desses 9 genes, incluindo PKD1 e PKD2 (principais genes associados à Doença Renal Policística Autossômica Dominante, a forma mais comum), e PKHD1 (ligado à Doença Renal Policística Autossômica Recessiva), além de GANAB, DNAJB11 e ALG5, aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética. Essas informações são cruciais para compreender o curso da doença, prever a progressão e auxiliar na tomada de decisões clínicas, como o início de terapias específicas e o planejamento de transplantes.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de doença renal policística, histórico familiar da condição, ou para aqueles que já apresentam cistos renais sem uma causa definida. Vale ressaltar que o Painel de Doença Renal Policística complementa a avaliação médica. Seus resultados fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico preciso, auxiliando na escolha de estratégias de manejo e tratamento eficazes, e no aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

ALG5 DNAJB11 DZIP1L GANAB NEK8 NOTCH2 PKD1 PKD2 PKHD1 (9)

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.