PAINEL PARA DOENÇAS DA CÓRNEA

O QUE É?

O Painel para Doenças da Córnea é um exame genético avançado que analisa 28 genes associados a diversas condições que afetam essa parte fundamental do olho. Diferente das abordagens diagnósticas puramente clínicas, que nem sempre identificam a causa raiz ou permitem o aconselhamento genético, este teste busca alterações genéticas específicas que podem levar a distrofias corneanas hereditárias, ceratocone, e outras opacidades ou alterações estruturais da córnea, impactando a visão.

A análise desses 28 genes aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente de condições como a distrofia de Fuchs, distrofias estromais e epiteliais, e ceratocone hereditário. Essas informações detalhadas permitem um diagnóstico mais preciso, a previsão da progressão da doença e a possibilidade de um manejo clínico mais direcionado, incluindo a escolha de terapias ou a necessidade de intervenções cirúrgicas, como transplantes de córnea.

Este exame é especialmente recomendado para indivíduos com diagnóstico ou suspeita de distrofias corneanas hereditárias, ceratocone de início precoce ou com histórico familiar, ou opacidades corneanas sem causa aparente. Também é indicado para familiares de pacientes diagnosticados, visando o rastreamento e a identificação de portadores assintomáticos, o que é crucial para o aconselhamento genético e o planejamento familiar.

GENES AVALIADOS

CHRDL1 CHST6 COL17A1 COL8A2 CYP4V2 DCN FOXE3 GRHL2 GSN KERA KRT12 KRT3 LCAT MAF MCOLN1 OVOL2 PIKFYVE PITX2 PLCB3 PRDM5 SLC4A11 STS TACSTD2 TGFBI UBIAD1 VSX1 ZEB1 ZNF469 (28)

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.