PAINEL PARA EHLERS-DANLOS E CUTIS LAXA

O QUE É?

O Painel de Ehlers-Danlos e Cutis Laxa é um exame genético avançado que analisa 74 genes associados a doenças complexas do tecido conjuntivo. Diferente das abordagens clínicas, que podem ter dificuldade em distinguir subtipos, este teste identifica alterações genéticas que afetam a estrutura e função do colágeno e elastina, causando hiperelasticidade da pele, hipermobilidade articular e fragilidade tecidual.

A análise desses 74 genes, como COL3A1, COL5A1, COL5A2 (Síndromes de Ehlers-Danlos) e ATP6V0A2, FBLN5, ELN (Cutis Laxa), aumenta a capacidade de diagnosticar a causa genética. Essas informações permitem um manejo clínico mais preciso e a previsão de complicações específicas para cada subtipo.

O exame é recomendado para quem tem suspeita clínica dessas síndromes, com sinais como pele elástica e fina, articulações flexíveis ou fragilidade vascular. Também é indicado em casos de histórico familiar ou achados clínicos sugestivos sem diagnóstico.

Vale ressaltar que o Painel de Ehlers-Danlos e Cutis Laxa complementa a avaliação médica. Seus resultados fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico preciso, auxiliando na escolha de estratégias de manejo e tratamento eficazes.

GENES AVALIADOS

ABL1 ACTA2 ACVR1 ADAMTS2 ADAMTSL2 AEBP1 ALDH18A1 ATP6V0A2 ATP6V1A ATP6V1E1 ATP7A B3GALT6 B4GALT7 BGN C1R C1S CBS CHST14 COL11A1 COL11A2 COL12A1 COL1A1 COL1A2 COL2A1 COL3A1 COL5A1 COL5A2 COL6A1 COL6A2 COL6A3 COL9A1 COL9A2 COL9A3 COX7B DSE EFEMP1 EFEMP2 ELN FBLN5 FBN1 FBN2 FKBP14 FLCN FLNA GGCX GORAB IPO8 LOX LTBP1 LTBP2 LTBP4 MYH11 MYLK NOTCH1 PIEZO2 PLOD1 PLOD3 PRDM5 PTDSS1 PYCR1 RIN2 ROBO3 SKI SLC2A10 SLC39A13 SMAD2 SMAD3 TGFB2 TGFB3 TGFBR1 TGFBR2 THBS2 TNXB ZNF469 (74)

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.