PAINEL PARA ENDOCRINOPATIAS CONGENITAS

O QUE É?

O Painel para Endocrinopatias Congênitas é um exame genético avançado que analisa 24 genes associados a diversas disfunções hormonais que se manifestam desde o nascimento ou na primeira infância. Diferente dos testes bioquímicos que avaliam apenas os níveis hormonais, este painel identifica as alterações genéticas subjacentes que causam a deficiência ou o excesso de hormônios, resultando em condições como hipotireoidismo congênito, hiperinsulinismo e disfunções adrenais.

A análise desses 24 genes, incluindo TSHB, TPO (relacionados ao hipotireoidismo), ABCC8, KCNJ11, GCK (associados ao hiperinsulinismo congênito) e CYP11B1, CYP17A1 (envolvidos na esteroidogênese adrenal), aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética da endocrinopatia. Essas informações permitem um diagnóstico etiológico preciso, possibilitando uma abordagem terapêutica mais direcionada e um manejo clínico otimizado para cada condição.

O exame é recomendado para recém-nascidos e crianças com suspeita de endocrinopatias congênitas, como hipotireoidismo que não responde ao tratamento padrão, hiperglicemia ou hipoglicemia persistente, ambiguidades genitais ou outras características de síndromes endócrinas. Seus resultados fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial, auxiliando na escolha de estratégias de tratamento e no aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

ABCC8 CYP11B1 CYP17A1 DUOXA2 GCK GLIS3 GLUD1 HADH INSR IYD KCNJ11 LHX4 NR0B1 PAX8 POU1F1 PROP1 SLC16A1 SLC2A2 SLC5A5 TG THRA THRB TPO TSHB (24)

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.