PAINEL PARA EPIDERMÓLISE BOLHOSA

O QUE É?

O Painel para Epidermólise Bolhosa é um exame genético avançado que analisa 45 genes associados a um grupo de doenças raras e graves da pele. Diferente das abordagens diagnósticas tradicionais, que muitas vezes dependem de biópsias e exames de imunofluorescência, este teste identifica alterações genéticas específicas que afetam as proteínas responsáveis pela adesão e integridade da pele, resultando na formação de bolhas e lesões cutâneas por traumas mínimos.

A análise desses 45 genes, incluindo COL7A1, KRT5, KRT14, LAMB3, LAMA3 e LAMC2, que são os mais frequentemente implicados, além de outros como DSP, PLEC, ITGB4 e CD151, aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente da epidermólise bolhosa. Essas informações permitem uma abordagem mais precisa e personalizada, com a possibilidade de um manejo clínico direcionado, o aconselhamento genético adequado e, futuramente, acesso a terapias genéticas emergentes.

O exame é especialmente recomendado para recém-nascidos e crianças com bolhas e erosões cutâneas de causa desconhecida, indivíduos com suspeita clínica de epidermólise bolhosa de qualquer subtipo, ou casos com histórico familiar da doença. Também é indicado para casais que planejam ter filhos e têm histórico familiar de epidermólise bolhosa, para fins de aconselhamento genético pré-concepcional.

Vale ressaltar que o Painel para Epidermólise Bolhosa complementa, mas não substitui, a avaliação clínica e dermatológica. Seus resultados, no entanto, fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico definitivo e um prognóstico mais preciso.

GENES AVALIADOS

ATP2A2 ATP2C1 CAST CD151 CDSN COL17A1 COL7A1 CSTA CSTB DSG1 DSG3 DSP DST DSC3 EXPH5 FERMT1 FLG2 IKBKG ITGA3 ITGA6 ITGB4 JUP KDSR KLHL24 KRT1 KRT10 KRT14 KRT16 KRT17 KRT2 KRT5 KRT6A KRT6B KRT6C LAMA3 LAMB3 LAMC2 PKP1 PLEC PLOD3 SLC39A4 SLC39A7 SERPINB8 SPINK5 TGM5 (45)

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.