PAINEL PARA ESCLEROSE LATERAL AMIOROFICA E PARAPLEGIAS (ADULTO)

O QUE É?

O Painel de Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) e Paraplegias Hereditárias é um exame genético avançado que analisa 60 genes associados a essas condições neurológicas progressivas. Diferente das abordagens diagnósticas puramente clínicas, que muitas vezes não conseguem determinar a causa subjacente ou distinguir entre os diversos subtipos, este teste identifica alterações genéticas específicas que afetam os neurônios motores e as vias nervosas, levando a fraqueza muscular, atrofia e, em alguns casos, comprometimento da marcha.

A análise desses 60 genes, incluindo os ligados à ELA como SOD1, C9orf72, FUS, TARDBP, e genes associados às paraplegias hereditárias como SPAST, ATL1, KIF1A, aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente. Essas informações permitem um diagnóstico mais preciso e uma abordagem personalizada, com a possibilidade de um manejo clínico mais adequado e, quando disponível, acesso a terapias direcionadas ou ensaios clínicos específicos para o subtipo genético identificado.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de ELA ou paraplegia hereditária, casos de início precoce, progressão atípica, ou histórico familiar dessas condições. Vale ressaltar que este painel complementa a avaliação neurológica e o acompanhamento médico, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial preciso e auxiliando no aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

ABCD1 ALDH18A1 AP5Z1 ATL1 ATP13A2 ATP2B4 B4GALNT1 BICD2 BSCL2 C19orf12 CAPN1 COQ7 CPT1C CYP27A1 CYP7B1 DARS DDHD1 DDHD2 DNM2 ERLIN2 FA2H FBXO7 FXN GALC GBA2 GBE1 GCH1 GFAP GJA1 GJC2 HSPD1 KCNA2 KIF1A KIF5A LYST NIPA1 NOTCH1 OPA3 PCYT2 PLP1 PNPLA6 POLR3A PSEN1 REEP1 RTN2 SACS SLC25A15 SLC33A1 SPAST SPG11 SPG21 SPG7 TSPOAP1 TUBA4A TUBB4A UBAP1 VAMP1 WASHC5 ZFYVE26 ZFYVE27 (60)

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.