PAINEL PARA ESCLEROSE LATERAL AMIOROFICA E PARAPLEGIAS (PEDIÁTRICO)

O QUE É?

O Painel de Esclerose Lateral Amiotrófica e Paraplegias Pediátricas é um exame genético abrangente que analisa 138 genes associados a uma ampla gama de distúrbios neurológicos progressivos que afetam os neurônios motores. Diferente das avaliações clínicas isoladas, que podem ser desafiadoras devido à heterogeneidade dos sintomas e à sobreposição com outras condições, este teste identifica alterações genéticas específicas que causam fraqueza muscular, atrofia e espasticidade, característicos da Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) e das Paraplegias Espásticas Hereditárias (PEHs) de início pediátrico.

A análise desses 138 genes, incluindo os bem conhecidos SOD1, C9orf72, FUS, TARDBP (em ELA), e SPAST, SPG11, KIF1A (em PEHs), além de muitos outros como ATP1A1, GBA2, ADAR, TUBB4A, aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente. Essas informações permitem um diagnóstico preciso, uma compreensão mais aprofundada da patologia e a possibilidade de um manejo clínico mais direcionado, oferecendo suporte para o desenvolvimento de terapias específicas e o planejamento do cuidado a longo prazo.

Este painel é especialmente recomendado para crianças e adolescentes com sinais de doença do neurônio motor, como fraqueza progressiva, dificuldades de locomoção, espasticidade ou atrofia muscular, especialmente quando há um histórico familiar da condição. Também é indicado em casos de PEHs de início precoce ou ELA com apresentação atípica, onde o diagnóstico etiológico se mostra desafiador por métodos convencionais.

GENES AVALIADOS

AAAS ABCD1 ACOX1 ADAR AFG3L2 ALDH18A1 ALDH3A2 ALK ALS2 AMFR AMPD2 AIMP1 AP4B1 AP4E1 AP4M1 AP4S1 AP5Z1 ARG1 ARL6IP1 ATP1A1 ATAD3A ATL1 B4GALNT1 BCAS3 BSCL2 C12orf65 C19orf12 CCDC82 CCDC88C CCT5 CHMP3 CLPP CYP2U1 CYP7B1 DARS DDHD1 DDHD2 DSTYK ELOVL1 ENTPD1 ERLIN1 ERLIN2 EXOSC3 FA2H FAR1 FARS2 FICD FOXG1 GAD1 GAN GBA2 GCH1 GFAP GJC2 GLRX5 GPT2 GRID2 HACE1 HARS2 HSPD1 HPDL IBA57 IFIH1 IRF2BPL KDM5C KIDINS220 KIF1A KIF1C KIF5A KLC2 KPNA3 L1CAM LARS2 MAG MAPK8IP3 MARS MARS2 MED27 MTPAP NFU1 NIPA1 NKX6-2 NOTCH1 NT5C2 OPA3 PCYT2 PGAP1 PI4KA PLP1 PNPLA6 RAB3GAP2 REEP1 REEP2 RINT1 RNASEH2B RNF170 RNU7-1 RTN2 SACS SAMHD1 SARS2 SEC31A SELENOI SERAC1 SHMT2 SLC16A2 SLC19A3 SLC1A4 SLC2A1 SLC33A1 SNAPC4 SOD1 SOX10 SPART SPAST SPG11 SPG7 SPTAN1 SPTSSA STXBP1 TBCE TPP1 TECPR2 TFG TMEM63C TPP1 TTR TUBA4A TUBB4A UBAP1 UCHL1 UNC80 USP8 VAMP1 VPS37A WDR45B ZFYVE26 (138)

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.