PAINEL PARA ESCLEROSE TUBEROSA

O QUE É?

O Painel para Esclerose Tuberosa é um exame genético avançado que analisa os dois genes principais, TSC1 e TSC2, associados a essa síndrome neurocutânea complexa. Diferente das abordagens diagnósticas puramente clínicas, que dependem da identificação de múltiplos sinais e sintomas variados, este teste identifica as mutações genéticas específicas que causam o crescimento de tumores benignos em vários órgãos, como cérebro, pele, rins e pulmões.

A análise desses dois genes críticos aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente da Esclerose Tuberosa, mesmo em casos com apresentação atípica ou sintomas ainda não evidentes. Essas informações permitem um diagnóstico precoce e mais preciso, o que é fundamental para um manejo clínico adequado, a implementação de terapias direcionadas (como inibidores de mTOR) e a previsão de complicações específicas da doença.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de Esclerose Tuberosa, apresentando sinais como manchas hipomelanóticas na pele, angiofibromas faciais, convulsões, problemas de desenvolvimento ou tumores em múltiplos órgãos. Também é indicado em casos de histórico familiar da condição ou quando há achados clínicos sugestivos que demandam confirmação diagnóstica.

Vale ressaltar que o Painel de Esclerose Tuberosa complementa, mas não substitui, a avaliação clínica multidisciplinar e o acompanhamento médico regular. Seus resultados, no entanto, fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico definitivo, auxiliando na escolha das estratégias de tratamento mais eficazes e oferecendo um suporte valioso para o aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

TSC1 TSC2 (2)

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.