PAINEL PARA FIBROSE CÍSTICA

O QUE É?

O Painel para Fibrose Cística é um exame genético avançado que analisa o gene CFTR, o único gene associado a essa doença genética multissistêmica. Diferente das abordagens diagnósticas iniciais que se baseiam em testes do suor ou sintomas clínicos inespecíficos, este teste identifica mutações específicas no CFTR que afetam o transporte de cloreto e água através das membranas celulares, levando ao acúmulo de muco espesso em diversos órgãos, principalmente pulmões e pâncreas.

A análise do gene CFTR, que já tem mais de 2.000 mutações conhecidas, aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente da Fibrose Cística, bem como identificar portadores assintomáticos. Essas informações permitem um diagnóstico definitivo, um manejo clínico mais preciso, com a possibilidade de terapias moduladoras específicas do CFTR, e a previsão de complicações.

O exame é recomendado para recém-nascidos no teste do pezinho com suspeita da doença, indivíduos com sintomas clínicos sugestivos como tosse crônica, infecções pulmonares recorrentes, problemas digestivos ou atraso no crescimento. Também é indicado para casais com histórico familiar da doença que desejam avaliar o risco de ter filhos afetados, ou para parceiros de indivíduos com Fibrose Cística que planejam uma gestação. Seus resultados fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico preciso, auxiliando na escolha de estratégias de manejo e tratamento eficazes, e oferecendo um suporte valioso para o aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

CFTR (1)

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.