PAINEL PARA GLAUCOMA CONGÊNITO

O QUE É?

O Painel para Glaucoma Congênito é um exame genético direcionado que analisa 28 genes associados ao desenvolvimento precoce do glaucoma, condição caracterizada por aumento da pressão intraocular e danos ao nervo óptico desde o nascimento ou nos primeiros anos de vida. Ao contrário dos exames oftalmológicos tradicionais, que detectam os sinais clínicos da doença, este painel investiga diretamente as alterações genéticas que causam o glaucoma congênito, permitindo um diagnóstico etiológico mais preciso e precoce.

A análise é realizada por meio da tecnologia de sequenciamento de nova geração (NGS), abrangendo as regiões codificantes (éxons) e as regiões flanqueadoras dos genes. Além disso, o exame permite a detecção de variações no número de cópias (CNVs), o que amplia a capacidade diagnóstica. Entre os 28 genes avaliados, destacam-se CYP1B1, FOXC1, LTBP2, PITX2 e TEK, frequentemente associados ao glaucoma congênito primário e a síndromes oculares complexas. Genes como PAX6, POMGNT1, FBN1 e COL4A1 também são incluídos, por estarem envolvidos em síndromes genéticas com manifestações oculares, contribuindo para uma análise abrangente das possíveis causas genéticas da condição.

O exame é indicado para recém-nascidos, crianças ou indivíduos com diagnóstico clínico de glaucoma congênito, histórico familiar da condição ou sinais precoces de pressão intraocular elevada sem causa definida. Também pode ser recomendado em casos sindrômicos ou com outras anomalias oculares associadas. Os resultados auxiliam no aconselhamento genético, na definição do prognóstico e no direcionamento do manejo clínico. Embora não substitua a avaliação oftalmológica completa, o Painel para Glaucoma Congênito oferece informações moleculares essenciais que contribuem para um diagnóstico definitivo, possibilitando intervenções precoces e mais eficazes, além da identificação de familiares sob risco genético

GENES AVALIADOS

ADAMTS10 ADAMTS17 BCOR COL4A1 CPAMD8 CREBBP CYP1B1 DDX58 EFEMP1 EP300 FBN1 FOXC1 FOXE3 IFIH1 LMX1B LTBP2 MFRP MYOC OCRL PAX6 PIK3R1 PITX2 POMGNT1 POMT1 SBF2 SH3PXD2B TEK THBS (28).

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.