PAINEL PARA GLAUCOMA TARDIO

O QUE É?

O Painel para Glaucoma Tardio é um exame genético especializado que investiga 52 genes relacionados ao desenvolvimento de formas hereditárias do glaucoma de aparecimento mais tardio, uma condição caracterizada pela degeneração progressiva do nervo óptico. Este painel permite identificar mutações genéticas e variações no número de cópias (CNVs) que podem estar na origem do glaucoma, proporcionando um diagnóstico etiológico mais preciso.

A análise é realizada por meio de sequenciamento de nova geração (NGS), abrangendo as regiões codificantes (éxons) e flanqueadoras dos genes. Dentre os 52 genes avaliados, destacam-se MYOC, OPTN, CYP1B1, FOXC1 e TEK, comumente associados ao glaucoma primário de ângulo aberto e outras formas sindrômicas da doença. O painel também inclui genes implicados em síndromes ciliopatias e neurodesenvolvimentais, como os genes da família BBS (BBS1, BBS10, BBS12) e outros como LTBP2, PAX6 e PITX2, que podem estar relacionados a manifestações oculares complexas. Essa abordagem amplia significativamente a capacidade de detectar alterações genéticas relevantes, fundamentais para o diagnóstico e o manejo adequado da doença.

Este exame é indicado para indivíduos com suspeita de glaucoma hereditário, histórico familiar de glaucoma ou pressão intraocular elevada sem causa definida. É também útil em casos com início atípico ou refratários ao tratamento convencional, auxiliando na definição do prognóstico e na orientação terapêutica. Além disso, os resultados podem beneficiar familiares assintomáticos, permitindo a identificação precoce de portadores e a adoção de medidas preventivas. Embora não substitua o acompanhamento oftalmológico, o Painel para Glaucoma Tardio fornece informações genéticas essenciais para um cuidado mais individualizado, possibilitando estratégias clínicas mais eficazes.

GENES AVALIADOS

ABCA4 ABHD12 ADAM9 ADAMTS10 ADAMTS17 ADGRV1 AHI1 AIPL1 ALMS1 ARL13B ARL6 ASB10 ATOH7 BBS1 BBS10 BBS12 BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 C8orf37 CNGA1 CPAMD8 CREBBP CYP1B1 DDX58 DHDDS FOXC1 FOXD3 FOXE3 GJA1 IFIH1 IFT27 IFT74 LMX1B LTBP2 LZTFL1 MKKS MKS1 MYOC NTF4 OCRL OPTN PAX6 PITX2 SBF2 SH3PXD2B SPATA13 TEK TTC8 WDR36 (52)

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.