PAINEL PARA ICTIOSE E DISPLASIA ECTODÉRMICA

O QUE É?

O Painel de Ictiose e Displasia Ectodérmica é um exame genético abrangente que analisa 132 genes associados a um grupo heterogêneo de condições dermatológicas e síndrômicas. Ao contrário das abordagens clínicas que podem ter dificuldade em diferenciar os múltiplos subtipos e suas manifestações variadas, este teste identifica as alterações genéticas subjacentes que afetam a barreira cutânea, o desenvolvimento de estruturas ectodérmicas (como cabelo, unhas e dentes) e diversas funções orgânicas, resultando em pele seca e escamosa, alterações capilares e dentárias, e outras anomalias.

A análise desses 132 genes aumenta significativamente a chance de diagnosticar a causa genética de condições como a Ictiose Vulgar, Ictiose Congênita Autossômica Recessiva, Síndrome de Netherton, e diversas Displasias Ectodérmicas. Essa informação é crucial para um manejo clínico mais preciso, permitindo a escolha de terapias direcionadas e um acompanhamento adequado, além de auxiliar na previsão de possíveis complicações sistêmicas associadas.

Este exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de ictiose ou displasia ectodérmica, incluindo recém-nascidos com pele escamosa, crianças com anomalias de cabelo, unhas ou dentes, e pacientes com histórico familiar dessas condições. Os resultados do painel complementam a avaliação médica, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico definitivo, aprimorando as estratégias de tratamento e facilitando o aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

AAGAB ABCA12 ABHD5 AIRE ALDH3A2 ALOX12B ALOXE3 AQP5 ASPRV1 CARD14 CAST CERS3 CSTA DBR1 CLDN1 CREBBP CYBB CYP4F22 DSG1 DSG2 DSC2 DSC3 DSP ELOVL1 ELOVL4 EDAR EDARADD EDA ENPP1 FLG FLG2 FAM83G GJA1 GJB2 GJB3 GJB4 GJB6 GRHL2 HOXC13 HR IKBKG IFT122 IFT43 ITGA6 ITGB4 JUP KDSR KREMEN1 KRT1 KRT10 KRT14 KRT16 KRT17 KRT25 KRT2 KRT6A KRT6B KRT6C KRT71 KRT74 KRT81 KRT83 KRT85 KRT86 KRT9 LIPN LIPH LOR LPAR6 LRP6 LAMA3 LAMB3 LAMC2 MBTPS2 MSMO1 NECTIN1 NECTIN4 NFKB2 NFKBIA NIPAL4 PKP1 PLEC PLOD3 POMP PORCN PPP1R13L PRKD1 RHBDF2 RIPK4 RMRP RSPO1 RSPO4 SNRPE SERPINB7 SERPINB8 SLURP1 SLC27A4 SLC39A4 SLC39A7 SMARCAD1 SPINK5 ST14 STS SULT2B1 TAT TGM1 TGM5 TRPV3 TUFT1 WDR19 WDR35 WNT10A WNT7A (132)

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.