PAINEL PARA IMUNODEFICIÊNCIAS E DOENÇAS IMUNOLÓGICAS

O QUE É?

O Painel de Imunodeficiências e Doenças Imunológicas é um exame genético avançado que analisa 374 genes associados a uma vasta gama de distúrbios do sistema imunológico. Diferente dos testes imunológicos convencionais, que avaliam a função imunológica de forma geral, este painel identifica alterações genéticas específicas que podem causar desde imunodeficiências primárias severas até doenças autoimunes e autoinflamatórias, oferecendo um diagnóstico molecular preciso e a compreensão da base genética da condição.

A análise desses 374 genes, que incluem os mais relevantes para imunodeficiências combinadas (RAG1, RAG2, DCLRE1C, ADA, JAK3, IL2RG), fagocíticas (CYBB, NCF1, GATA2), de anticorpos (BTK, CD19, IGHM), e genes relacionados a doenças autoinflamatórias e autoimunes (MEFV, NLRP3, STAT1, CTLA4), aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente. Essas informações permitem uma abordagem terapêutica personalizada, com a possibilidade de tratamentos direcionados, como terapias de reposição enzimática, transplante de medula óssea ou imunomoduladores específicos, e um acompanhamento clínico mais preciso.

O exame é especialmente recomendado para crianças e adultos com infecções recorrentes ou graves, autoimunidade de início precoce, doenças autoinflamatórias inexplicadas, ou histórico familiar de imunodeficiência. Também é indicado em casos de falha terapêutica em tratamentos convencionais ou quando há suspeita de uma síndrome genética subjacente que afete o sistema imune. Vale ressaltar que este painel complementa a avaliação clínica e imunológica tradicional, fornecendo dados genéticos essenciais para um manejo mais individualizado, auxiliando na escolha de intervenções terapêuticas mais eficazes e no aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

ABCB11 ABCB4 ABCG5 ABCG8 ABCC2 ADK AKR1D1 ALDOB AMACR ATP7B ATP8B1 ARG1 BAAT BCS1L CC2D2A CLDN1 COG7 CYP27A1 CYP7B1 DCDC2 DHCR7 DGUOK FAH FOCAD GALM GALT GBA GBE1 HAMP HFE HFE2 HADHA HSD3B7 IARS INVS KIF12 LARS LIPA LSR MMP15 MKRN3 MPI MPV17 MYO5B NPHP1 NPHP3 NPHP4 NOTCH2 NR1H4 PEX1 PEX10 PEX11B PEX12 PEX13 PEX14 PEX16 PEX19 PEX2 PEX3 PEX5 PEX6 PEX7 POLG PPARG PPM1F PKHD1 SEMA7A SERPINA1 SLC25A13 SLC27A5 SLC30A10 SLC40A1 SLC51A SLC51B SMPD1 TFR2 TALDO1 TJP2 TMEM216 TRMU TTC26 USP53 VIPAS39 VPS33B VPS50 ZFYVE19 (94)

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.