PAINEL PARA IMUNODEFICIÊNCIAS

O QUE É?

O Painel de Imunodeficiências é um exame genético avançado que analisa 60 genes cruciais para o funcionamento do sistema imunológico. Diferente das investigações imunológicas básicas, que avaliam principalmente os níveis de células e anticorpos, este teste identifica alterações genéticas específicas que causam falhas na imunidade inata e adaptativa, levando a infecções recorrentes, graves ou oportunistas, e outras manifestações de imunodeficiência primária.

A análise desses 60 genes, incluindo importantes como BTK (agammaglobulinemia ligada ao X), IL2RG e JAK3 (imunodeficiência combinada grave - SCID), CYBB (doença granulomatosa crônica), e outros como ADA, RAG1, FOXP3, WAS, aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente da imunodeficiência. Essas informações permitem um diagnóstico preciso do subtipo da doença, o que é fundamental para um manejo clínico personalizado, a escolha de terapias direcionadas (como terapia de reposição enzimática, transplante de medula óssea ou terapia gênica) e a previsão do prognóstico.

O exame é especialmente recomendado para crianças e adultos com infecções graves, persistentes, incomuns ou recorrentes, histórico familiar de imunodeficiência, doenças autoimunes ou autoinflamatórias atípicas, ou suspeita clínica de uma imunodeficiência primária. Vale ressaltar que o Painel de Imunodeficiências complementa, mas não substitui, a avaliação imunológica e clínica tradicional. Seus resultados, contudo, fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial preciso, auxiliando na escolha de intervenções terapêuticas mais eficazes e no aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

ADA AICDA BLNK BTK CD247 CD3D CD3E CD3G CD40 CD40LG CD79A CD79B CIITA CYBA CYBB CYBC1 DCLRE1C ELANE FOXN1 FOXP3 G6PC3 GATA2 GFI1 HAX1 IFNGR1 IFNGR2 IGLL1 IL12RB1 IL2RG IL7R JAK3 LRRC8A MAGT1 MPO MYD88 NCF2 NCF4 NHEJ1 ORAI1 PNP PRF1 PTPRC RAC2 RAG1 RAG2 RFX5 RFXANK RFXAP SH2D1A STAT1 STX11 STXBP2 TAP1 TAP2 TAPBP UNC13D UNG WAS WIPF1 XIAP (60)

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.