PAINEL PARA INFERTILIDADE DO CASAL

O QUE É?

O Painel para Infertilidade do Casal é um exame genético abrangente que analisa um total de 320 genes (121 para o feminino e 199 para o masculino) associados a diversas causas genéticas de infertilidade. Diferentemente das investigações clínicas convencionais, que nem sempre identificam a origem do problema, este painel detecta alterações genéticas específicas que podem afetar a formação de gametas, a função hormonal, a estrutura do trato reprodutivo ou o desenvolvimento embrionário, contribuindo para a dificuldade de concepção.

A análise desses genes, que abrangem desde os envolvidos na espermatogênese e oogenêse (como FSHR, AR, SYCP3 e GDF9, AMH, FOXL2) até aqueles relacionados a síndromes específicas ou disfunções endócrinas (CYP19A1, NR5A1), aumenta significativamente a chance de identificar a causa genética subjacente da infertilidade no casal. Essas informações detalhadas permitem uma abordagem mais precisa e personalizada no tratamento, com a possibilidade de terapias reprodutivas mais direcionadas, aconselhamento genético e prognóstico mais acurado.

Este painel é especialmente recomendado para casais com infertilidade sem causa aparente (ISCA), abortos de repetição, falhas de implantação em tratamentos de reprodução assistida, ou quando há histórico familiar de infertilidade ou doenças genéticas. Vale ressaltar que o Painel para Infertilidade do Casal complementa a avaliação médica e os exames de rotina, fornecendo dados genéticos cruciais para um diagnóstico diferencial preciso e para o planejamento

GENES AVALIADOS

FEMININOS: AARS2 AIRE AMH ANOS1 AR BMP15 BNC1 BTG4 BUB1B C14orf39 CCNB3 CCNO CDC20 CHD7 CLPP CYP11B1 CYP17A1 CYP19A1 CYP21A2 DCAF17 DHH EIF2B2 EIF4ENIF1 ERAL1 ERCC6 FANCA FANCM FBXO43 FGF8 FGFR1 FIGLA FMR1 FOXL2 FOXO3 FSHB FSHR GALT GDF9 GGPS1 GNRH1 GNRHR GREB1L HARS2 HESX1 HFM1 HJV HSD17B3 HSD17B4 HSD3B2 INSR KHDC3L KISS1 KISS1R KPNA7 LARS2 LEP LEPR LHCGR LMNA MAP3K1 MCM8 MCM9 MEI1 MEIOB MRPS22 MSH4 MSH5 NANOS3 NBN NLRP2 NLRP5 NLRP7 NOBOX NR5A1 NUP107 OOEP PADI6 PANX1 PATL2 PMM2 PNPLA6 POF1B POLG POLR3A POR PROK2 PROKR2 PROP1 PSMC3IP REC114 REC8 RNF216 SETX SLC29A3 SOHLH1 SOX10 SOX2 SOX8 SOX9 SRD5A2 STAG3 STAR STUB1 SYCE1 TAC3 TACR3 TBPL2 TBX6 TLE6 TRIM37 TRIP13 TUBB3 TUBB8 TWNK WEE2 WNT4 WT1 ZP1 ZP2 ZP3 (121)

MASCULINOS: ACTL9 ADGRG2 AK7 AKAP4 AKAP9 AMH AMHR2 ANOS1 APOA1 AR ARMC2 ASZ1 AURKC BMP4 BMP7 BNC2 C14orf39 C2CD6 CATIP CATSPER1 CATSPER2 CCDC141 CCDC146 CCDC34 CCDC39 CCDC40 CCDC62 CDC14A CEP112 CEP131 CEP19 90 CFAP251 CFAP43 CFAP44 CFAP45 CFAP47 CFAP58 CFAP65 CFAP69 CFAP70 CFAP91 CFTR CHD7 CYP11A1 CYP11B1 CYP17A1 CYP19A1 CYP21A2 DAZL DDX25 DHX37 DMC1 DMRT1 DNAAF11 DNAAF2 DNAAF4 DNAAF5 DNAAF6 DNAH1 DNAH10 DNAH17 DNAH2 DNAH6 DNAH8 DNAI1 DNAI2 DNAJB13 DNHD1 DPY19L2 DRC1 DZIP1 E2F1 ELMO1 ESR2 FAM47C FANCA FANCM FBXO43 FEZF1 FGF17 FGF8 FGFR1 FKBP4 FKBP6 FSHB FSHR FSIP2 GALNTL5 GAS8 GATA4 GCNA GGN GNRH1 GNRHR HENMT 1 HFM1 HIPK4 HORMAD1 HS6ST1 HSD17B3 HSD3B2 HSF2 IFT74 IGSF10 IL17RD INSL3 KASH5 KISS1R KLHL10 LHB LHCGR LHX3 M1AP MAGEE2 MAMLD1 MAP3K1 MCIDAS MCM8 MCMDC2 MEI1 MEIOB MMRN1 MNS1 MOV10L1 MSH4 MSH5 MYRF NANOS1 NLRP3 NR0B1 NR5A1 NSMF ODF4 PDHA2 PGK2 PIWIL2 PLCZ1 PLXNA1 PMFBP1 PNLDC1 POU1F1 PPP2R3C PRM1 PRM2 PROK2 PROKR2 PROP1 QRICH2 RABL2A RBBP7 REC8 RNF212 ROS1 RPL10L SCAPER SEPTIN12 SEPTIN4 SHOC1 SOHLH1 SOX8 SPAG17 SPATA16 SPATA3 SPEF2 SPINK2 STAG3 STK33 STRA8 SUN1 SUN5 SYCP2 SYCP3 TAF4B TAF7L TBCCD1 TDRD6 TDRD9 TDRKH TEKT4 TERB1 TERB2 TEX11 TEX13B TEX14 TEX15 TNP1 TSGA10 TTC21A TTC29 TTLL9 USP26 USP9Y WDR19 XRCC2 ZMYND15 ZPBP ZSWIM7 (199)

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.