PAINEL PARA NEOPLASIAS ENDÓCRINAS

O QUE É?

O Painel para Neoplasias Endócrinas é um exame genético avançado que analisa 58 genes associados ao desenvolvimento de tumores nos sistemas endócrino e neuroendócrino. Diferente das abordagens diagnósticas tradicionais, que muitas vezes identificam as neoplasias em estágios avançados, este teste consegue detectar alterações genéticas predisponentes, permitindo a identificação de indivíduos em risco e a detecção precoce de tumores em diversas glândulas, como tireoide, paratireoide, adrenal e pâncreas.

A análise desses 58 genes, que incluem marcadores cruciais como RET (para Neoplasia Endócrina Múltipla tipo 2 – NEM2), MEN1 (para NEM1), VHL (para Von Hippel-Lindau) e SDHB/SDHC/SDHD (para paragangliomas e feocromocitomas), aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente. Essas informações são vitais para uma abordagem personalizada do paciente, possibilitando o rastreamento direcionado, a cirurgia profilática em alguns casos e um manejo clínico mais preciso para o tratamento das neoplasias.

Este exame é especialmente recomendado para indivíduos com diagnóstico de síndromes de neoplasias endócrinas hereditárias, múltiplos tumores endócrinos ou histórico familiar de câncer endócrino. Também é indicado para pacientes com tumores em idade precoce ou com características atípicas. O Painel para Neoplasias Endócrinas complementa a avaliação médica tradicional, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial preciso, o aconselhamento genético familiar e a implementação de estratégias de manejo e tratamento mais eficazes.

GENES AVALIADOS

AIP AKT1 APC ARMC5 ATM BAP1 BARD1 BLM BMPR1A BRCA1 BRCA2 BRIP1 CDH1 CDH23 CDK4 CDKN1B CDKN2A CHEK2 DICER1 EGFR EPCAM FANCC FANCM FH FLCN GPR101 IPMK KIF1B MAX MEN1 MET MLH1 MSH2 MSH6 MUTYH NBN NTHL1 PALB2 PMS2 POLD1 POLE PRKAR1A PTEN RAD51C RAD51D RECQL RET SDHA SDHAF2 SDHB SDHC SDHD SEC23B SMARCA4 STK11 TMEM127 TP53 VHL (58)

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.