PAINEL PARA NEUROFIBROMATOSE

O QUE É?

O Painel de Neurofibromatose é um exame genético preciso que analisa os 2 genes principais, NF1 e NF2, associados às neurofibromatoses tipo 1 e tipo 2, respectivamente. Diferente das abordagens diagnósticas puramente clínicas, que nem sempre conseguem diferenciar as condições ou identificar a causa subjacente, este teste identifica alterações genéticas específicas que levam ao desenvolvimento de tumores no sistema nervoso, pele e outros órgãos, bem como outras manifestações características.

A análise desses 2 genes, NF1 (responsável pela Neurofibromatose tipo 1) e NF2 (causador da Neurofibromatose tipo 2), aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente das neurofibromatoses. Essas informações permitem uma abordagem mais precisa e personalizada, com a possibilidade de um acompanhamento clínico mais adequado e a previsão de complicações específicas para cada tipo da doença.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de Neurofibromatose tipo 1 ou tipo 2, apresentando sinais como manchas café-com-leite, neurofibromas cutâneos, nódulos de Lisch, tumores do sistema nervoso, ou perda auditiva. Também é indicado em casos de histórico familiar da condição ou quando há achados clínicos sugestivos sem um diagnóstico definitivo, oferecendo um suporte valioso para o aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

NF1 NF2 (2)

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.