PAINEL PARA NEUROPATIAS

O QUE É?

O Painel de Neuropatias é um exame genético avançado que analisa 113 genes associados a diversas formas de neuropatias hereditárias, incluindo a Doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) e outras neuropatias periféricas. Diferente das abordagens diagnósticas tradicionais, que muitas vezes dependem de biópsias nervosas ou eletroneuromiografias inespecíficas, este teste identifica alterações genéticas subjacentes que causam disfunção dos nervos periféricos, levando a sintomas como fraqueza muscular, dormência e perda de sensibilidade.

A análise desses 113 genes, que incluem os frequentemente mutados como PMP22, GJB1, MFN2, MPZ, LITAF, SH3TC2, NDRG1 e muitos outros, aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética específica da neuropatia. Essas informações são cruciais para um diagnóstico preciso, permitindo um manejo clínico mais direcionado, com a possibilidade de prever a progressão da doença e otimizar as estratégias de tratamento e reabilitação para cada paciente.

Este exame é recomendado para indivíduos com suspeita clínica de neuropatia hereditária, apresentando sintomas como fraqueza progressiva, atrofia muscular, deformidades nos pés, alterações de sensibilidade ou histórico familiar da doença. O Painel de Neuropatias complementa a avaliação neurológica e, embora não substitua a investigação clínica completa, seus resultados fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico definitivo, auxiliando no aconselhamento genético familiar e no planejamento terapêutico personalizado.

GENES AVALIADOS

AARS ATL1 ATL3 ATP1A1 ATP7A BANF1 BICD2 BSCL2 CADM3 CHCHD10 C1orf194 COX20 COX6A1 DGAT2 DHTKD1 DNAJB2 DNM2 DNMT1 DRP2 DST DYNC1H1 EGR2 ELP1 FBLN5 FGD4 FICD FIG4 FBXO38 GARS GBF1 GDAP1 GJB1 GNB4 HARS HINT1 HK1 HSPB1 HSPB3 HSPB8 IGHMBP2 INF2 ITPR3 JAG1 KIF1A KIF1B KIF5A LAS1L LITAF LRSAM1 LMNA MARS MED25 MFN2 MORC2 MPV17 MPZ MTMR2 MYO9B NAGLU NDRG1 NEFH NEFL NGF NRG1 PDK3 PLEKHG5 PMP22 PMP2 PCK2 PRDM12 PRPS1 PRX RAB7A REEP1 RETREG1 RBM7 RTN2 SARS SBF1 SBF2 SCN10A SCN11A SCN9A SCO2 SEPT9 SH3TC2 SIGMAR1 SLC12A6 SLC5A7 SMN1 SORD SPG11 SPTAN1 SPTLC1 SPTLC2 SYT2 TFG TRIM2 TRPA1 TRPV4 UBA1 UBA5 VAPB VCP VRK1 VWA1 WARS WNK1 YARS (113)

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.