PAINEL PARA OSTEOGÊNESE IMPERFEITA

O QUE É?

O Painel de Osteogênese Imperfeita é um exame genético avançado que analisa 42 genes associados a essa condição, caracterizada principalmente por fragilidade óssea. Diferente das abordagens clínicas, que se baseiam em sintomas e radiografias, este teste identifica as alterações genéticas subjacentes que afetam a produção ou estrutura do colágeno e de outras proteínas essenciais para a formação óssea saudável, resultando em ossos quebradiços e outras manifestações sistêmicas.

A análise desses 42 genes, incluindo os principais como COL1A1 e COL1A2 (responsáveis pela maioria dos casos), além de IFITM5, CRTAP, PPIB, SERPINH1 e WNT1, aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética da osteogênese imperfeita. Essa informação precisa, permite não só a confirmação diagnóstica, mas também a identificação do subtipo específico da doença, o que é crucial para um manejo clínico mais preciso, previsão de complicações e o desenvolvimento de estratégias terapêuticas mais eficazes.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de osteogênese imperfeita, apresentando fraturas recorrentes com trauma mínimo, baixa estatura, esclera azulada, deformidades ósseas ou dentinogênese imperfeita. Também é indicado em casos de histórico familiar da doença ou quando há achados clínicos sugestivos sem um diagnóstico definitivo, e para o aconselhamento genético de casais com risco de ter filhos afetados.

GENES AVALIADOS

ALPL ANO5 B3GALT6 B4GALT7 BMP1 CASR CCDC134 COL1A1 COL1A2 COPB2 CREB3L1 CRTAP FAM46A FKBP10 GORAB IFITM5 KDELR2 KIF5B LRP5 MBTPS2 MESD NBAS NOTCH2 P3H1 P4HB PHLDB1 PLOD2 PLS3 PPIB SEC24D SERPINF1 SERPINH1 SGMS2 SP7 SPARC TAPT1 TMEM38B TRPV6 UNC45A WNT1 WNT11 XYLT2 (42)

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.