PAINEL PARA RETINOBLASTOMA

O QUE É?

O Painel para Retinoblastoma é um exame genético altamente específico que analisa o gene RB1, o principal gene associado a este tipo raro de câncer ocular que afeta principalmente crianças. Diferente das abordagens diagnósticas puramente clínicas, que se concentram na detecção do tumor em si, este teste identifica alterações genéticas herdadas ou novas que podem predispor um indivíduo ao desenvolvimento do retinoblastoma, mesmo antes do surgimento da doença.

A análise do gene RB1 é crucial, pois mutações nesse gene são a causa primária de todas as formas de retinoblastoma hereditário e de uma parcela significativa dos casos esporádicos. A identificação dessas mutações aumenta significativamente a possibilidade de um diagnóstico precoce e preciso, permitindo uma estratificação de risco mais eficaz e um plano de vigilância e tratamento personalizado para a criança afetada, além de possibilitar o rastreamento de familiares em risco.

Este exame é especialmente recomendado para crianças com diagnóstico de retinoblastoma, sejam casos unilaterais ou bilaterais, ou com histórico familiar da doença. Também é indicado para pais e irmãos de crianças afetadas, mesmo que assintomáticos, para determinar a presença de uma mutação germinativa e oferecer aconselhamento genético adequado.

GENES AVALIADOS

RB1(1)

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.