PAINEL PARA RETINOPATIAS

O QUE É?

O Painel para Retinopatias é um exame genético abrangente que analisa 275 genes associados a diversas condições que afetam a retina, a parte do olho responsável pela captação da luz. Diferentemente dos exames oftalmológicos tradicionais, que identificam os sintomas da doença, este painel detecta as mutações genéticas específicas que causam a perda progressiva da visão, permitindo um diagnóstico etiológico preciso de distrofias retinianas, retinose pigmentar, amaurose congênita de Leber e outras retinopatias complexas.

A análise desses 275 genes, que incluem os frequentemente mutados como ABCA4, RPGR, USH2A, CEP290 e RPE65, além de genes associados a síndromes como Bardet-Biedl (BBS1, BBS10) e Usher (MYO7A, CDH23), aumenta significativamente a possibilidade de identificar a causa genética subjacente da perda visual. Essas informações genéticas são cruciais para um aconselhamento genético preciso, prognóstico da doença e, em alguns casos, para a elegibilidade a terapias gênicas e ensaios clínicos em desenvolvimento, que podem oferecer tratamentos específicos e personalizados.

O exame é fortemente recomendado para indivíduos com diagnóstico clínico de retinopatia hereditária, histórico familiar de cegueira ou baixa visão de origem genética, ou pacientes com sintomas de perda visual progressiva sem causa definida. Ele também é indicado para crianças com deficiência visual inexplicada, ajudando a elucidar o diagnóstico e a planejar o manejo oftalmológico a longo prazo. Este painel genético complementa, mas não substitui, a avaliação oftalmológica completa. No entanto, seus resultados fornecem dados moleculares essenciais para um diagnóstico definitivo, possibilitando um manejo clínico mais direcionado e a identificação de familiares em risco.

GENES AVALIADOS

ABCA4 ABCC6 ABHD12 ACBD5 ACO2 ADAM9 ADAMTS18 ADGRV1 AFG3L2 AGBL5 AHI1 AHR AIPL1 AIRE ALDH3A2 ALMS1 ALPK1 AMACR ARHGEF18 ARL13B ARL2BP ARL3 ARL6 ARSG ATF6 ATOH7 BBS1 BBS10 BBS12 BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 BEST1 C1QTNF5 C21orf2 C2orf71 C8orf37 CABP4 CACNA1F CACNA2D4 CAPN5 CC2D2A CDH23 CDH3 CDHR1 CEP164 CEP250 CEP290 CEP78 CERKL CFAP20 CFH CHM CLN3 CLN5 CLN6 CLN8 CLRN1 CNGA1 CNGA3 CNGB1 CNGB3 CNNM4 COL11A1 COL18A1 COL2A1 COL4A1 COL9A1 COL9A2 COL9A3 COQ2 CRB1 CRX CSPP1 CTC1 CTNNA1 CTNNB1 CTNND1 CTSD CWC27 CYP4V2 DHDDS DHX38 DRAM2 DYNC2H1 EFEMP1 ELOVL4 ERCC6 ERCC8 EYS FAM161A FAM57B FLVCR1 FZD4 GDF6 GNAT1 GNAT2 GNB3 GNPTG GPR143 GPR179 GRK1 GRM6 GRN GUCA1A GUCA1B GUCY2D HCCS HGSNAT HK1 HMX1 IDH3A IDH3B IFT140 IFT172 IFT27 IFT74 IKBKG IMPDH1 IMPG1 IMPG2 INPP5E IQCB1 KCNJ13 KCNV2 KIAA1549 KIF11 KIF3B KIZ KLHL7 LAMA1 LAMP2 LCA5 LRAT LRIT3 LRP2 LRP5 LZTFL1 MAK MCOLN1 MED12 MERTK MFRP MFSD8 MIR204 MKKS MKS1 MMACHC MPDZ MSTO1 MTTP MVK MYO7A NBAS NDP NEUROD1 NMNAT1 NPHP1 NPHP3 NPHP4 NR2E3 NRL NYX OAT OFD1 OPN1LW OPN1MW OTX2 P3H2 PANK2 PAX2 PCDH15 PCYT1A PDE6A PDE6B PDE6C PDE6G PDSS1 PEX1 PEX2 PEX6 PEX7 PHYH PLA2G5 PLK4 PNPLA6 POC1B POMGNT1 POMGNT2 POMT1 PPT1 PRCD PRDM13 PROM1 PRPF3 PRPF31 PRPF4 PRPF6 PRPF8 PRPH2 PRPS1 PYGM RAB28 RAX2 RBP3 RBP4 RCBTB1 RD3 RDH12 RDH5 REEP6 RGR RGS9 RHO RIMS2 RLBP1 RNU4ATAC ROM1 RP1 RP1L1 RP2 RP9 RPE65 RPGR RPGRIP1 RPGRIP1L RS1 SAG SCAPER SDCCAG8 SGSH SLC24A1 SLC38A8 SLC6A6 SNRNP200 SPATA7 SRD5A3 SSBP1 STN1 TIMM8A TIMP3 TINF2 TMEM216 TMEM218 TMEM231 TMEM237 TOPORS TPP1 TRAF3IP1 TREX1 TRNT1 TRPM1 TSPAN12 TTC8 TTLL5 TUB TUBB4B TUBGCP4 TUBGCP6 TULP1 UNC119 USH1C USH1G USH2A USP45 VCAN VPS13B WDPCP WDR19 WHRN ZFYVE26 ZNF408 ZNF423 (275)

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.