PAINEL PARA SURDEZ EXPANDIDO

O QUE É?

O Painel para Surdez Expandido é um exame genético abrangente que analisa 139 genes associados a diversas formas de perda auditiva, tanto sindrômicas quanto não sindrômicas. Diferente das avaliações audiológicas padrão, que identificam o grau e tipo de perda, este teste molecular busca as alterações genéticas subjacentes que causam a surdez, oferecendo um diagnóstico etiológico preciso e fundamental para o manejo do paciente.

A análise desses 139 genes, que inclui os frequentemente alterados como GJB2 (causa comum de surdez não sindrômica), MYO7A, CDH23 (associados à Síndrome de Usher) e genes relacionados a síndromes complexas como SLC26A4, KCNQ1, WFS1, aumenta significativamente a possibilidade de identificar a causa genética da perda auditiva. Essas informações permitem um aconselhamento genético mais preciso, auxiliam na definição de prognóstico e possibilitam a escolha de intervenções clínicas e terapêuticas mais adequadas, como o implante coclear ou outras estratégias de reabilitação.

O exame é especialmente recomendado para recém-nascidos e crianças com falha no teste de triagem auditiva neonatal, indivíduos de qualquer idade com perda auditiva de causa desconhecida, casos com histórico familiar de surdez, ou quando há suspeita de síndromes genéticas que incluem a perda auditiva como um de seus componentes. Seus resultados fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial preciso, auxiliando no manejo clínico e no aconselhamento genético familiar, impactando diretamente na qualidade de vida dos indivíduos afetados.

GENES AVALIADOS

GJB2 GJB6 (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.