PAINEL PARA SURDEZ

O QUE É?

O Painel para Surdez é um exame genético que analisa 2 genes, GJB2 e GJB6, que são as causas genéticas mais comuns e bem estabelecidas de perda auditiva não sindrômica. Diferente das avaliações audiológicas convencionais, que identificam o grau e tipo de surdez, este teste busca as alterações genéticas específicas que afetam a função das células ciliadas na cóclea, responsáveis pela audição, oferecendo um diagnóstico molecular preciso para a condição.

A análise desses dois genes chave, GJB2 (que codifica a proteína conexina 26) e GJB6 (que codifica a conexina 30), aumenta significativamente a possibilidade de identificar a causa genética subjacente à perda auditiva, especialmente as formas recessivas. Essas informações genéticas são cruciais para um aconselhamento genético familiar, permitindo a compreensão do padrão de herança da surdez e a avaliação de riscos para futuros descendentes.

O exame é especialmente recomendado para recém-nascidos com falha no teste da orelhinha, crianças e adultos com perda auditiva sensorioneural de causa desconhecida, ou indivíduos com histórico familiar de surdez hereditária. Os resultados do painel complementam a avaliação audiológica e clínica, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial, auxiliando na escolha das melhores abordagens terapêuticas e no aconselhamento genético.

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.