PAINEL PARA SÍNDROME DE CHARGE

O QUE É?

O Painel para Síndrome de CHARGE é um exame genético preciso que analisa o gene CHD7, o principal responsável por essa condição complexa e heterogênea. Diferente do diagnóstico puramente clínico, que se baseia em um conjunto de sinais e sintomas variados (Coloboma, Defeitos Cardíacos, Atresia das Coanas, Retardo de crescimento e desenvolvimento, Anormalidades Genitais e Auriculares), este teste identifica mutações genéticas específicas que confirmam a causa subjacente da síndrome.

A análise do gene CHD7 aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a Síndrome de CHARGE, mesmo em casos atípicos ou incompletos. Essas informações genéticas são cruciais para um diagnóstico diferencial preciso, permitindo uma abordagem de manejo clínico mais personalizada e o planejamento de intervenções terapêuticas adequadas para as múltiplas anomalias que podem estar presentes, como problemas de visão, audição, cardíacos e neurológicos.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de Síndrome de CHARGE, apresentando características como malformações oculares e cardíacas, dificuldades respiratórias ao nascimento, ou alterações de desenvolvimento. É também indicado em casos de histórico familiar da síndrome ou quando há achados clínicos que, em conjunto, sugerem o diagnóstico, mas requerem confirmação genética para um aconselhamento familiar e prognóstico mais claros.

GENES AVALIADOS

CHD7 (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.