PAINEL PARA SÍNDROME DE NOONAN E RASOPATIAS

O QUE É?

O Painel de Síndrome de Noonan e RASopatias é um exame genético avançado que analisa 24 genes associados a um grupo de doenças do desenvolvimento caracterizadas por características faciais distintas, baixa estatura, defeitos cardíacos e atraso no desenvolvimento. Diferente das abordagens puramente clínicas, que podem ter dificuldade em diferenciar essas condições geneticamente heterogêneas, este teste identifica mutações genéticas específicas nos genes da via RAS/MAPK, que regulam o crescimento, proliferação e diferenciação celular.

A análise desses 24 genes, incluindo PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS e NRAS, que são frequentemente mutados nessas síndromes, aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar a causa genética subjacente. Essas informações permitem um diagnóstico preciso, essencial para o manejo clínico adequado, a previsão de complicações específicas (como problemas cardíacos ou risco de tumores) e a oferta de aconselhamento genético familiar.

Este exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de Síndrome de Noonan, Síndrome de Costello, Síndrome Cardiofaciocutânea ou outras RASopatias, apresentando características como dismorfias faciais, cardiopatia congênita, baixa estatura, problemas de desenvolvimento ou achados dermatológicos. Também é indicado para casos de histórico familiar dessas condições ou quando há um quadro clínico sugestivo sem diagnóstico etiológico definido. Os resultados complementam a avaliação médica, fornecendo dados genéticos cruciais para um diagnóstico diferencial preciso e auxiliando na escolha de estratégias de manejo e tratamento mais eficazes.

GENES AVALIADOS

BRAF CBL ERF HRAS KRAS LZTR1 MAP2K1 MAP2K2 MAP4K4 MAPK1 MRAS NF1 NRAS PPP1CB PTPN11 RAF1 RIT1 RRAS2 SHOC2 SOS1 SOS2 SPRED1 SPRED2 TAB2 (24)

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.