PAINEL PARA SÍNDROME DE RETT

O QUE É?

O Painel para Síndrome de Rett é um exame genético preciso que analisa o gene MECP2, o principal responsável por essa desordem neurológica do neurodesenvolvimento. Diferente das abordagens diagnósticas puramente clínicas, que se baseiam nos sintomas e podem ser desafiadoras em fases iniciais ou atípicas da doença, este teste identifica alterações genéticas específicas que causam a regressão no desenvolvimento, estereotipias motoras e comprometimento da comunicação observados na síndrome.

A análise do gene MECP2 aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente da Síndrome de Rett. Essa informação genética permite um diagnóstico molecular definitivo, o que é crucial para iniciar intervenções terapêuticas precoces e personalizadas, além de auxiliar no planejamento do manejo clínico para as diversas manifestações da síndrome.

Este exame é especialmente recomendado para meninas com suspeita clínica de Síndrome de Rett, apresentando regressão das habilidades motoras e de linguagem, perda do uso intencional das mãos ou movimentos estereotipados. Também é indicado em casos de histórico familiar da síndrome ou quando há achados clínicos que sugerem um transtorno do neurodesenvolvimento sem diagnóstico claro. Vale ressaltar que o Painel para Síndrome de Rett complementa a avaliação médica. Seus resultados fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico preciso, auxiliando na escolha de estratégias de manejo e tratamento eficazes.

GENES AVALIADOS

MECP2 (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.