PAINEL PARA SÍNDROME HEMOLÍTICO-URÊMICA

O QUE É?

O Painel para Síndrome Hemolítico-Urêmica é um exame genético avançado que analisa 11 genes associados a essa condição rara e grave, caracterizada por anemia hemolítica, trombocitopenia e insuficiência renal aguda. Diferente dos diagnósticos baseados apenas nos sintomas clínicos, que podem não identificar a causa subjacente, este teste busca alterações genéticas que afetam o sistema complemento ou outras vias importantes, fornecendo um diagnóstico molecular preciso.

A análise desses 11 genes, incluindo CFH, CFI, C3, CD46 (que regulam o sistema complemento) e DGKE (associado a formas atípicas), aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética da Síndrome Hemolítico-Urêmica. Essas informações genéticas são cruciais para diferenciar os tipos da síndrome (típica ou atípica) e permitem uma abordagem terapêutica mais direcionada, como o uso de medicamentos específicos, e um manejo clínico mais eficaz.

Este exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita de Síndrome Hemolítico-Urêmica atípica, casos recorrentes da doença, ou pacientes que não respondem ao tratamento convencional. Também é indicado para o rastreamento em familiares de pacientes diagnosticados, auxiliando na identificação de portadores assintomáticos e na prevenção de futuros episódios. O Painel para Síndrome Hemolítico-Urêmica complementa a avaliação médica, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico preciso e um planejamento terapêutico otimizado.

GENES AVALIADOS

C1GALT1C1 C3 CD46 CFB CFH CFI CFHR1 CFHR3 DGKE MCP THBD (11)

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.