PAINEL PARA SÍNDROMES DE MARFAN E DOENÇAS CORRELATAS

O QUE É?

O Painel para Síndromes de Marfan e Doenças Correlatas é um exame genético avançado que analisa 61 genes associados a distúrbios do tecido conjuntivo que afetam principalmente os sistemas cardiovascular, ocular e esquelético. Diferente das abordagens puramente clínicas, que podem não diferenciar claramente entre as diversas condições com sintomas sobrepostos, este teste identifica as alterações genéticas específicas que causam ou predispõem a estas síndromes, incluindo as clássicas Síndrome de Marfan, Loeys-Dietz e Ehlers-Danlos vascular, entre outras.

A análise desses 61 genes, que inclui FBN1 (o principal gene da Síndrome de Marfan), além de TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, ACTA2 e outros relacionados a aortopatias e disfunções do tecido conjuntivo, aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente. Essas informações permitem um diagnóstico preciso, uma estratificação de risco mais apurada para complicações graves como aneurismas e dissecções da aorta, e um plano de manejo clínico mais direcionado e individualizado.

Este exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de Síndrome de Marfan ou doenças correlatas, apresentando achados como dilatação da aorta, ectopia lentis, aracnodactilia, pectus excavatum ou histórico familiar dessas condições. Vale ressaltar que o Painel complementa a avaliação médica; seus resultados fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico diferencial preciso.

GENES AVALIADOS

ACTA2 ADAMTS2 ADAMTSL4 AEBP1 ALDH18A1 ATP6V0A2 ATP6V1A ATP6V1E1 ATP7A B3GALT6 B3GAT3 B4GALT7 BGN CBS CHST14 COL11A1 COL11A2 COL1A1 COL1A2 COL2A1 COL3A1 COL5A1 COL5A2 COL9A1 COL9A2 EFEMP2 ELN FBLN5 FBN1 FBN2 FKBP14 FLNA FOXE3 GORAB GZF1 HRAS KIF22 LOX LTBP2 LTBP3 LTBP4 MFAP5 MYH11 MYLK PIK3R1 PLOD1 PPP1CB PRKG1 PYCR1 RIN2 ROBO4 SKI SLC2A10 SLC39A13 SMAD3 SMAD6 TGFB2 TGFB3 TGFBR1 TGF (61)

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.