PAINEL PARA SÍNDROMES GESTÁLTICAS

O QUE É?

O Painel de Síndromes Gestálticas é um exame genético abrangente que analisa 235 genes associados a diversas condições congênitas caracterizadas por um conjunto específico de características clínicas, muitas vezes afetando múltiplos sistemas do corpo. Diferentemente das avaliações clínicas isoladas, que podem ser desafiadoras para identificar a síndrome exata devido à sobreposição de sintomas, este painel detecta alterações genéticas que subjazem a essas condições complexas, permitindo um diagnóstico molecular preciso.

A análise desses 235 genes, que incluem os associados a síndromes como Noonan (PTPN11, SOS1, RAF1), Costello (HRAS), Cardiofaciocutânea (BRAF, MAP2K1), CHARGE (CHD7) e Bardet-Biedl (BBS1, BBS10), entre outras, aumenta significativamente a capacidade de identificar a causa genética subjacente. Essas informações são cruciais para um diagnóstico diferencial acurado, possibilitando um manejo clínico mais direcionado, a previsão de possíveis complicações e o acesso a terapias específicas, quando disponíveis.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com suspeita clínica de síndromes genéticas complexas, apresentando múltiplos achados dismórficos, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, malformações congênitas ou histórico familiar de condições semelhantes. Este painel complementa a avaliação clínica e radiológica, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico definitivo, a elaboração de um plano de cuidado multidisciplinar e o aconselhamento genético familiar.

GENES AVALIADOS

A2ML1 ABCC9 ACTB ACTG1 ALMS1 ANKRD11 AP3B1 AP3D1 ARHGAP31 ARID1A ARID1B ARID2 ARL6 ARL6IP1 ASXL1 ATR ATRX BANF1 BBIP1 BBS1 BBS10 BBS12 BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 BLM BLOC1S3 BLOC1S6 BRAF CBL CCDC65 CCDC8 CCDC88A CCDC88C CD96 CDC6 CDT1 CENPJ CEP152 CEP290 CEP63 CHD7 CHRNG CNTNAP2 CREBBP CUL7 DHCR7 DHODH DLL4 DOCK6 DTNBP1 DVL1 DVL3 EDN3 EDNRB EHMT1 ELP4 EOGT EP300 EPG5 ERCC6 ERCC6L2 ERCC8 EYA1 EZH2 FBN1 FBN2 FGD1 FOXL2 GATA3 GCM2 GLE1 GNAS GPC3 GPR143 GRHL3 HDAC8 HNF1A HNF1B HPS1 HPS3 HPS4 HPS5 HPS6 HRAS HSPG2 IFT27 IRF6 JAG1 KAT6B KDM6A KIF7 KIFBP KIT KITLG KMT2A KMT2C KMT2D KRAS KRIT1 LMNA LMX1B LRMDA LYST LZTFL1 LZTR1 MAP2K1 MAP2K2 MATR3 MED12 MID1 MITF MKKS MKS1 MLPH MYBPC1 MYH3 MYH8 MYO5A NF1 NFIX NIN NIPBL NOTCH1 NOTCH2 NRAS NRXN1 NSD1 NSMCE2 OBSL1 OCA2 OFD1 ORC1 ORC4 ORC6 PAX3 PAX6 PHF6 PIEZO2 POLR1C POLR1D PPP1CB PSMC3IP PTCH1 PTCH2 PTEN PTH PTH1R PTHLH PTPN11 RAB27A RAD21 RAF1 RAI1 RASA1 RASA2 RBBP8 RBM8A RBPJ RECQL4 RIT1 RNF113A RNF125 RNF168 RNF170 ROR2 RPS6KA3 RRAS SALL1 SALL4 SDCCAG8 SERPINF1 SETBP1 SF3B4 SHOC2 SIX5 SKI SKIC2 SLC24A5 SLC25A24 SLC45A2 SMAD3 SMAD4 SMARCA2 SMARCA4 SMARCB1 SMARCE1 SMC1A SMC3 SNAI2 SOS1 SOS2 SOX10 SPECC1L SPRED1 SRCAP STX16 SUFU TBCE TBX5 TCF4 TCOF1 TFAP2A TGFB2 TGFB3 TGFBR1 TGFBR2 TMEM67 TNNI2 TNNT3 TP63 TPM2 TRAIP TRIM32 TRIT1 TRPS1 TTC8 TYR TYROBP TYRP1 UBR1 VIPAS39 VKORC1 VPS13B VPS33B WASHC5 WDPCP WNT5A WRN ZEB2 ZMPSTE24 ZNF141 ZNF148 (235)

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.