



SEQUENCIAMENTO DE EXOMA COMPLETO

UM ÚNICO EXAME PARA O ESTUDO DE MÚLTIPLAS DOENÇAS

O genoma humano é composto de bilhões de bases. Uma pequena fração desse genoma é denominada exoma. O exoma é formado por um conjunto de éxons que codificam os aminoácidos de cada gene. São nos éxons que são identificadas a grande maioria das mutações genéticas humanas. Por isso, cada vez mais a análise do exoma está sendo utilizada na prática clínica, para auxiliar o diagnóstico das doenças genéticas.

No sequenciamento do exoma completo, são analisados todos os 20 mil genes que formam o genoma humano, na busca de mutações associadas a patologias. Como o teste inclui a análise de todas as regiões codificantes (éxons), de todos os genes, o médico não precisa escolher genes ou painéis específicos para analisar.

Vale ressaltar que embora a análise do exoma auxilie e muito o diagnóstico do paciente, nem todos os casos podem ser esclarecidos por esse exame, pois existem regiões no genoma que não são cobertas pelo sequenciamento. Algumas alterações genéticas podem ocorrer fora dos éxons, não sendo portanto analisadas nesse teste, além das limitações da própria técnica de sequenciamento.

O DB Molecular também realiza a análise do exoma mitocondrial. Porém para que seja feita essa análise, é necessário o envio do pedido médico com histórico clínico detalhando o motivo da solicitação do estudo.

Vantagem do exoma completo em relação a outros exames genéticos

- Velocidade no diagnóstico, com análise de todos os genes conhecidos de uma única vez;
- Precisão no diagnóstico, sem escolha de genes ou painéis específicos;
- Possibilidade de reanálise futura dos dados, caso surjam novos achados clínicos ou científicos;
- Análise de achados incidentais, com indicação de risco futuro de outras doenças não relacionadas ao fenótipo, mas de relevância clínica.

Indicações para realizar o exoma completo



Doenças associadas a alterações em múltiplos genes.



Casos em que outros testes genéticos foram negativos.



Doenças de difícil diagnóstico clínico, quando se suspeita de base genética.



Avaliação de risco hereditário de doenças graves em casais consanguíneos.

Diferenciais do exoma no DB Molecular

- Assistência de especialistas na interpretação e na discussão dos resultados, por telefone ou e-mail;
- O mais alto índice de profundidade* média entre os laboratórios brasileiros: acima de 120 vezes;
- Alta qualidade: mais de 95% das bases são sequenciadas acima de 10 vezes;
- Análise de substituições de base e pequenas *indels*, em éxons e sítios de *splicing*;
- Automação de processos de Bioinformática – Utilização de *software* dedicado à chamada e à identificação correta de variantes relevantes;
- Interpretação de cada variante patogênica relevante para o fenótipo, com informações sobre sua função e associações aos quadros clínicos;
- Laudos completos e de fácil interpretação, redigidos por médicos especialistas;
- Relatório de cobertura dos genes de interesse para o fenótipo;
- Relatório de achados incidentais, seguindo as recomendações da ACMG.

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB	CÓDIGO TUSS
SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA	EXOMA	40503810
ANÁLISE DE EXOMA E DNA MITOCONDRIAL	EXMIT	—

Os achados incidentais do Exoma relatam variantes patogênicas/provavelmente patogênicas em 59 genes.

*Número de leituras de uma base sequenciada.

Saiba mais

- dbmolecular.com.br
- assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br
- 0800 643 0376