



Sequenciamento completo do exoma (dna nuclear e mitocondrial) + CNVs



Um único exame para o estudo de múltiplas doenças

O teste de Exoma é um exame que utiliza a técnica Next Generation Sequencing – (NGS), com capacidade de analisar simultaneamente quase todos os éxons do genoma humano. Atualmente, é considerada uma das ferramentas mais amplas de diagnóstico, chegando a até 68% de positividade de diagnóstico para algumas doenças e com melhor custo-benefício.

O que é EXOMA?

O Exoma é composto pelo sequenciamento do conjunto dos éxons – partes específicas de um gene com o código para a síntese de proteínas – de cerca de 20.000 genes. Apesar de representar apenas 2% do total do genoma, aproximadamente 85% das alterações genéticas que causam doenças monogênicas estão localizadas nos éxons.

Nos melhores testes de Exoma, também pode estar incluída a análise de genoma mitocondrial, na qual se analisa toda a sequência do DNA mitocondrial (material genético herdado de origem materna responsável por um conjunto de doenças específicas).

Por que analisar o DNA mitocondrial no Exoma?

As mitocôndrias, presentes no núcleo das células, têm um DNA próprio que contém 37 genes. Estes podem carregar alterações genéticas correlacionadas a distúrbios ou a doenças causadas pela disfunção das mitocôndrias, conhecidos como doenças mitocondriais e distúrbios de cadeia respiratória.

Aplicação

O Exoma pode ser solicitado para pacientes:

- Sintomáticos que sugerem forte etiologia genética, mas sem diagnóstico;
- Que permanecem sem diagnóstico após outros testes genéticos negativos ou inconclusivos, como SNP-Array, MLPA e painéis com cobertura para poucos genes;
- Com suspeita de doença genética;
- Com suspeita de doença causada por múltiplos genes.

A aplicação pode ser ainda mais ampla, por exemplo: compatibilidade genética de casais; triagem neonatal; cânceres; doenças autoimunes, cardíacas, distrofias, distonias, e uma variedade de outras aplicações.

Vantagem do sequenciamento completo do Exoma

- Agilidade e precisão no diagnóstico, com análise de todos os genes conhecidos de uma única vez;
- Possibilidade de reanálise futura dos dados, caso surjam novos achados clínicos ou científicos que elucidem o quadro clínico;
- Análise de achados incidentais, com indicação de risco futuro de outras doenças não relacionadas ao fenótipo, mas de relevância clínica.

Diferenciais do Exoma no DB Genômica

O Exoma completo do DB Genômica identifica alterações simples de nucleotídeos (SNPs), pequenas inserções e deleções gênicas (Indels), variações no número de cópias (CNVs–Copy Number Variation) e, alterações no DNA mitocondrial, além de fornecer a reanálise de dados quando solicitado pelo médico.

Exoma completo no DB Genômica	Exoma completo (outros laboratórios)	Exoma clínico* (outros laboratórios)
Mutações de ponto (substituições)	Mutações de ponto (substituições)	Mutações de ponto (substituições)
Indels (pequenas deleções e duplicações)	Indels (pequenas deleções e duplicações)	Indels (pequenas deleções e duplicações)
Permite reanálise dos dados	Permite reanálise dos dados	As análises de CNVs e DNA mitocondrial normalmente não são avaliadas e, quando avaliadas, podem ser cobradas.
Variantes mitocondriais		
CNVs (grandes deleções e duplicações)	As análises de CNVs e DNA mitocondrial normalmente não são avaliadas e, quando avaliadas, podem ser cobradas.	

*O exame de Exoma clínico é um painel que avalia a presença de variantes clinicamente relevantes em genes previamente relacionados a doenças. O número de genes avaliados varia entre apenas 5.000 e 6.000 genes, de acordo com o laboratório que realiza.

Como solicitar?

- Informar na solicitação médica o quadro clínico do paciente, testes genéticos anteriores realizados, mesmo que sejam negativos ou inconclusivos, e hipótese diagnóstica com a solicitação da Análise do Exoma.
- Informar na prescrição caso esteja sendo solicitado um teste pré-natal. Neste caso, deve ser realizada coleta de líquido amniótico e sangue total materno

Para a reanálise de Exoma não é necessária a coleta ou envio de nova amostra, isso porque para esse exame é realizado o reprocessamento das análises obtidas com os dados brutos da amostra já processada, evitando assim a necessidade de um novo processamento técnico da amostra. Porém, é necessário informar na solicitação médica o quadro clínico do paciente, novos achados clínicos, hipótese diagnóstica com a solicitação de Reanálise do Exoma utilizando informações atuais.

A coleta pode ser realizada em sangue total utilizando tubo com EDTA ou saliva a partir de swab oral. Nos casos da coleta em saliva deve ser utilizado um kit coletor específico que deve ser solicitado ao DB Genômica pelo e-mail:

kits.genomica@dbdiagnosticos.com.br