



SEQUENCIAMENTO DE EXOMA COMPLETO

Um único exame para o
estudo de múltiplas doenças

O genoma humano é composto de bilhões de bases, e uma pequena fração deste 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 o exoma está sendo muito usado na pesquisa e por médicos para o auxílio no 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 à doença. Esta busca inclui todas as regiões codificantes (éxons) de todos os genes, não havendo necessidade do clínico precisar escolher genes ou painéis específicos para testar.

Vantagem do exoma completo em relação a outros exames genéticos

- ④ Velocidade no diagnóstico, com análise de todos os genes conhecidos de uma única vez;
- ④ Precisão no diagnóstico, sem escolha de genes ou painéis específicos;
- ④ Possibilidade de reanálise futura dos dados, caso surjam novos achados clínicos ou científicos;
- ④ 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

Apontada como a grande revolução na área da saúde nos próximos anos, baseia-se na individualização dos processos diagnósticos, de monitoramento e tratamentos.



**Doenças associadas
a alterações
em múltiplos genes**



**Casos onde 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**

Os achados incidentais do Exoma relatam variantes patogênicas/provavelmente patogênicas em 59 genes, confira em www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg.

* Número de leituras de uma base sequenciada.

NOME DO EXAME	CÓDIGO TUSS
SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA	40503810

Conheça nosso menu completo:



www.dnaclinic.com.br



comercial@dnaclinic.com.br



+55 11 4872-2808

