



# SEQUENCIAMENTO DE EXOMA COMPLETO ANÁLISE DE DNA MITOCONDRIAL + CNV

## 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?

A mitocôndria tem 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 sem diagnóstico;
- Que permanecem sem diagnósticos por outras tecnologias como SNP-array e MLPA;
- 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;
- 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 Molecular

O Exoma completo do DB Molecular identifica alterações simples de nucleotídeos (SNPs), 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 Molecular

Mutações de ponto (substituições)

*Indels*  
(pequenas deleções e duplicações)

Permite reanálise dos dados

Variantes mitocondriais

CNVs (grandes deleções e duplicações)

### Exoma completo (outros laboratórios)

Mutações de ponto (substituições)

*Indels*  
(pequenas deleções e duplicações)

Permite reanálise dos dados

As análises de CNVs e DNA mitocondrial normalmente não são avaliadas e, quando avaliadas, podem ser cobradas.

### Exoma clínico\* (outros laboratórios)

Mutações de ponto (substituições)

*Indels*  
(pequenas 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 anteriores e hipótese diagnóstica com a solicitação da Análise do Exoma.
- Informar na prescrição caso esteja sendo solicitado um teste pré-natal.

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.

### Saiba mais

 [dbmolecular.com.br](http://dbmolecular.com.br)

 [assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br](mailto:assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br)

 0800 643 0376