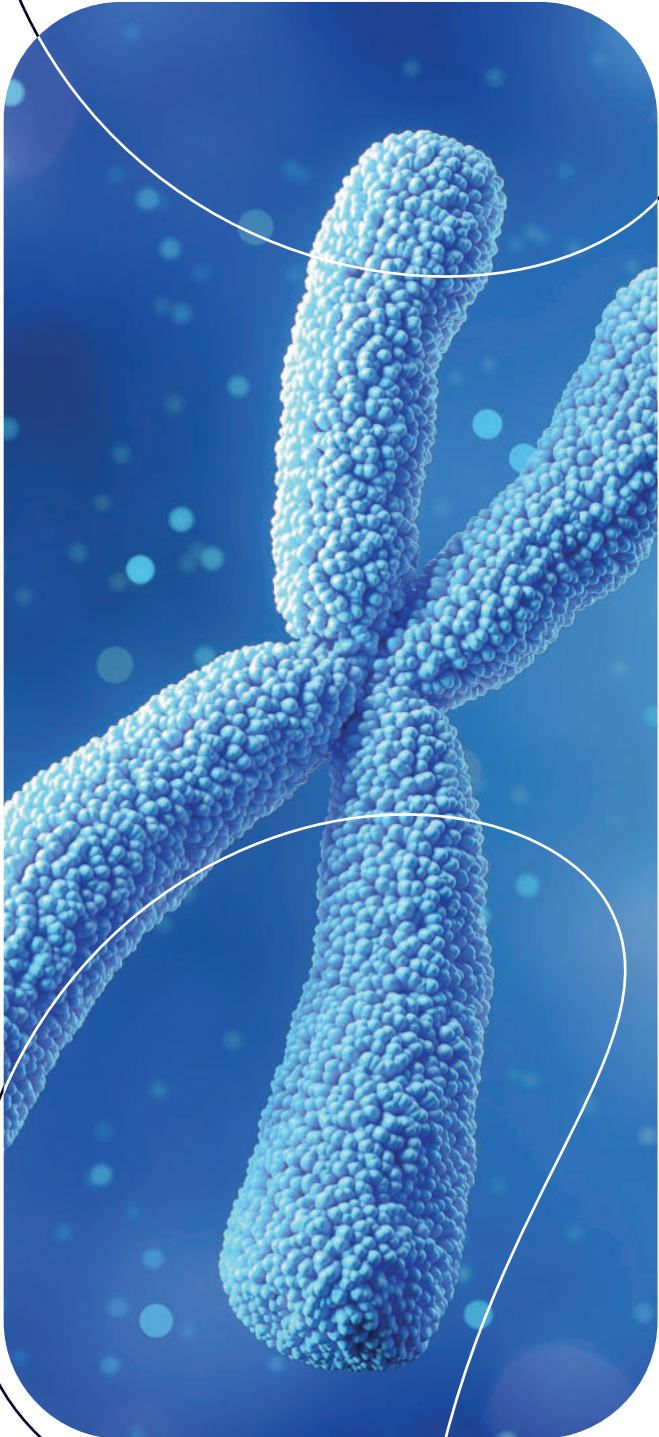




Genoma Completo



O Genoma Completo é o exame genético mais abrangente, que analisa 100% do DNA, incluindo DNA nuclear e DNA mitocondrial. Com isso, ele é capaz de identificar variantes genéticas associadas a doenças hereditárias que podem explicar o quadro clínico de pacientes e auxiliar em casos desafiadores.

O exame de Genoma Completo utiliza a tecnologia de Sequenciamento de Nova Geração (NGS) para analisar variantes de nucleotídeo único (SNVs), inserções e deleções, variantes estruturais (CNVs), variantes mitocondriais, variantes intrônicas, nos promotores e em outras regiões regulatórias. Ele também permite a detecção de expansões de repetições curtas em tandem (STRs), embora, em casos com forte suspeita clínica para esse tipo de alteração, possam ser recomendados exames complementares mais específicos.

Aplicações

O exame Genoma Completo pode auxiliar no processo diagnóstico, no prognóstico e na definição da conduta clínica e da abordagem terapêutica de pacientes com doenças genéticas raras.

Para a análise e interpretação do exame de Genoma Completo, as variantes genéticas encontradas são pesquisadas em literatura científica, em bases de dados especializados, assim como avaliadas quanto ao mecanismo etiológico da hipótese diagnóstica, visando à correta identificação de alterações patogênicas ou possivelmente patogênicas, de acordo com as diretrizes do ACMG (American College of Medical Genetics) e pertinentes com o fenótipo do paciente. com as diretrizes do ACMG (American College of Medical Genetics) e pertinentes com o fenótipo do paciente.

Indicações

O Genoma Completo é indicado para pacientes com suspeita de doença genética, com ou sem hipótese diagnóstica definida, especialmente quando exames anteriores tiveram resultado negativo ou inconclusivo, ou quando há suspeita de alterações localizadas em região promotora, intrônica ou intergênica.

Auxilia, por exemplo, no diagnóstico de:

- Imunodeficiências primárias;
- Erro Inato do Metabolismo;
- Epilepsia;
- Malformações congênitas, entre outras indicações.

Exame disponível

Veja na tabela abaixo os exames disponíveis no DB Genômica:

NOME DO EXAME	CÓDIGO DB
GENOMA COMPLETO	GENOMA

Como solicitar?

Para solicitar o exame Genoma Completo é obrigatório o envio do pedido médico, formulário e termo de consentimento corretamente preenchidos. Em caso de exames genéticos anteriores ou correlatos também solicitamos a cópia dos laudos obtidos.

Esse exame pode ser realizado a partir de amostras de sangue total, swab oral, ou DNA já extraído.

Referências:

<https://norththamesgenomics.nhs.uk/for-healthcare-professionals/genetic-test-ordering/whole-genome-sequencing/>

<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7197344/>

 diagnosticodobrasil.com.br/grupodb

  0800 643 0376