



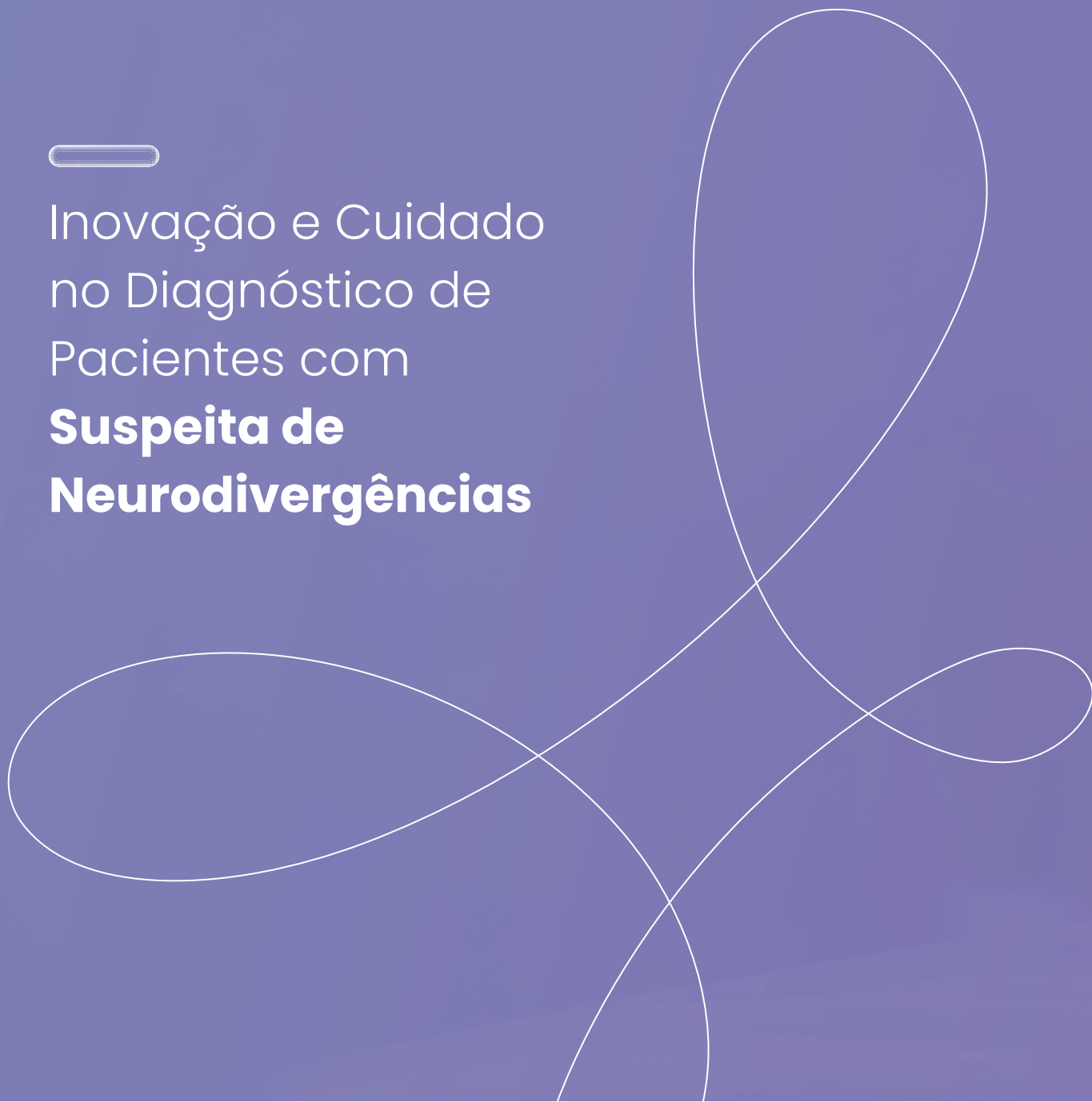
DB MOLECULAR DB GENÔMICA

Coleta Única

para Investigação **Genética**
de **Neurodivergências**



Inovação e Cuidado
no Diagnóstico de
Pacientes com
**Suspeita de
Neurodivergências**



Pacientes com suspeita de condições como **Transtorno do Espectro Autista (TEA)**, **Síndrome do X Frágil** e outras **Neurodivergências**, frequentemente enfrentam uma jornada diagnóstica longa, que envolve tanto avaliações clínicas quanto exames laboratoriais. O diagnóstico clínico, baseado em observações comportamentais e histórico médico, é fundamental, mas nem sempre é conclusivo. Nesses casos, o diagnóstico laboratorial complementa a investigação, oferecendo dados precisos que contribuem para uma abordagem mais personalizada e assertiva, auxiliando na identificação e manejo de sintomas associados a casos síndrômicos e possibilitando aconselhamento genético de familiares.

Cada etapa do diagnóstico laboratorial, tradicionalmente, **exige novas coletas**, o que representa um **desafio clínico e emocional** para pacientes com alta sensibilidade sensorial, uma característica comum em quadros de neurodivergência.



Modelo de Coleta Única:

uma nova abordagem para um cuidado mais humanizado

Médicos e famílias agora contam com uma alternativa mais prática, segura e centrada no paciente: **apenas uma única coleta**, com extração e armazenamento de DNA para uso futuro conforme necessidade diagnóstica.

Como funciona a jornada com a Coleta Única:

1



Uma **única coleta** inicial;

2



Realização do teste de **Cariótipo Constitucional**;
Código: CARBDNA

3



Extração e armazenamento* do **DNA**;

4



Inclusão* e liberação dos testes conforme a evolução da hipótese diagnóstica:

- Teste para Síndrome do X Frágil - XFRAP;
- Array genômico - CGH;
- Exoma completo - EXOMA;
- Genoma - GENOMA.

*O armazenamento é de 1 ano após o recebimento da amostra na unidade produtiva.

*A inclusão de exames adicionais deverá ser solicitada por e-mail para assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br, informando o número do pedido original e o mnemônico do exame a ser incluído. Após a inclusão do novo exame, toda a documentação obrigatória deverá ser anexada diretamente no portal. Para solicitações de inclusão de exames não contemplados nas opções acima, entrar em contato com a **Assessoria Molecular** para avaliação de viabilidade e encaminhamento adequado.

Benefícios clínicos e operacionais



Redução de coletas e do estresse associado ao processo;

Maior adesão ao plano investigativo;

Agilidade do fluxo diagnóstico;

Maior conforto para pacientes e famílias;

Segurança e qualidade na análise laboratorial;

Centralização da jornada diagnóstica.

Entenda cada teste:

Cariótipo

Exame inicial que ajuda a identificar alterações cromossômicas e síndromes genéticas frequentemente associadas a quadros de neurodesenvolvimento.

Pesquisa Molecular da Síndrome do X Frágil

A Síndrome do X Frágil é a causa hereditária mais comum de deficiência intelectual, podendo se apresentar em graus variáveis e ter sinais comportamentais importantes, muitas vezes dentro do espectro do autismo.

Array genômico

Ferramenta de diagnóstico com maior densidade de sondas em regiões clinicamente relevantes do genoma, possibilitando a detecção de alterações genéticas mesmo que sejam pequenas ou parciais.

Exoma completo

Considerado uma das ferramentas mais abrangentes no diagnóstico genético, investiga alterações que impactam diretamente a função dos genes, sendo indicado para casos mais complexos.

Genoma

O genoma é a análise mais abrangente para investigar condições do neurodesenvolvimento. Ao avaliar todo o DNA, amplia significativamente o potencial diagnóstico e contribui para escolhas mais personalizadas no cuidado do paciente, favorecendo um acompanhamento mais estratégico, com impacto ao longo de toda a vida.

