EXOMA COMPLETO

O QUE É?

O Exoma Completo é um exame genético de alta complexidade que analisa todas as regiões codificantes de proteínas (éxons) em aproximadamente 20.000 genes do genoma humano. Diferente de painéis genéticos focados em um número limitado de genes ou doenças específicas, este teste oferece uma visão abrangente do componente genético do indivíduo, permitindo a identificação de variantes genéticas que podem ser responsáveis por uma vasta gama de condições genéticas raras e complexas que permanecem sem diagnóstico.

A análise do exoma aumenta significativamente a possibilidade de diagnosticar causas genéticas subjacentes em casos onde o diagnóstico é desafiador ou quando várias condições genéticas possíveis estão sendo consideradas. Essa vasta abrangência permite a descoberta de mutações em genes já conhecidos por estarem associados a doenças, bem como a identificação de novos genes relacionados a fenótipos específicos, possibilitando um manejo clínico mais preciso e, em alguns casos, a escolha de terapias direcionadas.

O exame é especialmente recomendado para indivíduos com doenças raras ou síndromes complexas sem diagnóstico definido, pacientes com múltiplos sistemas do corpo afetados, ou quando há um forte histórico familiar de uma condição genética inexplicada. Também é indicado para casais com histórico de perdas gestacionais recorrentes ou filhos afetados por condições genéticas, buscando o aconselhamento genético e o planejamento familiar.

Vale ressaltar que o Exoma Completo complementa a avaliação clínica e outras investigações diagnósticas. Seus resultados, no entanto, fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico preciso, auxiliando na compreensão da doença, na definição de estratégias de manejo e tratamento.

GENES AVALIADOS

Mais de 20 mil genes.

METODOLOGIA

A análise é realizada por **Sequenciamento de Nova Geração (NGS)**, que permite a leitura detalhada do DNA, incluindo o DNA mitocondrial. Utiliza-se uma tecnologia avançada para capturar e sequenciar as regiões dos genes de interesse. Após o sequenciamento, as informações genéticas passam por uma **análise de bioinformática** robusta, que identifica possíveis alterações (variantes) no DNA. Essas variantes são descritas e **classificadas de acordo com as diretrizes internacionais da ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics)**, que orientam a interpretação clínica dos achados.

É importante ressaltar que a precisão do exame depende das informações clínicas fornecidas pelo médico solicitante, fundamentais para a correta interpretação dos resultados.