EXOMA DUO

O QUE É?

O Exoma Duo é um exame genético avançado que analisa a região codificante de todos os genes conhecidos de um paciente e de um de seus pais, geralmente a mãe ou o pai. Diferente dos painéis genéticos que focam em um número limitado de genes para condições específicas, o Exoma Duo permite a identificação de variantes genéticas raras em uma escala muito mais ampla, sendo ideal para elucidar doenças genéticas complexas, de difícil diagnóstico ou com apresentação clínica atípica, especialmente em crianças.

A análise conjunta do exoma do paciente e de um dos pais aumenta significativamente a capacidade de identificar a causa genética subjacente da doença, através da triagem de variantes de novo (novas mutações não herdadas dos pais) e variantes recessivas. Essa abordagem aprofundada permite descobrir mutações em genes já conhecidos ou potencialmente novos, oferecendo um diagnóstico molecular mais preciso e direcionando condutas clínicas personalizadas, incluindo opções de tratamento e prognóstico.

O exame é especialmente recomendado para pacientes, principalmente pediátricos, com doenças genéticas raras ou não diagnosticadas, atraso no desenvolvimento, síndromes dismórficas, deficiências intelectuais, epilepsia refratária, ou quando há uma forte suspeita de uma condição genética sem que painéis menores tenham encontrado uma causa. Também é indicado em casos de histórico familiar de doenças genéticas onde a etiologia ainda não foi estabelecida.

Vale ressaltar que o Exoma Duo complementa, mas não substitui, a avaliação clínica abrangente e o acompanhamento médico especializado. Seus resultados, no entanto, fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico definitivo.

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.