EXOMA TRIO

O QUE É?

O Exoma Trio é um exame genético abrangente que analisa as regiões codificantes de todos os genes conhecidos (o exoma) de um paciente e de seus pais biológicos (o trio). Diferente de testes genéticos que focam em um número limitado de genes ou apenas no indivíduo afetado, esta abordagem permite identificar variantes genéticas raras e novas que podem ser a causa de doenças genéticas, especialmente em casos complexos ou não diagnosticados.

A análise conjunta do exoma do trio aumenta significativamente a capacidade de diagnosticar a causa genética subjacente, pois permite determinar se uma variante foi herdada dos pais ou se surgiu de forma nova (variante de novo) no paciente. Essas informações são cruciais para entender a base molecular da doença, possibilitando um aconselhamento genético preciso, a previsão de risco de recorrência em futuras gestações e a identificação de tratamentos direcionados, quando disponíveis.

O exame é especialmente recomendado para crianças e adultos com doenças raras, síndromes genéticas sem diagnóstico definido, atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual, anomalias congênitas múltiplas, ou condições neurológicas complexas. Também é indicado em casais com histórico de abortos de repetição ou óbitos neonatais sem causa aparente, ou quando há uma forte suspeita de uma condição genética hereditária.

Vale ressaltar que o Exoma Trio complementa, mas não substitui, a avaliação clínica e outras investigações diagnósticas. Seus resultados, contudo, fornecem dados genéticos essenciais para um diagnóstico definitivo em muitos casos.

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.