GENOMA COMPLETO

O QUE É?

O Genoma Completo é um exame genético de última geração que analisa a totalidade do DNA de um indivíduo, incluindo todos os genes e regiões não codificantes. Diferente dos painéis genéticos que focam em um número limitado de genes para condições específicas, este teste oferece uma visão abrangente de sua composição genética, permitindo a identificação de variações em qualquer parte do genoma associadas a doenças genéticas raras, complexas e predisposições a certas condições.

A análise do Genoma Completo proporciona um diagnóstico mais preciso para casos de doenças genéticas sem causa definida, síndromes complexas e condições atípicas. Essa vasta quantidade de informações genéticas permite uma compreensão aprofundada das bases moleculares de uma doença, o que pode levar a uma abordagem terapêutica personalizada, incluindo a indicação de medicamentos específicos, o manejo de sintomas e a previsão de complicações.

O exame é especialmente recomendado para pacientes com doenças raras e não diagnosticadas após investigações extensivas, indivíduos com múltiplas anomalias congênitas, histórico familiar de doenças genéticas complexas ou em situações onde a medicina de precisão pode otimizar o tratamento. Seus resultados complementam a avaliação clínica e laboratorial, fornecendo dados genéticos essenciais para um diagnóstico definitivo, um manejo clínico mais eficaz e um aconselhamento genético familiar abrangente.

GENES AVALIADOS

Mais de 20.000 genes codificantes de proteínas.

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.