

EXOMA COMPLETO

O termo exoma se refere ao conjunto de éxons (sequências codificantes do DNA) e ele é responsável por codificar as proteínas existentes no genoma humano. Já o **Sequenciamento do Exoma Completo** é um exame genético que permite identificar as mutações que ocorrem nesses éxons, contribuindo para um diagnóstico de doenças raras e genéticas. Com apenas uma amostra de sangue, é possível diagnosticar doenças genéticas raras de forma rápida e confiável, através da metodologia **Sequenciamento de Nova Geração**.

A função do exame do exoma completo é sequenciar e analisar os 180.000 éxons dos 22.000 genes, a fim de identificar variantes que possam estar relacionadas com a doença apresentada pelo paciente.

O exoma completo pode ser indicado para aqueles pacientes que já realizaram outros exames genéticos com um número menor de genes e que obtiveram resultados negativos ou inconclusivos em sua resposta. Entre os seus principais benefícios está o fato de se tratar de um exame completo, possibilitando encontrar uma explicação genética para uma suspeita clínica.

INDICAÇÃO DO TESTE

- ✓ Doenças genéticas que podem ser provocadas por genes diferentes;
- ✓ Quadros inespecíficos de erros inatos do metabolismo;
- ✓ Pacientes com fenótipo ou histórico familiar que sugerem uma forte etiologia genética, mas sem resultados conclusivos até então;
- ✓ Pacientes que apresentam um quadro de doença genética definido, porém com alto grau de heterogeneidade genética (múltiplos genes), fazendo com que a análise do Exoma seja um teste mais prático para definir a causa precisa;
- ✓ Pacientes que apresentam um possível distúrbio genético, mas outros testes genéticos resultaram negativos ou inconclusivos.

Esse exame serve para aumentar a possibilidade de identificar determinados genes associados a doenças genéticas, como:

- ✓Encefalopatia epilética e de desenvolvimento;
- ✓Deficiência intelectual;
- ✓Síndromes genéticas que não tenham sido diagnosticadas por outro métodos;
- ✓Predisposição ao câncer, dentre outros.