



Sequenciamento do Exoma



Lab-to-Lab
PARDINI



Grupo**Fleury**

Responsável Técnico: Dr. Edgar Gil Rizzatti - CRM: 94199-SP



O EXAME

Um abrangente teste genético que utiliza a metodologia de NGS para analisar todas as regiões do genoma humano responsáveis por codificar as proteínas, conhecidas como éxons. Diferente dos exames convencionais de sequenciamento de DNA, que analisam um único gene ou conjunto de genes específicos, o Sequenciamento do Exoma examina simultaneamente os éxons presentes em aproximadamente 22 mil genes. Essa abordagem torna o teste eficiente e resolutivo para diagnósticos, já que cerca de 85% das mutações responsáveis por doenças genéticas conhecidas ocorrem nessa porção do DNA.



TIPO DE AMOSTA

Sangue.



PRINCIPAIS INDICAÇÕES

- › Pacientes com quadro clínico complexo, com possibilidade de múltiplos diagnósticos;
- › Pacientes com quadro clínico variável e inespecífico, em que outros diagnósticos, que não o genético, tenham sido inconclusivos;
- › Pacientes com suspeita de doença genética, porém ainda não diagnosticada por outros exames.



DIFERENCIAIS

- › CNV e DNA mitocondrial: análise realizada em todos os pacientes sem custo adicional;
- › Segregação: análise de segregação de variantes nos genitores, quando necessária, sem custo extra;
- › Family test: testagem gratuita de até 6 familiares quando identificada mutação patogênica/provavelmente patogênica;
- › Assessoria médica: assessoria médica e técnica pré e pós teste com equipe do Grupo Fleury;
- › Achados incidentais: relatório de achados incidentais seguindo as recomendações da ACMG (81 genes);
- › Dados brutos: disponibilização de dados brutos sem custo adicional;
- › Preço e Prazo: preços e prazos competitivos no mercado de apoio laboratorial.



BENEFÍCIOS

- › Exame contemplado no Rol de procedimentos com cobertura obrigatória da Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS).
- › Análise de praticamente todos os genes clinicamente relevantes, proporcionando respostas mais eficientes em comparação às técnicas tradicionais de análises genéticas.
- › Equipe médica altamente capacitada para classificar as variantes detectadas.
- › Acesso aos bancos de dados de frequência populacional e de achados patogênicos, incluindo um banco de dados próprio adquirido ao longo dos anos de experiência.
- › Equipe multidisciplinar que integra especialistas em medicina laboratorial, bioinformática, genética molecular e genética médica, atuando na triagem de mutações clinicamente relevantes e na elaboração e conclusão do laudo.



Para saber mais, entre em contato com algum dos nossos canais.

Customer Service

4020-2175 (31) 4020-2175

labtolabpardini.com.br