



# Sequenciamento de Exoma completo



**EINSTEIN**  
GENÔMICA

Reconhecido pelo compromisso com qualidade e inovação em saúde, o Hospital Israelita Albert Einstein oferece um amplo portfólio em genômica. Um dos exames mais completos em diagnóstico molecular ofertado pela instituição é o Sequenciamento do Exoma Completo, que analisa as regiões exônicas do DNA nuclear e DNA mitocondrial em um único exame.

## Éxon: região codificante do genoma

O genoma humano contém cerca de 20 mil genes, segmentos de DNA que carregam as informações e características que são herdadas geneticamente. Adicionalmente, 37 genes fazem parte do DNA mitocondrial (mtDNA), cromossomo circular localizado nas mitocôndrias.

Os genes são compostos por regiões **não-codificantes**, chamadas de **íntrons**, e regiões que **possuem a informação genética para a síntese de proteínas**, chamadas de **éxons**. O conjunto de todos os éxons é conhecido como **exoma** e compreende cerca de 1,3% do genoma humano.



Variações na sequência de bases nitrogenadas das regiões exônicas dos genes são responsáveis pela grande maioria dos distúrbios genéticos. Isto porque estas alterações podem causar mudança na síntese proteica e, por muitas vezes, sua disfunção.

## Sequenciamento de exoma completo: DNA nuclear + DNA mitocondrial

O exoma completo oferecido no Einstein é **capaz de analisar e identificar em um único exame variantes nas regiões codificantes do genoma humano do DNA nuclear**, conjuntamente à análise do **sequenciamento do DNA mitocondrial**.

Este exame é realizado a partir de um rigoroso processo de captura e enriquecimento de éxons dos aproximados 20 mil genes que compõem o genoma humano e também do genoma mitocondrial, seguido do sequenciamento de alto rendimento destas regiões (NGS).



## O sequenciamento de exoma completo é capaz de detectar:

Polimorfismo de Nucleotídeo Único (SNPs)

Variações de Número de Cópias (CNVs)

InDels

Variantes do genoma mitocondrial

## Validação e laudamento

A análise de variantes é realizada através de um software de bioinformática próprio, o Varstation. Os resultados são validados e laudados por uma equipe de médicos geneticistas experientes, garantindo maior precisão e confiabilidade na investigação.

## Diferenciais do nosso exame:



Sequenciamento e análise de todos os genes nucleares e mitocondriais em um único exame



Avaliação de variações no número de cópias (CNVs)



Assessoria Científica de médicos especialistas na interpretação e discussão dos resultados



Análise de dados em software próprio, Varstation®



Interpretação de cada variante patogênica relevante para o fenótipo, com informações sobre sua função e associações aos quadros clínicos



Laudos completos e de fácil interpretação, redigidos por médicos especialistas



Análise realizada por dois médicos independentes



Relatório de Achados Incidentais, indicando um risco de outras doenças no futuro não relacionadas ao fenótipo, mas de relevância clínica, seguindo as recomendações da ACMG



Reanálise dos dados no futuro, caso surjam novos achados clínicos ou científicos

## Vantagens do exame de exoma completo:



Diagnóstico  
mais rápido



Resultados mais  
precisos e completos



Ótimo  
custo benefício

## Exame indicado para:

- Diagnóstico de doenças raras e hereditárias
- Investigação de causas genéticas de doenças monogênicas

- Casos clínicos já investigados anteriormente, cujo resultado genético tenha sido inconclusivo



Selos de acreditação, que garantem a rastreabilidade e a excelência de todo o processo, do recebimento das amostras à liberação do laudo.



### Consultoria Médica

Dúvidas na solicitação e interpretação dos exames:

☎ Telefone/Whatsapp: (11) 2151-1234

### Célula de Apoio a Parceiros

Canal de atendimento para laboratórios, clínicas e hospitais:

☎ Telefone: (11) 2151-4455

✉ E-mail: apoioeinstein@einstein.br

### Célula Genética

Canal de atendimento ao cliente de exames genéticos:

☎ Telefone: (11) 2151-2527

✉ E-mail: laboag@einstein.br