

# Sequenciamento do Genoma Completo



**EINSTEIN**  
GENÔMICA

Reconhecido pelo compromisso com qualidade e inovação em saúde, o Hospital Israelita Albert Einstein oferece um amplo portfólio em genômica. O Sequenciamento do Genoma Completo (Whole Genome Sequencing, WGS) é a **solução mais completa para o diagnóstico de doenças monogênicas** e para casos não diagnosticados por outros testes genéticos.

## Vantagens do Sequenciamento do Genoma Completo

Está cada vez mais claro que a medicina genômica pode revolucionar a saúde de um indivíduo que possui uma doença rara ou câncer, oferecendo diagnóstico rápido e preciso, estratificação de risco com base no genótipo e capacidade de tratamentos personalizados.

### O Sequenciamento do Genoma Completo tem como principais vantagens:



Redução de tempo de diagnóstico



Melhora na qualidade de vida dos indivíduos acometidos e de seus familiares



Alto rendimento diagnóstico



Alto poder de detecção de tipos diferentes de variantes, com um único exame



Ferramenta ideal para uso no diagnóstico de doenças raras

### Metodologia utilizada:



### Validação e laudamento

A anotação funcional de variantes é realizada através de ferramentas de bioinformática em software próprio, o Varstation®, desenvolvido pelo time de bioinformática do Einstein. A classificação de variantes é realizada de acordo com as boas práticas internacionais e diretrizes do American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) e Association for Molecular Pathology (AMP).

Os **resultados são validados e laudados por uma equipe de médicos geneticistas experientes**, garantindo maior precisão e confiabilidade na investigação.

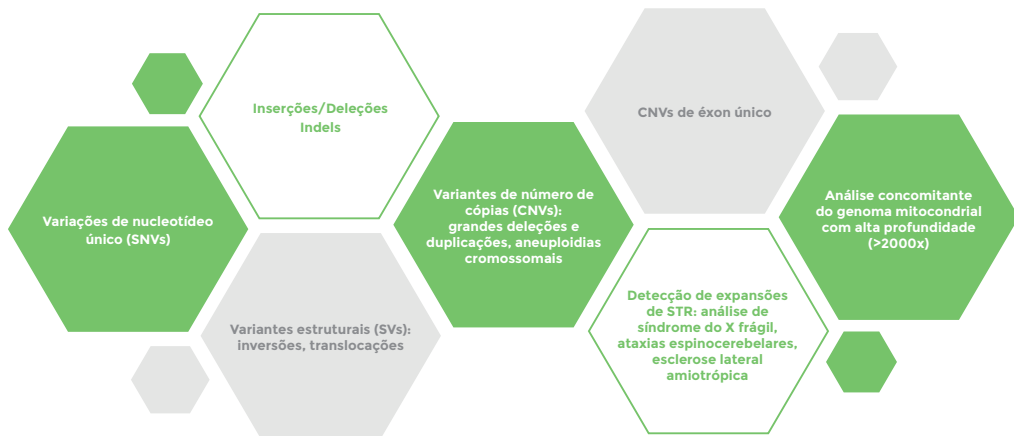


Selos de acreditação, que garantem a rastreabilidade e a excelência de todo o processo, do recebimento das amostras à liberação do laudo.



## Alterações genéticas detectadas pelo exame:

Este exame analisa os 3 bilhões de pares de base do genoma humano e é capaz de detectar:



## Diferenciais entre os exames de sequenciamento genético:

Tipo da Variante	Painel	WES	WGS
Estrutural	-	-	+
CNV	++	+	+++
Mitocondrial	+	+	+++
Mutação Dinâmica <sup>1</sup>	-	-	+
SNV	++	++	+++
SNV/Indel em região não-codificante	-/+	-/+	+++

Legenda:	
-	Não eficiente
+	Pouco eficiente
++	Eficiente
+++	Muito Eficiente

WES: Sequenciamento de Exoma completo

WGS: Sequenciamento de Genoma completo

## 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



**EINSTEIN**  
GENÔMICA