

Sequenciamento Clínico Completo do GENOMA TOTAL

Novo teste que analisa 100% do genoma para detectar mutações na região codificante (éxons) e também na região não-codificante (introns e elementos reguladores).

O Sequenciamento Clínico Completo do GENOMA TOTAL tem vantagens importantes em relação à análise de éxons apenas, feita por outro exame denominado de Sequenciamento Completo do “Exoma”.

Vantagens do Sequenciamento Clínico Completo do GENOMA TOTAL (100% do genoma humano) sobre o Sequenciamento Completo do EXOMA (2% do genoma humano):

1. Cobre 100% dos éxons, ao contrário do teste chamado de Sequenciamento Completo do próprio Exoma, que tem profundidade de leitura irregular, uma limitação inerente ao processo de captura dos éxons. Isto significa que, a rigor, a única maneira de se testar 100% do EXOMA é realizando o Sequenciamento Completo do GENOMA TOTAL [Referência: Belkadi et al. Whole-genome sequencing is more powerful than whole-exome sequencing for detecting exome variants. Proc Natl Acad Sci USA. (2015). Cópia deste artigo científico, em inglês, pode ser solicitada ao Laboratório GENE].
2. Permite a detecção de mutações nas regiões de controle de expressão gênica (regiões promotoras e enhancers) e mutações no interior dos íntrons.
3. Facilita o diagnóstico de variações patológicas de número de cópia (CNVs).
4. Não é afetado por vários vieses apresentados pelo Sequenciamento Completo do Exoma, como o viés de referência, ou seja, o enriquecimento do alelo de referência em sítios heterozigóticos.

O Laboratório GENE disponibiliza duas opções de Sequenciamento Completo do GENOMA TOTAL por NGS (*Next Generation Sequencing*):

A) Sequenciamento Completo do GENOMA por NGS + análise bioinformática + interpretação diagnóstica de mutações que possam explicar a doença do(a) paciente.

B) Sequenciamento Completo do GENOMA por NGS + análise bioinformática + interpretação diagnóstica de mutações + Teste Cromossômico de Alta Resolução por ngQUANT: esta combinação de análises permite, além do diagnóstico das “mutações gênicas” (como na opção A acima), o diagnóstico adicional de “alterações cromossômicas quantitativas” (excesso de material cromossômico por microduplicação, trissomia completa ou parcial, ou por falta de material cromossômico por microdeleção, monossomia completa ou parcial), também associadas a atraso de desenvolvimento, malformação, autismo etc.

*Na opção B, a inclusão da análise adicional de "alterações cromossômicas quantitativas" tem excelente custo-benefício: análise similar com arrays (teste CytoSNP ou CGH, por exemplo), quando feita isoladamente, tem custo duas e três vezes maior, respectivamente.

Diferenciais exclusivos que fortalecem o teste no Laboratório GENE:

1) No Laboratório GENE o teste é COMPLETO, incluindo além do Sequenciamento do GENOMA, a análise bioinformática e a interpretação diagnóstica.

2) No Laboratório GENE todas as mutações relevantes, detectadas pelo sequenciamento NGS, são SEMPRE confirmadas com testes adicionais GRATUITOS de contraprova utilizando o sequenciamento de Sanger (técnica mais específica e detalhada) ou o PCR alelo-específico.

3) O Laboratório GENE também já inclui, de cortesia, sem nenhum custo extra, os testes adicionais GRATUITOS nos pais, quando é indicado/necessário estabelecer a relevância diagnóstica de mutações detectadas mas ainda não descritas na literatura médica.

4) O Laboratório GENE disponibiliza o arquivo com os dados brutos do sequenciamento mediante solicitação médica.

5) O Laboratório GENE, quando solicitado, re-analisa GRATUITAMENTE os dados do sequenciamento após 12 meses, caso não tenha sido feito um diagnóstico na época da realização do teste. A partir daí, re-análises podem ser solicitadas de 2 em 2 anos, que então vão levar em conta novas descobertas científicas e médicas e informações não disponíveis na época da realização do exame. A re-análise também considera o desenvolvimento do paciente e a evolução do seu quadro clínico.

Amostras: 4 ml de sangue em EDTA do(a) paciente + 4ml de sangue em EDTA de cada um dos pais - não é necessário jejum antes das coletas.

Coletas em Belo Horizonte ou São Paulo: pela equipe do Laboratório GENE/Clínica Genética Sérgio Pena, após

agendamento.

Coletas na cidade do(a) paciente: em laboratório de confiança/conveniência da família ou por profissional que atenda em domicílio. As amostras deverão ser enviadas para Belo Horizonte, via SEDEX, à temperatura ambiente, juntamente com a documentação pertinente (ver abaixo).

Documentação: necessário fornecer cópia do pedido médico, informações sobre os sintomas/histórico familiar do(a) paciente associados à doença em investigação e o formulário preenchido.

Dados adicionais: outros detalhes, fotos, cópias de algum exame anterior e/ou relatórios(s) médico(s) poderão vir a ser solicitados, à medida que Dr Sérgio Pena aprofundar a análise dos dados obtidos.

Prazo de Resultado: cerca de 90 dias.