

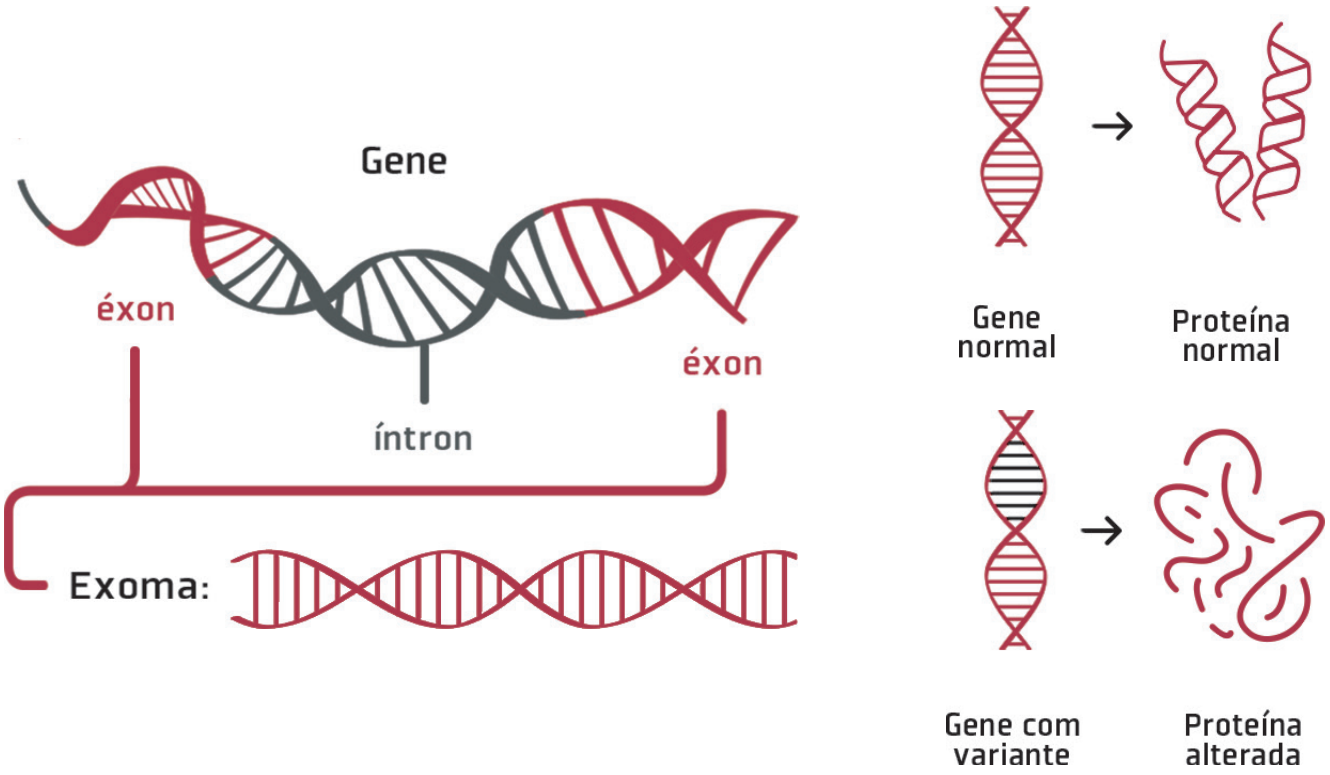
EXOMA

O DNA decodificado para diagnósticos mais precisos e eficientes

BRASIL APOIO

Os **éxons** são as regiões do DNA que codificam **proteínas essenciais** para o funcionamento do organismo.

Embora correspondam entre **1 e 2%** do genoma humano, o exoma concentra a maioria das **variantes com relevância clínica,** tornando o sequenciamento dessa região uma **ferramenta fundamental** na investigação genética.



APLICAÇÃO

O **exoma** é um exame indispensável para laboratórios que buscam diagnósticos precisos e eficientes, contribuindo significativamente para o cuidado personalizado e assertivo dos pacientes.

Considerando que mais de **85%** das variantes conhecidas associadas a doenças estão localizadas nos éxons, o **sequenciamento de exoma** possibilita a identificação de **variantes genéticas com elevado valor clínico** com agilidade, exatidão e excelente custo-benefício.

Seus resultados fornecem subsídios para um **diagnóstico confiável** e uma **conduta terapêutica personalizada**.

INDICAÇÃO

O exame de exoma é indicado para a investigação de diversas condições de origem genética, incluindo:

- **Suspeita de doenças e síndromes genéticas**, como aquelas associadas ao atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual, transtorno do espectro autista, encefalopatias epilépticas, entre outras.
- **Pacientes sintomáticos sem hipótese diagnóstica**.
- **Histórico familiar ou fenótipo sugestivo** de origem genética ainda não diagnosticada.
- **Doenças com heterogeneidade genética**.
- **Casos sem diagnóstico após exames convencionais**, como SNP-array e MLPA.
- **Aconselhamento genético** com identificação de indivíduos sem sintomas e planejamento reprodutivo.

DIFERENCIAIS

Em um único exame, o **exoma** realizado no **Brasil Apoio** avalia:

- **Mutações de ponto (substituições)**
- **Indels (pequenas deleções e duplicações)**
- **CNVs (variação no número de cópias)**
- **DNA Mitocondrial**

INSTRUÇÕES PRÉ-ANALÍTICAS

Tipo de amostra:



Sangue: punção venosa em tubo com EDTA



Volume mínimo necessário: 3 mL (Adulto) e 1,2 mL (Infantil)

Instrução de encaminhamento:



Acondicionada nos *flyers/bags* disponibilizados pelo laboratório, mantendo-se refrigerada entre 2 e 8°C (estabilidade: 120h)

CRITÉRIOS DE REJEIÇÃO DE AMOSTRA

- Coleta em tubo ou recipiente não padronizado
- Volume insuficiente de amostra
- Acondicionamento e/ou transporte fora do padrão
- Vazamento de conteúdo
- Ausência de documento(s) obrigatório(s)
- Material não identificado

EXAME DISPONÍVEL

Código	Exame
SEXOMA	SEQUENCIAMENTO DE EXOMA

REFERÊNCIAS

CHUNG, Claudia C.y. et al. **Meta-analysis of the diagnostic and clinical utility of exome and genome sequencing in pediatric and adult patients with rare diseases across diverse populations.** *Genetics In Medicine,* [S.L.], v. 25, n. 9, p. 100896, 2023. Elsevier BV.

SEABY, Eleanor G. et al. ***Exome sequencing explained: a practical guide to its clinical application.*** *Briefings In Functional Genomics,* [S.L.], v. 15, n. 5, p. 374-384, 2015. *Oxford University Press* (OUP).

WARR, Amanda et al. ***Exome Sequencing: current and future perspectives.*** *G3 Genes|Genomes|Genetics,* [S.L.], v. 5, n. 8, p. 1543-1550, 2015. *Oxford University Press* (OUP).

Para saber mais, escaneie ou clique no QR Code e acesse o **Guia de Exames do Brasil Apoio**

BRASIL APOIO

Contato

comercial@brasilapoio.com.br

brasilapoio.com.br

/brasilapoio

Responsável Médica: Dra. Claudia Dambroski Partel | CRM 61.362

Gerente Médica: Dra. Soraya S. Andrade | CRM 96.091

Versão 04 - Junho de 2026