

# ANÁLISE DO **EXOMA** HUMANO



Os éxons são as porções dos genes responsáveis pela codificação das proteínas. As proteínas são os elementos responsáveis pelo bom funcionamento das células do organismo. O exoma corresponde ao conjunto de éxons do nosso genoma e agora pode ser sequenciado e analisado por meio de metodologia avançada, que conta com tecnologia de sequenciadores de última geração (Next Generation Sequencing-NGS).

# Sequenciamento Completo do Exoma

Uma das vantagens desse exame é que sequenciar o exoma é mais rápido e menos custoso do que o sequenciamento do genoma completo. Enquanto nosso genoma possui bilhões de nucleotídeos, o exoma corresponde a apenas uma fração desse total. Acredita-se que o conjunto de éxons do genoma humano corresponda, no máximo, a 2% do seu total. Em contrapartida, as mutações que ocorrem nesses quase 2% são as maiores responsáveis pelo estabelecimento das doenças de base genética, o que garante a eficiência do sequenciamento completo do exoma.

Outro avanço importante dessa metodologia é sua capacidade de identificação simultânea de diversas mutações com significado clínico relevante. Isso permite a investigação da porção codificadora de todos os genes em um teste único, desobrigando a busca sistemática de genes e mutações individualmente. Essa busca individual em genes suspeitos pode ser demorada, financeiramente onerosa, emocionalmente desgastante e, por vezes, tornar-se inconclusiva. Em outras palavras, a análise do exoma não obriga o investigador clínico a procurar um gene ou mutação específica antecipadamente.

O sequenciamento completo do exoma é capaz de esclarecer precisamente a mutação e o gene responsável por doenças que cursam com sinais e sintomas associados a diferentes alterações genéticas, permitindo um melhor esclarecimento diagnóstico nas condições previamente investigadas e que permanecessem inconclusivas. Possibilita o diagnóstico molecular de doenças genéticas que possam apresentar um conjunto de sintomas atípicos ou mesmo de manifestação clínica tardia e age de forma definitiva no estabelecimento do diagnóstico em casos de atraso de desenvolvimento ou malformações, incluindo as cerebrais.

Esse exame contribui para um melhor desempenho diagnóstico e para o melhor entendimento do prognóstico da doença, além de ajudar no aconselhamento familiar da doença atual e na previsão da possível ocorrência de novos casos.

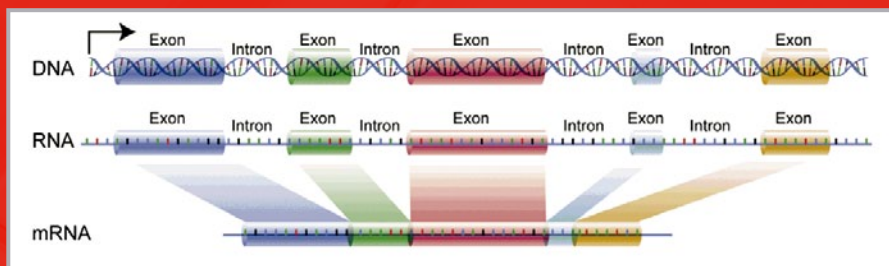


Figura 1: Esquema representativo de uma das fases da expressão gênica, o processamento do RNA, chamado splicing. A informação genética é passada do DNA contendo éxons e introns, para as moléculas de RNA. O processamento envolve a remoção dos introns (regiões genômicas não codificadoras) e junção dos éxons (regiões codificadoras de proteínas). O EXOMA representa o conjunto dos éxons, identificados hipoteticamente aqui por diferentes cores.

## Diagnóstico laboratorial

Oferecemos a tecnologia do sequenciamento de última geração para o Sequenciamento Completo do Exoma, disponibilizando um exame sensível, específico e com capacidade de análise simultânea em todas as regiões codificadoras do genoma humano.

NOME DO EXAME	METODOLOGIA
SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA	NGS

## Referências

1. Bamshad MJ et al. Exome sequencing as a tool for Mendelian disease gene discovery. Nat Rev Genet. 12 (11): 745-755, 2011.
2. Choi M et al. Genetic diagnosis by whole exome capture and massively parallel DNA sequencing. PNAS 106 (45):19096-19101, 2009.
3. Ng, SB et al. Targeted capture and massively parallel sequencing of 12 human exomes. Nature 461 (7261): 272-276, 2009.