

SEQUENCIAMENTO DE  
EXOMA  
CLÍNICO E COMPLETO



**GENEONE**

Medicina de precisão.

## O que é Exoma Completo?

É um teste que analisa as regiões codificadoras do genoma, chamadas de exons, através do Sequenciamento de Nova Geração. O objetivo deste teste é identificar variantes que possam estar relacionadas com a doença do paciente.

## O que é Exoma Clínico?

É um teste que analisa apenas os genes já sabidamente associados a fenótipos clínicos descritos no OMIM, HGMD ou GeneTest.org. Depois do sequenciamento, pode-se optar por analisar todos os 4.813 genes ou focar nos genes associados a uma doença específica.

## Quais são as aplicações do Exoma?

O Sequenciamento do exoma pode ser indicado para os seguintes pacientes:

- Paciente sem diagnóstico clínico conclusivo, porém com história familiar sugestiva de uma doença mendeliana;
- Paciente com quadro clínico de uma doença que apresenta heterogeneidade genética, ou sejam diversos genes envolvidos na mesma doença;
- Paciente com quadro clínico sugestivo de uma doença genética já conhecida porém sem base molecular conhecida.



**Metodologia** – Sequenciamento de Nova Geração.



**Plataforma** – Illumina Next Seq.



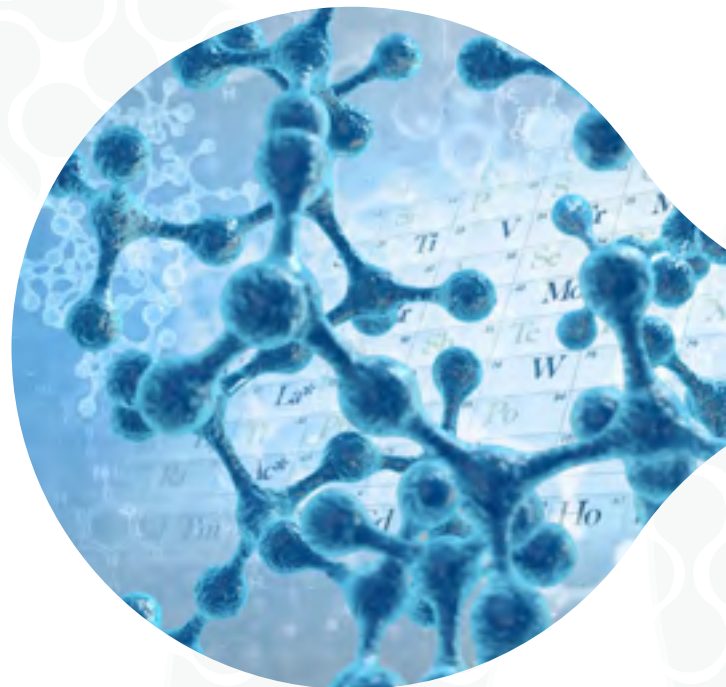
**Amostra** – Sangue total ou saliva.



**Prazo** – 40 dias úteis.



**Resultado** – Laudo com informações tabeladas sobre as variantes e interpretação clínica que auxilia a compreensão do resultado.



## Conheça as vantagens de realizar Testes Genéticos com a GeneOne.

- Corpo técnico e clínico altamente especializado.
- Amplo portfólio de testes, equipamentos e metodologias de última geração e capilaridade abrangente.
- Assessoria exclusiva para testes genéticos na interpretação e discussão dos resultados, por telefone ou e-mail.
- Laudos completos e de fácil interpretação, redigidos por médicos especialistas.

