

SEQUENCIAMENTO
COMPLETO DO **EXOMA**

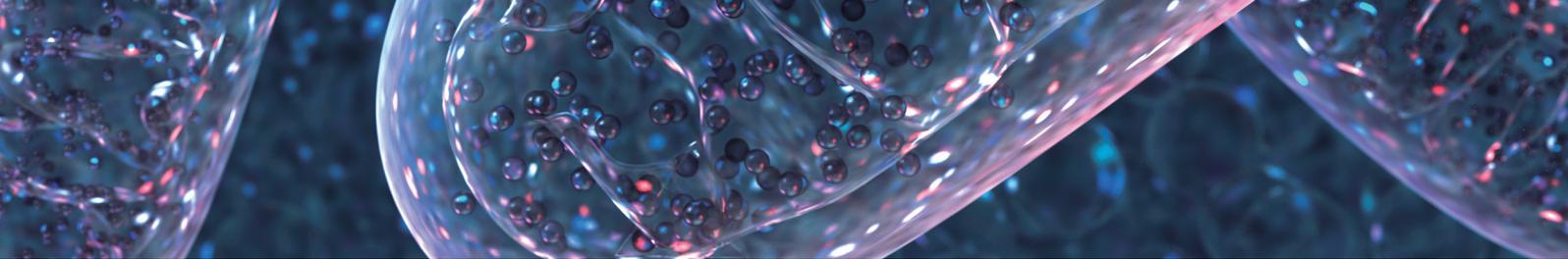
&

SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO
DNA MITOCONDRIAL

ANÁLISE CONJUNTA
EM UM ÚNICO EXAME

DLE

*Genética Humana,
Doenças Raras
e Genômica*



O laboratório DLE oferece um novo exame que realiza ao mesmo tempo o **sequenciamento completo do exoma e o sequenciamento completo do DNA mitocondrial**.

O sequenciamento completo do exoma detecta alterações genéticas em aproximadamente 20 mil genes do DNA nuclear humano e o sequenciamento do DNA mitocondrial é um exame genético complexo, avançado e eficiente, desenvolvido para identificar alterações genéticas associadas a doenças mitocondriais.

A análise conjunta do DNA nuclear e DNA mitocondrial aumenta consideravelmente a resolução dos casos clínicos, inclusive por suspeita de doenças mitocondriais.

Principais indicações do exame

- ✓ Pacientes com quadro clínico complexo, com possibilidade de múltiplos diagnósticos;
- ✓ Pacientes com quadro clínico variável e inespecífico, onde outros diagnósticos, que não o genético, tenham sido inconclusivos;
- ✓ Pacientes com suspeita de uma doença genética, porém, ainda não diagnosticada por outros exames.

O DNA mitocondrial é composto por 37 genes que podem carregar alterações genéticas geralmente correlacionadas a distúrbios ou doenças causadas pela disfunção das mitocôndrias, também conhecidas como doenças mitocondriais, distúrbios de cadeia respiratória, dentre outras nomenclaturas. O genoma mitocondrial equivale a uma porção do DNA geralmente não analisada pelas técnicas convencionais de sequenciamento de exoma.

Alterações de DNA nuclear já são rotineiramente detectadas na realização do exoma, porém, alterações do genoma mitocondrial precisam de uma abordagem diferenciada como a oferecida neste novo exame.

“A grande vantagem deste novo exame é a possibilidade de investigação de um maior número de doenças em um mesmo teste.”

Informações técnicas

- **Documentos obrigatórios**
Indicação clínica, questionário e termo de consentimento preenchido;
- **Metodologia**
Sequenciamento de Nova Geração (NGS) com captura específica para o DNA mitocondrial;
- **Amostras analisadas**
Sangue total em EDTA, sangue em papel filtro ou swab bucal;
- **Prazo**
45 dias úteis.



Certificações/Acreditações



Participação em Programas de Proficiência



Canal do Cliente
4020-8080

Seg. a Sex. das 08h às 18h | Ao custo de uma ligação local.
DLE.com.br | (11) 5907-8181 | (21) 3299-3000