

SEQUENCIAMENTO DO EXOMA, NGS [cód. 11102]

INFORMAÇÕES GERAIS

NOME DO EXAME

EXOMA, Sequenciamento NGS

OUTROS NOMES

Exoma; Sequenciamento de Exoma; WES; Sequenciamento Completo dos Exons; Sequenciamento do Exoma Completo; Reanálise de FASTQ; Reanálise de Painel Genético como Exoma a Partir de Dados Brutos; Ampliação da Análise de Painel Genético a Partir de Dados; Brutos;

DESCRIÇÃO

O sequenciamento do exoma é uma técnica poderosa de análise genética que se concentra no sequenciamento dos exons do genoma (exons são as partes do DNA que codificam proteínas). O conjunto de exons representa apenas cerca de 1-2% de todo o genoma, mas contém a maioria das mutações causadoras de doenças conhecidas, tornando o sequenciamento do exoma um método econômico e eficiente para identificar variantes genéticas associadas a doenças.

O sequenciamento do exoma é frequentemente usado para identificar mutações genéticas que contribuem para distúrbios genéticos, doenças raras e outras condições de saúde. É particularmente útil quando existe uma doença genética suspeita que pode ser causada por mutações em um conjunto de genes. O sequenciamento do exoma deve ser considerado em diversas situações, algumas descritas a seguir.

Indivíduos com distúrbios genéticos raros ou inexplicáveis

Um indivíduo com sintomas de um distúrbio genético raro ou complexo que não pode ser explicado por meio de testes padrão (como testes de gene único ou painéis de diagnóstico), o sequenciamento do exoma pode ajudar a identificar possíveis causas genéticas.

Indivíduo que tem uma coleção de sintomas que não se encaixam em uma síndrome conhecida, o sequenciamento do exoma pode ajudar a revelar se há uma base genética, especialmente em casos de atrasos no desenvolvimento, deficiências intelectuais, distúrbios neurológicos ou problemas metabólicos.

Indivíduos com histórico familiar de condições genéticas

Indivíduo com histórico familiar de condições hereditárias (como câncer, distúrbios neurológicos ou distúrbios metabólicos) podem se beneficiar do sequenciamento do exoma para identificar mutações herdadas que podem aumentar o risco de desenvolver problemas de saúde semelhantes.

Indivíduos com doenças de início precoce

Para criança com atraso inexplicável no desenvolvimento, deficiência intelectual ou anomalias físicas (como malformações congênitas), o sequenciamento do exoma pode ajudar a descobrir distúrbios genéticos raros.

Indivíduos com histórico familiar de doenças cardíacas hereditárias

O sequenciamento do exoma pode ser apropriado para indivíduo com histórico familiar de doenças cardíacas hereditárias, como cardiomiopatia hipertrófica ou cardiomiopatia arritmogênica do ventrículo direito, principalmente se eles apresentarem sintomas da doença, mas não tiverem diagnóstico.

Indivíduos com sintomas neurológicos inexplicáveis

Indivíduos com condições neurológicas inexplicáveis, como epilepsia, neuropatia ou doenças neurodegenerativas (por exemplo, doença de Parkinson ou doença de Alzheimer), que não têm um diagnóstico claro apesar de outros testes, podem se beneficiar do sequenciamento do exoma para identificar

mutações genéticas.

Indivíduos com deficiências cognitivas ou transtornos do espectro autista. O sequenciamento do exoma é cada vez mais usado para explorar fatores genéticos em transtornos do espectro autista e outros comprometimentos cognitivos ou de desenvolvimento, especialmente quando os sintomas não se encaixam em um diagnóstico conhecido.

Indivíduos com transtornos metabólicos raros ou inexplicáveis.

O sequenciamento do exoma pode ser útil no diagnóstico de transtornos metabólicos (por exemplo, fenilcetonúria, doenças mitocondriais ou doenças de armazenamento lisossomal) quando os sintomas não são claros e os testes tradicionais não forneceram respostas.

Indivíduos que passaram por vários testes genéticos malsucedidos

Indivíduo que já passou por outros testes genéticos (como testes de painel para doenças específicas) que não forneceram respostas, o sequenciamento do exoma oferece uma abordagem mais ampla ao observar todas as regiões codificadoras do genoma, o que pode revelar novas mutações.

UTILIDADE DO EXAME:

O sequenciamento do exoma é frequentemente usado para:

- Diagnosticar doenças genéticas raras ou não diagnosticadas.
- Identificar as mutações presentes e causadoras de doenças.
- Identificar as bases genéticas de doenças hereditárias
- Investigar as bases genéticas de distúrbios neurológicos e do desenvolvimento.
- Investigar as bases genéticas de distúrbios metabólicos
- Diagnosticar doenças Complexas e multissistêmicas

NECESSIDADE DE PEDIDO MÉDICO

O pedido médico deve ser enviado juntamente com a amostra.

COBERTO POR OPERADORA

Sim. A diretriz de utilização (DUT) nº110 define os grupos para os quais a cobertura deste exame é obrigatória. O subitem desta DUT contemplado por este exame é 110.39 – Síndromes de Anomalias Cromossômicas Submicroscópicas Não Reconhecíveis Clinicamente (Array)

O código TUSS é 40503810 - Sequenciamento de Nova geração de todas as regiões codificadoras (éxons) de todo os genes do genoma - Sequenciamento do Exoma (inclui Captura, Amplificação e Sequenciamento)

NECESSIDADE DE CONSENTIMENTO

Sim.

PACIENTE

Nenhuma preparação é necessária se a amostra for sangue. Para amostra de saliva ou swab 30 minutos antes da coleta, não beber, comer, fumar, mascar chicletes, escovar os dentes ou inserir qualquer objeto na boca.

AMOSTRA

Amostra de sangue: não necessário jejum.
Para amostras de saliva ou swab, contatar a Genoa/LPCM.

INSTRUÇÕES DE COLETA E ARMAZENAMENTO DA AMOSTRA

O sangue deve ser colhido em tubo a vácuo contendo EDTA (tampa violeta)

ESTABILIDADE DA AMOSTRA

Armazenar sob refrigeração (2-8°C). Nestas condições, a amostra é estável por 5 dias.

VOLUME MÍNIMO DA AMOSTRA

Volume ideal (3ml); volume mínimo (1ml).

RETENÇÃO DA AMOSTRA

O sangue é descartado após 7 dias; o DNA extraído é descartado após 180 dias.

METODOLOGIA

DESCRIÇÃO DA METODOLOGIA

A determinação das sequências nucleotídicas das regiões codificantes e sítios de splicing (10nt) é realizada por sequenciamento de nova geração (NGS) utilizando o método “sequence by synthesis” (SBS). A montagem da biblioteca é feita por captura.

PROFUNDIDADE DE SEQUENCIAMENTO

A profundidade mínima média de sequenciamento é de 100X. Na maioria dos casos, a profundidade média é >200X

COBERTURA

A cobertura de sequenciamento é >99,0%. Na maioria dos casos, a cobertura é 99,5%.

RESULTADO E INTERPRETAÇÃO

A resultado do sequenciamento do exoma é complexo. Nele, são reportadas as variantes alélicas patogênicas, provavelmente patogênicas e de relevância clínica indeterminada (VUS) mapeadas nos genes associados à hipótese clínica do paciente. Se autorizado, as variantes detectadas nos genes incluídos no painel de genes ACMG de reporte obrigatório também serão incluídas no laudo.

DISPONIBILIDADE DO LAUDO (TAT)

O laudo estará disponível em até 30 dias corridos após a autorização do exame.

VALORES DE REFERÊNCIA

O valor de referência para este exame é NÃO DETECTADO.

PRECAUÇÕES

Variantes alélicas classificadas como Benignas/Possivelmente Benignas não serão reportadas, exceto sob solicitação expressa do médico assistente. A classificação e interpretação das alterações identificadas são realizadas com base no conhecimento atual e no consenso da comunidade científica no momento da elaboração do laudo. Resultados inconclusivos devem ser reavaliados periodicamente e podem ser reclassificados, de modo a incorporar as evidências científicas mais atuais. Classificações das variantes alélicas detectadas podem ser alteradas ao longo do tempo, à medida que novas informações científicas e clínicas se tornem disponíveis. Devido às limitações técnicas dos equipamentos e dos métodos de análise, podem ocorrer resultados falso-positivos ou falso-negativos.

NOTAS

Recomenda-se o aconselhamento genético antes e após o exame, com médico geneticista ou com profissional capacitado para avaliação genômica. Este laudo não deve ser copiado ou reproduzido, exceto em sua totalidade.

OBSERVAÇÕES

A Encondexa está comprometida em manter a confidencialidade das informações dos pacientes. Volume Mínimo (quantidade de espécime necessária para realizar um ensaio uma vez).

Recepção do volume mínimo torna impossível repetir o teste ou realizar testes de confirmação. Em algumas situações, um volume mínimo do espécime pode resultar em quantidade não suficiente, exigindo que um segundo espécime seja coletado).

Informe se o caso envolve “Resultados Semi-Urgentes” definidos como resultados relacionados a doenças infecciosas prontamente necessários para evitar consequências de saúde potencialmente sérias para o paciente.

Teste URGENTE: em raras circunstâncias, o teste URGENTE do laboratório de referência pode ser necessário para pacientes que precisam de tratamento imediato. Para agendar o teste URGENTE, peça ao patologista, médico ou gestor de laboratório ou Representante para ligar para a Encodexa™ e uma vez acordado que há necessidade da categoria de teste URGENTE, serão feitos arranjos para atribuir recursos para executar o teste em uma base URGENTE quando a amostra for recebida.

A Encodexa™ usa no mínimo dois identificadores específicos do paciente para verificar se o paciente correto é correspondido com o espécime correto e o pedido correto para serviços de teste. Conforme um espécime é recebido na ENCODEXA, o nome e sobrenome do paciente, data de nascimento, número do prontuário médico e número de acesso do cliente são verificados comparando os rótulos no tubo ou recipiente do espécime com o pedido eletrônico e qualquer papelada (folha de lote ou formulário) que possa acompanhar o espécime a ser testado. Quando discrepâncias são identificadas, o Centro de Atendimento de Consultas da Encondexa telefonará para o cliente para verificar as informações discrepantes para garantir que a Encodexa™ esteja realizando o teste correto para o paciente correto. Os espécimes são considerados rotulados incorretamente quando há uma incompatibilidade entre os identificadores específicos da pessoa no espécime e as informações que acompanham o espécime. Quando identificação insuficiente ou inconsistente for enviada, a Encodexa™ recomendará que um novo espécime seja obtido.

Prazo dos exames (TAT) O extenso menu de testes do Encodexa™ reflete as necessidades de nossa própria prática de assistência médica. Estamos comprometidos em fornecer o TAT mais rápido possível para melhorar o diagnóstico e o tratamento. Consideramos os serviços laboratoriais como parte do continuum de atendimento ao paciente, em que as necessidades do paciente são primordiais. Nesse contexto, nos esforçamos para cumprir nossas obrigações de serviço. Nosso histórico de serviço e nossas métricas de qualidade documentarão nossa capacidade de entregar em todas as áreas de serviço, incluindo TAT. A

Encodexa™ define TAT como o tempo de teste analítico (o tempo do qual uma amostra é recebida no local de teste até o momento do resultado) necessário e é listado para cada teste como "Relatório disponível". O TAT é monitorado continuamente por cada local de laboratório em execução dentro da Encodexa™.