



Sequenciamento Clínico Completo do EXOMA na modalidade **TRIO**

Sequenciar o EXOMA na modalidade de **TRIO**, testando o DNA do paciente + mãe + pai é indicado para agilizar todo o procedimento e ampliar a capacidade do teste permitir um diagnóstico: a análise inclui detecção de mutações antes não-suspeitadas de estarem relacionadas ao quadro clínico apresentado pelo paciente. Quando há evidências sugestivas/associadas ao AUTISMO, condição que tem grande variabilidade genética, sequenciar o TRIO tem permitido resultados muito significativos.

As vantagens da análise concomitante dos EXOMAS do **TRIO** (paciente + mãe + pai) incluem, então, o aumento exponencial da capacidade diagnóstica do teste e a agilidade do resultado - que não dependerá de testes adicionais especialmente desenvolvidos para a confirmação de mutações específicas ainda não descritas na literatura médica. E não dependerá também de testes para definição da origem parental de certos tipos de variantes – que podem ser patogênicas, ou não.

Uma mutação nova (*de novo*) pode ser facilmente detectada no EXOMA do **TRIO** e de imediato ter a sua relevância causal (a sua patogenicidade) confirmada – ou não. O médico fazendo a análise já terá garantido o rápido acesso a todos os dados relevantes do EXOMA dos pais do(a) paciente.

Os sequenciamentos de EXOMA dos pais, na modalidade **TRIO**, têm também a função de agilizar o diagnóstico do(a) paciente e de ampliar a chance da descoberta de mutações "dominantes" novas (*de novo*), assim como de detectar mutações "recessivas" que podem causar doenças tanto por homozigose como por heterozigose composta. Os dados obtidos do EXOMA dos pais são para esta finalidade e o laudo se referirá exclusivamente ao paciente.