



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.

NOTA: Com relação aos "dados brutos" obtidos do processamento do DNA do casal no EXOMA TRIO, eles ficarão eletronicamente arquivados por cinco anos. Se no futuro for necessário fazer qualquer estudo genômico de um deles (pai ou mãe do feto ou paciente) com relação a uma grande gama de doenças como câncer familiar, doença degenerativa, Alzheimer de início precoce, trombose etc, a etapa **automatizada** do sequenciamento do exoma já estará pronta e não precisará ser repetida. Já tendo os "dados brutos" só a análise diagnóstica precisará ser repetida. Bastará contratar no Laboratório GENE ou em outro laboratório a realização da pesquisa dos "dados brutos" com o propósito diagnóstico estipulado. Os "dados brutos", em arquivo BAM ou VCF, podem ser analisados pelo próprio Dr. Sérgio Pena, Diretor Médico do Laboratório GENE, ou ser enviados para análise por outro médico geneticista, se o(a) paciente assim desejar/solicitar.