



00186 ROMA – ISOLA TIBERINA Via di Ponte Quattro Capi n°39 – tel 06 68371  
Dipartimento di Medicina di Laboratorio: Direttore Dott. Mauro Ciro Antonio Rongioletti  
U.O.S.D. di Genetica Medica: Responsabile Dott. ssa Gioia Mastromoro  
Tel. 06/6837898 06/68135401  
[Gm.genetica\\_medica@fbf-isola.it](mailto:Gm.genetica_medica@fbf-isola.it)

## Test Esoma Clinico

- **Cosa analizza il test?** il test analizza la presenza di varianti in geni associati a disordini autosomici recessivi, dominanti ed X linked all'interno dell'esoma, la porzione codificante del genoma.
- **A chi si rivolge?** il test è eseguito, dopo colloquio con il medico genetista, nei casi in cui sia presente una patologia o uno spettro di cui ancora non siano state identificate le cause genetiche.
- **Come viene eseguito?** l'analisi viene eseguita mediante Next Generation Sequencing su piattaforma NextSeq550 illumina. Si utilizza il kit Trusight One di Illumina, secondo le indicazioni del produttore. Il kit consente l'analisi di circa 4800 geni malattia (per approfondimenti e dettagli tecnici consultare la pagina web <https://www.illumina.com/products/by-type/clinical-research-products/trusight-one.html>). Le condizioni di sequenziamento sono stabilite per ottenere una coverage media per gene di 100X.
- **Approfondimenti:** per approfondimenti in merito ai dettagli tecnico-analitici si rimanda all'informativa presente in allegato.