



HAOMA
MEDICINA DE PRECISÃO

A GENÉTICA DO AUTISMO REVELADA

O futuro do diagnóstico já começou

TESTE GENÉTICO AVANÇADO PARA TEA E DOENÇAS NEURODIVERGENTES

Desenvolvido por
Dr. Marcelo Vanucci Leocádio

 **PRECISÃO CIENTÍFICA**  **DIAGNÓSTICO PRECOCE**  **MEDICINA PERSONALIZADA**


DR. MARCELO VANUCCI LEOCÁDIO
GENÉTICA MÉDICA E MEDICINA DE PRECISÃO



O QUE É O TEA?

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento que se manifesta nos primeiros anos de vida e impacta:



Comunicação e interação social



Comportamentos e interesses



Desenvolvimento cognitivo e sensorial



Estudos mostram que 50% a 90% dos casos têm forte base genética.



POR QUE INVESTIGAR A GENÉTICA?

O TEA não é uma condição única — é um espectro altamente complexo e heterogêneo. Diversas condições genéticas podem estar associadas, como:

- ✓ Síndrome do X Frágil
- ✓ Esclerose Tuberosa
- ✓ Síndrome de Rett
- ✓ Síndrome de Angelman
- ✓ Neurofibromatose
- ✓ Síndrome de Williams
- ✓ Síndrome Velocardiofacial
- ✓ Síndrome de Noonan



Cada paciente possui um perfil genético único.

O tratamento ideal depende dessa individualização.

O DIFERENCIAL: TESTE GENÉTICO COMPLETO E INTEGRADO

Desenvolvido pelo
Dr. Marcelo Vanucci Leocádio



Análise genética avançada (NGS – padrão ouro mundial)



Avaliação de múltiplos genes associados ao TEA



Identificação de mutações raras e variantes relevantes



Integração com dados clínicos e metabólicos

MUITO ALÉM DE EXAMES TRADICIONAIS

METODOLOGIA		CAPACIDADE DIAGNÓSTICA
Algoritmos	●	Baixa precisão
Microarray	●●●	Parcial
NGS (Nosso exame)	●●●●	Alta precisão e profundidade genética



Tecnologia de última geração para respostas que fazem a diferença na vida do paciente.



BENEFÍCIOS PARA O PACIENTE



Diagnóstico mais precoce e assertivo



Identificação da causa raiz do problema



Direcionamento terapêutico personalizado



Prevenção de comorbidades



Melhor prognóstico clínico



MEDICINA DE PRECISÃO APLICADA AO TEA

Nosso protocolo permite integrar:



Genética



Neurodesenvolvimento



Farmacogenética



Nutrigenômica



Metabolômica

Resultado: tratamentos mais eficazes, individualizados e com maior resposta clínica.



MUITO ALÉM DO DIAGNÓSTICO: UM NOVO CAMINHO PARA O DESENVOLVIMENTO



A compreensão genética do TEA permite:



Intervenções precoces mais eficientes



Estratégias terapêuticas personalizadas



Melhor qualidade de vida para o paciente e sua família

AGENDE SUA AVALIAÇÃO



Atendimento especializado em genética médica



(11) 99999-9999



(11) 99999-9999



www.haomagenetica.com.br



São Paulo – SP



DR. MARCELO VANUCCI LEOCÁDIO
GENÉTICA MÉDICA E MEDICINA DE PRECISÃO

Tabela – Síndromes que Lembram TEA e Seus Diferenciais

Síndrome	Por que Pode Ser Confundida com TEA	Diferenciais Importantes
Síndrome do X Frágil	Atraso de linguagem, comportamentos repetitivos, dificuldades sociais, sensibilidade sensorial	Face alongada, orelhas grandes, macroorquidismo, histórico familiar de deficiência intelectual
Esclerose Tuberosa	Atraso no desenvolvimento, epilepsia precoce, comportamentos repetitivos	Manchas hipocrômicas, angiofibromas, tumores benignos em órgãos, achados típicos em ressonância
Síndrome de Rett	Esteretotipias manuais, regressão de fala, isolamento social	Regressão após período normal, microcefalia adquirida, movimentos de “lavar as mãos”, apneias
Síndrome de Angelman	Atraso global, ausência de fala, comportamentos repetitivos	Riso frequente imotivado, ataxia, convulsões, distúrbios de sono, comportamento muito característico
Neurofibromatose tipo 1	Dificuldades sociais, problemas de aprendizagem	Manchas café-com-leite, neurofibromas, nódulos de Lisch, histórico familiar
Síndrome de Williams	Atraso de desenvolvimento, dificuldades adaptativas	Hipersociabilidade marcante, face típica (“duende”), hipercalcemia, linguagem relativamente preservada
Síndrome Velocardiofacial (22q11.2)	Atraso de fala, dificuldades sociais, ansiedade	Cardiopatias congênitas, fenda palatina ou úvula bífida, hipocalcemia, alterações faciais sutis
Síndrome de Noonan	Déficits sociais e de aprendizagem	Hipertelorismo, pectus excavatum, baixa estatura, pescoço alado, estenose pulmonar