

Sequenciamento de Nova Geração na Prática Clínica: Um Portfólio Integrado para Diagnóstico, Resistência e Vigilância Microbiana

RAQUL RIYUZO FRANCO¹, DEYVID AMGARTEN^{1,2}, ANA FRAGA¹, NAIR MUTO², ANDRE DOI²

¹. GENESIS GENOMICS, GENESIS GENOMICS, SAO PAULO, SP, BRASIL

². EINSTEIN HOSPITAL ISRAELITA, EINSTEIN HOSPITAL ISRAELITA, SAO PAULO, SP, BRASIL

O avanço das tecnologias de sequenciamento de nova geração (NGS) tem transformado a microbiologia clínica, permitindo uma abordagem mais abrangente, sensível e independente de cultivo para detecção de patógenos. Nesse contexto, a integração de diferentes exames baseados em NGS em um portfólio clínico representa uma oportunidade estratégica para apoiar a tomada de decisão médica, especialmente em casos complexos, infecções de etiologia desconhecida e monitoramento de resistência antimicrobiana. A implementação e aplicação de um portfólio integrado de exames clínicos baseados em NGS, incluindo metagenômica de , viroma de plasma, microbioma de fezes, testes de resistência a antivirais (HIV e CMV) e genotipagem de SARS-CoV-2 e isolados bacterianos, destacando seu impacto no diagnóstico e manejo clínico foram desenvolvidos e padronizados fluxos laboratoriais e para diferentes tipos de amostras clínicas. A metagenômica de foi utilizada para investigação de infecções do sistema nervoso central, enquanto o viroma de plasma permitiu a detecção de vírus circulantes em casos sistêmicos. O microbioma de fezes foi aplicado na avaliação de disbiose e infecções intestinais. Protocolos específicos foram empregados para detecção de mutações associadas à resistência antiviral em HIV e CMV. A genotipagem de SARS-CoV-2 e de isolados bacterianos foi realizada para vigilância epidemiológica e análise de variantes. As análises incluíram controle de qualidade, remoção de contaminantes, classificação taxonômica e identificação de genes de resistência. A implementação do portfólio permitiu a detecção de patógenos não identificados por métodos convencionais, especialmente em amostras de com diagnóstico inconclusivo. Testes de resistência em HIV e CMV possibilitaram ajustes terapêuticos personalizados. A caracterização genômica de bactérias auxiliou na investigação de surtos e perfis de resistência. O portfólio de exames clínicos baseado em NGS representa uma ferramenta poderosa para a microbiologia clínica moderna, promovendo diagnósticos mais rápidos, abrangentes e personalizados. Sua aplicação integrada tem potencial para melhorar desfechos clínicos, apoiar decisões terapêuticas e fortalecer a vigilância epidemiológica.