

Paciente:	JOÃO PEDRO DE MORAES BORTOLOTTI	Nº da amostra:	NB170011
Médico:	Dr. Alceu Giraldi	ID/nºhistória:	NG170011
Procedência:	DNA Life Instituto de Pesquisas & Diagnósticos		
Hipótese clínica:	TEA	Data de recebimento:	21/03/2017
Tipo amostra:	sangue periférico	Data do resultado:	13/04/2017

Resultado do array-CGH: DNALife® **180K**

METODOLOGIA

O DNA da amostra foi hibridado com o DNA comercial de referência do sexo masculino (Promega Biotech) sobre uma plataforma **DNALife®180K**, desenhada pela DNALIFE® e fabricada pela Agilent Technologies®. O desenho customizado possui alta resolução para detecção de alterações no número de cópias (CNVs) em todo o genoma, incluindo 308 regiões associadas com síndromes listadas no OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) e outras síndromes genéticas, além de, 140 genes relacionados com o Transtorno do Espectro Autista (TEA).

Para a análise bioinformática utilizamos o genoma de referência hg19 e ADM-2 (janela 0.5Mb, A=6), considerando alterações em ≥5 sondas consecutivas. A resolução da análise é de, aproximadamente, 100Kb para todo o genoma, 75Kb para regiões de interesse neuropediátrico e 15 Kb para os genes associados com o TEA.

RESULTADOS DA ANÁLISE

Resultado array-CGH (ISCN 2013¹): arr(1-22)x2,(XY)x1

A amostra apresenta um padrão genômico do SEXO MASCULINO.

INTERPRETAÇÃO DOS RESULTADOS

Não foram detectadas variações no número de cópias (CNVs) não polimórficas no genoma.

CONCLUSÃO

Não foram detectadas alterações no número de cópias (CNVs), com o nível de resolução utilizado, que possam explicar o fenótipo do paciente.

RECOMENDAÇÕES

1. Recomenda-se realizar aconselhamento genético;
2. Foram detectadas variações no número de cópias (CNVs) descritas como variantes comuns na população saudável, segundo a base de dados *Genomic Database of Variants* (<http://projects.tcag.ca/variation/>). A informação dessas variantes será entregue mediante solicitação do médico.

Liberado por:



Dra. Mileny Esbravatti S. Colovati

CRBM 9655

Revisado por:



Dra. Luciana Rodrigues

CRBM 9651

Paciente:	JOÃO PEDRO DE MORAES BORTOLOTTI	Nº da amostra:	NB170011
Médico:	Dr. Alceu Giraldi	ID/nºhistória:	NG170011
Procedência:	DNA Life Instituto de Pesquisas & Diagnósticos		
Hipótese clínica:	TEA	Data de recebimento:	21/03/2017
Tipo amostra:	sangue periférico	Data do resultado:	13/04/2017

Nota 1. Limitações do estudo. A análise através de array-CGH não detecta rearranjos cromossômicos equilibrados, poliploidias completas ou mosaicismo em menos de 30% da população celular.

Nota 2. Classificamos o significado clínico da CNV segundo as recomendações do Consenso para implementação dos Arrays (CGH e SNP-arrays) na Genética Clínica, Instituto Roche 2012 (www.institutoroche.es) e Vermeesch J et al. Hum Mutat 2012;33(6):906-915.

- **CNV patogênica.** Variante com associação clínica a um fenótipo claro e identificado.
- **CNV benigna.** Variante presente na população saudável e descrita como tal nas bases de dados.
- **CNV de significado incerto.** Variante não identificada claramente como benigna ou patogênica durante a análise. Pode ser: a) provavelmente patogênica, se contém gene cuja função explique um evento patológico; b) provavelmente benigna, se é herdada de um progenitor saudável e não existe referência patológica; ou inclui parcialmente uma região tipicamente polimórfica; c) de significado incerto, se não existe evidência clínica que indique uma das alternativas anteriores.

Bibliografia

1. ISCN (2013): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature. Shaffer et al. (eds); Karger, Basel, 2013.

Cláusula de responsabilidade diagnóstica

Os serviços de assistência ao diagnóstico genético utilizando *microarrays* de DNA realizados pela DNALIFE estão destinados exclusivamente aos profissionais da saúde qualificados para sua interpretação. Os resultados obtidos com o nosso estudo e a informação que possa ser retirada dele não podem ser considerados como uma consulta médica ou substituírem um tratamento ou aconselhamento genético proposto. Os resultados obtidos das determinações analíticas baseadas em *microarrays* do DNA devem ser interpretadas no contexto com outros dados clínicos e uma consulta médica é recomendada para comunicação da conclusão do resultado. A DNALIFE não assume nenhuma responsabilidade de qualquer uso que o serviço contratante possa fazer dos resultados obtidos da análise e da possível consequência danosa derivada desta utilização, preservando o direito de tomar qualquer ação legal pelo uso indevido desses estudos e/ou análises.