

Detecção de mutações para propensão ao câncer de mama Genes *BRCA1* e *BRCA2*

Paciente: Danielle Gomes El Kadri

Laboratório: HAOMA by DNAClinic

Requisitante: Marcelo Vanucci Leocádio

CRBM:3047

Solicitado em: 23/04/2019

Concluído em: 06/05/2019

Ref.: 107206

Resultados

Gene	Variante	Localização	Zigosidade	dbSNP	Classificação*
Não foram encontradas as variantes pesquisadas					

*Realizada de acordo com as recomendações do ACMG (Richards et al. Interpretation of sequence variants, 2015) e literatura encontrada em <https://www.omim.org> e <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>.

Metodologia

Sequenciamento automático por eletroforese capilar no equipamento ABI3130xl Genetic Analyzer (Applied Biosystems) e alinhamento dos eletroferogramas produzidos contra as sequências referências dos genes *BRCA1* e *BRCA2* depositadas no GenBank (*Accession Number* NM_007300.3 e NM_000059.3, respectivamente). Foram analisadas as regiões codificantes dos exons 2 e 20 do gene *BRCA1* e parte do exon 11 do gene *BRCA2*. As alterações apresentam caráter dominante.

Interpretação

Não foram encontradas as alterações p.Glu23Valfs*17, p.Gln1777Profs*74 e p.Ser1982Argfs*22 pesquisadas neste teste nos genes analisados.

Atenção: As três alterações analisadas neste exame são as mais frequentes encontradas em pessoas com propensão genética ao câncer de mama. Entretanto, resultados com genótipo normal em relação a estas alterações não podem ser tomadas como evidência de que o paciente não virá a desenvolver câncer de mama, pois não excluem a possibilidade do paciente possuir outras alterações nos genes *BRCA1* e *BRCA2* ou desenvolver câncer de mama devido a outros fatores genéticos ou ambientais. Informações detalhadas sobre estas alterações podem ser obtidas na Genomic pelo telefone: (11) 3288 1188.

Médico Responsável: Dr. Martin Whittle CRM [SP] 66.459



Nathália Cagini

CRBM 17669

Técnica Responsável