

Paciente: DANIELLE GOMES EL KADRI
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO
Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 17a
Cód. Apoiado: NÃO INFORMADO

Pedido: 1078883601
Dt. Cadastro: 28/05/2019

SEQUENCIAMENTO E ANÁLISE BIOINFORMÁTICA DE VARIAÇÃO DE NÚMERO DE CÓPIAS DOS GENES BRCA1 E BRCA2

RESULTADO

Não foram identificadas alterações provavelmente patogênicas ou patogênicas nos genes *BRCA1* e *BRCA2*.

INTERPRETAÇÃO

Não foram identificadas variantes genéticas patogênicas ou provavelmente patogênicas nos genes *BRCA1* ou *BRCA2* associadas a um risco aumentado de câncer de mama ou ovário hereditários.

NOTA INFORMATIVA

Os dados obtidos através do sequenciamento de nova geração foram analisados com protocolos de bioinformática desenvolvidos e validados para detecção de CNV, com sensibilidade e especificidade de 100%. É realizado o MLPA SOMENTE para confirmação de resultados sugestivos de deleção ou duplicação. Verificar metodologia e limitações.

METODOLOGIA DO TESTE E LIMITAÇÕES

Metodologia

Após a extração do DNA genômico a partir de uma amostra de sangue periférico, ocorre a etapa de enriquecimento das regiões alvo utilizando um protocolo de hibridização. O sequenciamento é realizado utilizando plataforma *Illumina Next Generation Sequencing*. As sequências obtidas são alinhadas a um genoma de referência (GRCh37/hg19) e as variantes são identificadas através de ferramentas de bioinformática desenhadas para detectar variantes de nucleotídeo único (SNVs), pequenas inserções/deleções (Indels) e variantes estruturais, como variações no número de cópias (CNVs), inserções e inversões. As variantes reportadas podem ser confirmadas por tecnologias alternativas, incluindo sequenciamento Sanger, MLPA ou aCGH.

As variantes são classificadas de acordo com as normas e diretrizes do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (*American College of Medical Genetics and Genomics - ACMG*). As categorias de classificação incluem patogênica, provavelmente patogênica, variante de significado incerto (VUS), provavelmente benigna e benigna. Todas as variantes são avaliadas por um médico geneticista ou patologista, certificados. As variantes provavelmente benignas e benignas não são relatadas. A presença de uma VUS é sempre reportada e os detalhes estão disponíveis mediante solicitação. Todas as VUS e variantes provavelmente patogênicas são revisadas bianualmente em busca de atualizações na literatura científica.

Limitações

Este teste visa detectar todas as variantes clinicamente relevantes dentro dos genes analisados. A maioria destes genes são avaliados para variantes dentro de todos os éxons codificantes e sequência intrônica adjacente +/- 20pb flanqueando o éxon. Este teste não foi desenhado para detectar aneuploidias cromossômicas ou rearranjos complexos em genes como translocações. Também não detecta de forma confiável mosaicismos. A sensibilidade do exame pode ser reduzida na detecção de deleções e duplicações no intervalo de 40-250 pb, bem como variações no número de cópias sem sobreposição à sequência codificante contígua de mais de 250 pb. A presença de uma grande inserção pode interferir com a química usada para atingir os genes de interesse, o que pode diminuir a sensibilidade de detecção. Além disso, a sequência e a origem de uma grande inserção podem não ser completamente esclarecida. Inversões que incluam pelo menos um éxon codificante serão detectadas apenas se os pontos de interrupção forem cobertos pelo



Dr. Carlos Alberto M. Alta • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189
Responsável Técnico • Unidade Análises Clínicas



Dr. Nelson Gaburo Junior • CRF-SP 11.620
Responsável Técnico • Unidade Molecular



Dr. Renata Silvia Sacchi • CRM-SP 121.316
Responsável Técnica • Unidade Patologia



Dr. Henry Celso M. Maciel • CRF-SP 85.471
Responsável Técnico • Sorocaba



Dr. Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBIO 25.796/07-D
Responsável Técnica • Matriz



Dr. Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Responsável Técnica • Recife

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047

Av. Ademar de Barros, 2897 – Vila Ligya – Guarujá /SP CEP: 11430-005

Alameda Terracota, 215- Cj.: 1208-Bairro Cerâmica- São Caetano do Sul/ SP CEP: 09531-190

Telefone: (11) 4872-2808 www.dnacinic.com.br



Paciente: DANIELLE GOMES EL KADRI
Apoiado: 64215 - HAOMA
Solicitante: MÉDICO NÃO INFORMADO
Cidade/UF: SÃO CAETANO DO SUL/SP

Idade: 17a
Cód. Apoiado: NÃO INFORMADO

Pedido: 1078883601
Dt. Cadastro: 28/05/2019

teste. A sensibilidade para detectar variantes pode ser reduzida em regiões com baixo ou alto conteúdo de CG, na proximidade de regiões homopolímeras ou regiões repetitivas.

Por esse exame avaliar outros genes de importância médica além dos genes solicitados (BRCA 1 e BRCA 2) , alterações encontradas em qualquer gene presente no exame são reportadas. Sendo sugerido acompanhamento médico e genético.

* Atenção para nova metodologia a partir de 12/06/2019

Método...: NGS: SNV, INDEL E CNV

Material: SANGUE TOTAL COM EDTA

Coletado em (28/05/2019 14:03)

Assinado eletronicamente em: (18/07/2019 08:25)
por Dra. Maria Izabel Arismendi Gonçalves - CRBM1: 24.342

Dr. Carlos Alberto M. Alta • CRM-PR 22.323 • CRM-SP 68.189
Responsável Técnico • Unidade Análises Clínicas

Dr. Nelson Gaburo Junior • CRF-SP 11.620
Responsável Técnico • Unidade Molecular

Dr. Renata Sílvia Sacchi • CRM-SP 121.316
Responsável Técnica • Unidade Patologia

Dr. Henry Celso M. Maciel • CRF-SP 85.471
Responsável Técnico • Sorocaba

Dr. Habinira de Fátima Andraos Landgraf • CRBio 25.796/07-D
Responsável Técnica • Matriz

Dr. Daniely Zanchett • CRBM2 9.112
Responsável Técnica • Recife

Diretor Técnico: DR. Marcelo Vanucci Leocádio CRBM: 3047

Av. Ademar de Barros, 2897 – Vila Ligya – Guarujá /SP CEP: 11430-005

Alameda Terracota, 215- Cj.: 1208-Bairro Cerâmica- São Caetano do Sul/ SP CEP: 09531-190

Telefone: (11) 4872-2808 www.dnaclinic.com.br