

Nome: MATHEUS OLIVEIRA DOS SANTOS

Sexo: Masculino

Data de nascimento: 21/11/2010

Solicitante: DRA. SIMONE TIRONI BORIN (CRM-SP 108.103)

Sumário clínico: Investigação molecular para erros inatos do metabolismo.

Material: DNA extraído de sangue periférico enviado ao laboratório.

Data de entrada da amostra: 24/09/2018

Data de liberação do resultado: 06/11/2018

Exame: Sequenciamento de Exoma

Resultado

Ausência de alterações que justifiquem o quadro clínico.

Método

Captura de exons com Agilent SureSelect Human All Exon V7 seguida por sequenciamento de nova geração com Illumina HiSeq. Alinhamento e identificação de variantes utilizando protocolos de bioinformática, tendo como referência a versão GRCh37 do genoma humano. Análise médica orientada pelas informações que motivaram a realização deste exame.

Parâmetros de qualidade de sequenciamento

Porcentagem de bases-alvo com pelo menos 10 leituras: 99,5%

Número médio de vezes que cada base foi lida: 72

Número de sequências geradas: 71.210.319

Comentários

A análise genômica por sequenciamento do exoma foi realizada para investigar se existem variantes genéticas que possam estar associadas ao quadro descrito no sumário clínico.

Não foram encontradas variantes genéticas patogênicas que justifiquem estas manifestações clínicas.

Médico Responsável: Dra. Luiza Ramos - CRM-SP 189.925

Responsável Técnico: Dr. Fernando Kok - CRM-SP 32.255

Laudo elaborado de acordo com RDC 302/2005 ANVISA.

O sequenciamento do exoma permite investigar a constituição dos nossos cerca de 20.500 genes e buscar alterações que sejam responsáveis pelo quadro clínico. Quando não há alterações neste exame, isto pode ser decorrente de:

1. Ausência de base genética para a condição investigada.
2. Presença de alteração em regiões não codificantes do genoma, tais como regiões reguladoras, sequências intergênicas e intrônicas distantes dos éxons, que não são alvos desta análise.
3. Ausência, no presente momento, de conhecimento completo a respeito da base genética da doença investigada.
4. Alterações genéticas decorrentes de expansão de repetições de nucleotídeos, mosaicismo, dissomia uniparental e de imprinting genômico.

A cobertura deste exame foi suficiente para assegurar boa qualidade na quase totalidade das sequências-alvo do exoma.

Médico Responsável: Dra. Luiza Ramos - CRM-SP 189.925

Responsável Técnico: Dr. Fernando Kok - CRM-SP 32.255

Laudo elaborado de acordo com RDC 302/2005 ANVISA.