

Nome: Maria Cristina Rodrigues Souza Cagliari

Sexo: Feminino

Data de nascimento: 03/02/1967

Solicitante: André Castilho Valim (CRM-SP 115.984)

Sumário clínico: Investigação para predisposição hereditária ao câncer.

Material: DNA extraído de sangue periférico enviado ao laboratório.

Data de entrada da amostra: 04/10/2017

Data de liberação do resultado: 22/11/2017

Exame: Painel de Câncer Hereditário

Resultado

Ausência de variantes patogênicas nos genes analisados. Ver comentários adicionais.

Genes analisados:

APC ATM BARD1 BLM BRCA1 BRCA2 BRIP1 CDH1 CDK4 CDKN2A CHEK2 EGFR EPCAM FANCC MEN1 MET MLH1 MSH2
MSH6 MUTYH NBN NF1 NF2 PALB2 PIK3CA PMS2 PTEN RAD51C RAD51D RB1 RECQL RET STK11 TP53 WT1 POLD1 POLE

Médico Responsável: Dr. Danilo Vilela Viana - CRM-SP 99.782

Responsável Técnico: Dr. Marcelo Vanucci Leocadio - CRBM 3047

Laudo elaborado de acordo com RDC 302/2005 ANVISA.

Método

Captura de exons com Nextera Rapid Capture Mendelics Custom Panel V2 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: 99,7%

Número médio de vezes que cada base foi lida: 324

Número de sequências geradas: 9.015.958

Variantes de significado incerto (VUS)

Pelo conhecimento atual não é possível definir a patogenicidade da(s) variante(s) abaixo. Portanto, recomenda-se que essas informações não sejam usadas para fundamentar decisões clínicas. Sugere-se, ainda, acompanhamento da literatura científica a respeito das mesmas.

Gene	Crom.	Posição	Variação	Consequência	Cópias
BRIP1	17	59.760.658	T > A	p.*1250Leu ENST00000259008	Heterozigose (1 cópia)
MSH6	2	48.025.940	G > T	p.Gly273Val ENST00000234420	Heterozigose (1 cópia)
PTEN	10	89.623.490 - 89.623.502	C...(+12pb) > C	Não codificante, no 5'UTR	Heterozigose (1 cópia)

Comentários

A análise genômica por sequenciamento de nova geração foi realizada para investigar se o paciente apresenta variantes que possam estar associadas aos genes acima relacionados.

Não foram encontradas variantes reconhecidamente patogênicas ou variações do número de cópias (CNVs), pela técnica de sequenciamento de nova geração (NGS), no(s) gene(s) investigado(s).

Este resultado não permite descartar alteração em região não codificante dos genes analisados, como regiões reguladoras, sequências intergênicas e intrônicas distantes dos éxons, que não são objeto desta análise. É importante

Médico Responsável: Dr. Danilo Vilela Viana - CRM-SP 99.782

Responsável Técnico: Dr. Marcelo Vanucci Leocadio - CRBM 3047

Laudo elaborado de acordo com RDC 302/2005 ANVISA.

ressaltar que a análise é guiada pelo conhecimento científico atual e pode sofrer mudanças ao longo do tempo. A cobertura deste exame foi suficiente para assegurar boa qualidade na quase totalidade das sequencias-alvo dos genes analisados.

Comentários Adicionais

Obs.: Não foi possível avaliar a presença de variações do número de cópias (CNVs) do gene PIK3CA

Médico Responsável: Dr. Danilo Vilela Viana - CRM-SP 99.782
Responsável Técnico: Dr. Marcelo Vanucci Leocadio - CRBM 3047
Laudo elaborado de acordo com RDC 302/2005 ANVISA.