



Nome: Thais Danubia Silva e Sousa

Sexo: Feminino

Data de nascimento: 25/07/1993

Solicitante: Alceu Giraldi (CRM-SP 53.164)

Sumário clínico: Transtorno do espectro autista

Material: DNA extraído de sangue periférico enviado ao laboratório.

Data de entrada da amostra: 20/06/2017

Data de liberação do resultado: 31/07/2017

Exame: Pannel de Síndromes Clinicamente Reconhecíveis

Resultado

Ausência de variantes patogênicas nos genes analisados.

Genes analisados:

ALMS1 ANKRD11 ARHGAP31 ARID1B ARL6 ATR BANF1 BBS1 BBS10 BBS12 BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 BLM BRAF CBL CDC6 CDT1 CENPJ CEP152 CEP290 CEP63 CREBBP DHCR7 DOCK6 EDN3 EDNRB ELP4 EP300 ERCC8 EYA1 EZH2 FBN2 FGD1 FOXL2 GATA3 GCM2 GLE1 GNAS GPC3 GPR143 HDAC8 HRAS IRF6 JAG1 KDM6A KIF1BP KMT2A KMT2D KRAS LMNA LMX1B LZTFL1 MAP2K1 MAP2K2 MID1 MITF MKKS MKS1 MYBPC1 MYH3 MYH8 NF1 NFIX NIPBL NOTCH1 NOTCH2 NRAS NRXN1 NSD1 OCA2 OFD1 ORC1 ORC4 ORC6 PAX3 PAX6 PHF6 PIEZO2 POLR1C POLR1D PTH PTPN11 RAD21 RAF1 RASA1 RBBP8 RECQL4 ROR2 RPS6KA3 SALL1 SDCCAG8 SHOC2 SIX5 SKI SLC45A2 SMAD3 SMC1A SMC3 SNAI2 SOS1 SOX10 SPECC1L SPRED1 SRCAP STX16 TBCE TBX5 TCF4 TCOF1 TFAP2A TGFB2 TGFB3 TGFB1 TGFB2 TMEM67 TNNI2 TNNT3 TP63 TRIM32 TTC8 TYR TYRP1 VIPAS39 VPS13B VPS33B WDPCP WNT5A WRN ZEB2

Médico Responsável: Dra. Luiza Ramos - CRM-RJ 52.99794-3

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

Laudo elaborado de acordo com RDC 302/2005 ANVISA.

Rua Manoel Coelho, 845 - Centro - São Caetano do Sul/SP - CEP: 09510 -112

• Tel.: +55 (11) 2141-1800 • E-mail: diretoria@dnaclinic.com.br



Método

Captura de exons com Agilent SureSelect Clinical Research Exome 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: 97,1%

Número médio de vezes que cada base foi lida: 67

Número de sequências geradas: 87.960.502

Variantes de significado incerto (VUS)

Não foram detectadas variantes de significado incerto relevantes para o quadro clínico nos genes analisados

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 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 sequências-alvo dos genes analisados.

Médico Responsável: Dra. Luiza Ramos - CRM-RJ 52.99794-3

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

Laudo elaborado de acordo com RDC 302/2005 ANVISA.

Rua Manoel Coelho, 845 - Centro - São Caetano do Sul/SP - CEP: 09510 -112

• Tel.: +55 (11) 2141-1800 • E-mail: diretoria@dnaclinic.com.br

WWW.DNACLINIC.COM.BR