

Servei peticionari IDIBELL

Núm. H. Clínica CT0582
Data naixement Sexe ?
Data recepció mostra 28/03/2023 11:26
Clau laboratori 001/3.087.0734
Referència externa

RRMS PBiPS13-Sv4F-1 p13,

COMPLET

DATA EMISSIÓ : 20/04/2023
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

ANÀLISI	RESULTAT	UNITATS	REF.	P	1 / 3
---------	----------	---------	------	---	-------

GENÈTICA

Data recepció mostra : 28/03/2023 11:26
Clau laboratori : 001/3.087.0734
Referència externa :

RRMS PBiPS13-Sv4F-1 p13,

ANÀLISI RESULTAT UNITATS REF. P 2 / 3

ESTUDI CITOGENÈTIC

✓ Cariotip cèl·lules mare

Tècnica: Cultiu convencional per a aquest tipus de tinció de bandes G. Nivell de resolució entre 300 i per joc haploid.

Metafases estudiades: 20

Fórmula cromosòmica : 46,XY

Interpretació:

No s'han detectat anomalies cromosòmiques estructurals entre les metafases analitzades.

Observacions:

Aquest resultat pot veure's afectat per les de la tècnica, com ara la presència d'un mosaic de freqüència o la detecció d'alteracions estructurals críptiques. No s'informa dels s'interpreten com a heteromorfismes. Aquest segueix les recomanacions de la European Guidelines for Constitutional Cytogenetics Analysis 2018 i

Tècnica: Cultiu convencional per a aquest tipus de teixit i tinció de bandes G. Nivel de resolució entre 300 i 500 bandes per joc haploid.

Metafases estudiades: 20

Fórmula cromosòmica: 46,XY

Interpretació:

No s'han detectat anomalies cromosòmiques numèriques ni estructurals entre les metafases analitzades.

En totes les metafases estudiades s'ha observat una inversió pericèntrica del cromosoma 2 amb la fórmula cromosòmica 46,XY,inv(2)(p11.2q13).

Aquesta anomalia cromosòmica es considera un heteromorfisme, una variant de la normalitat sense repercussió clínica associada i amb una freqüència en la població general del 0.11% .

Segons la ISCN els heteromorfismes no s'han de posar en la fórmula cromosòmica. Per aquesta raó en la fórmula cromosòmica del cariotip, no especifiquem l'anomalia cromosòmica.

Referencia:

- Liehr T (2016). DOI: 10.1186/s13039-016-0216-1
- ISCN DOI: 10.1159/isbn.978-3-318-06867-2

✓ = resultat validat

i = resultat nou

Data recepció mostra : 28/03/2023 11:26
Clau laboratori : 001/3.087.0734
Referència externa :

RRMS PBiPS13-Sv4F-1 p13,

ANÀLISI

RESULTAT

UNITATS

REF.

P 3 / 3

Observacions:

Aquest resultat pot veure's afectat per les limitacions pròpies de la tècnica, com ara la presència d'un mosaic de baixa freqüència o la detecció d'alteracions cromosòmiques estructurals críptiques. No s'informa dels resultats que s'interpreten com a heteromorfismes. Aquest resultat segueix les recomanacions de la European Guidelines for Constitutional Cytogenetics Analysis 2018 i ISCN vigent.

<http://corlabs/Storage/q27g9xiezyk9ucn8wfos8v4iu6axazc4.pdf####30870734.pdf>

Validat per

: Dra. Cuatrecasas Capdevila Esther

Case name: 30870734

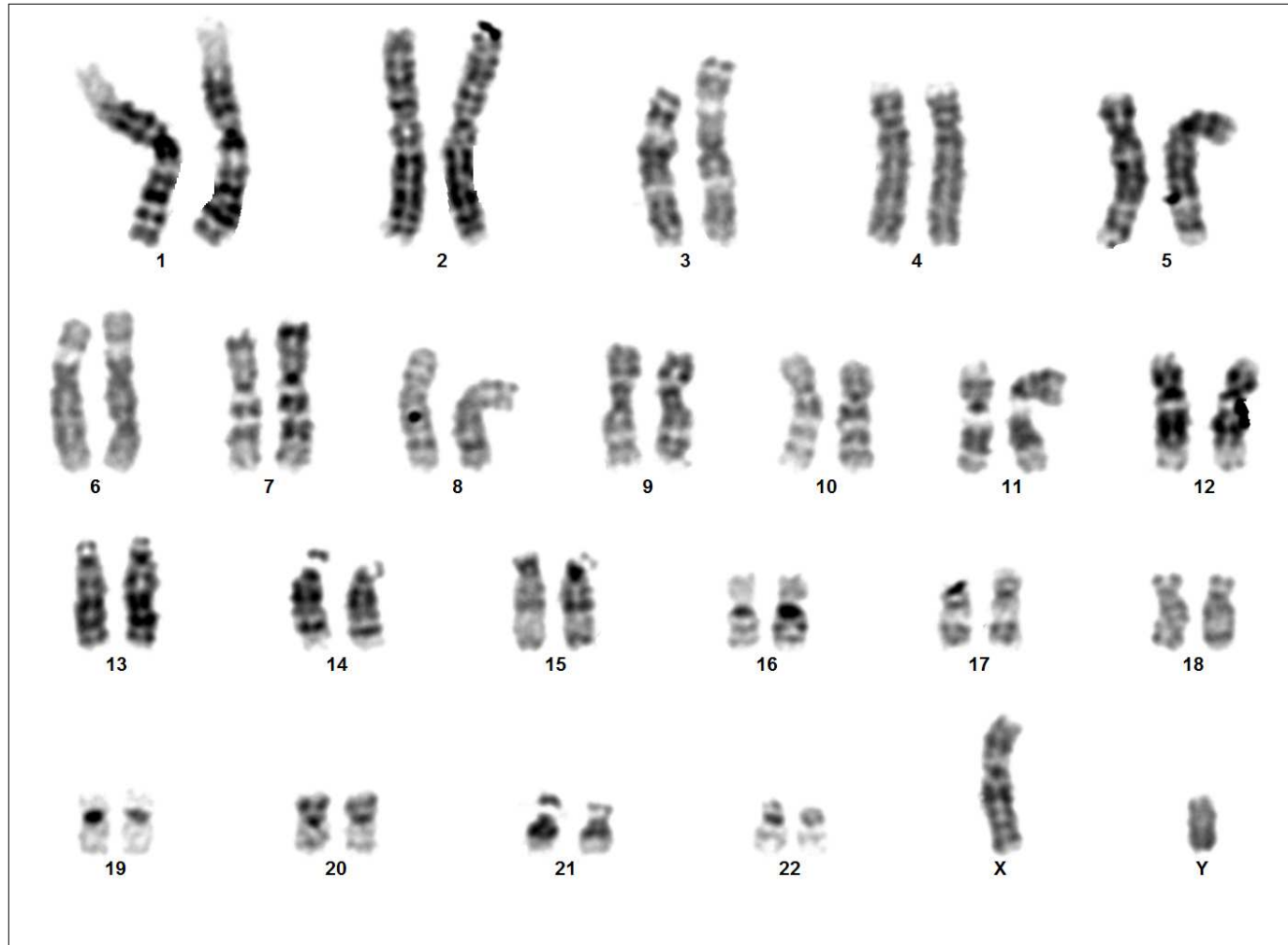
Name: RRMS PBiPS13-Sv4F-1 p13

NHC: CT0582

Department: IDIBELL

Date: 4/12/2023

Sample: CM



Case: 30870734 Slide: 1 Cell: 2F

Result: 46,XY