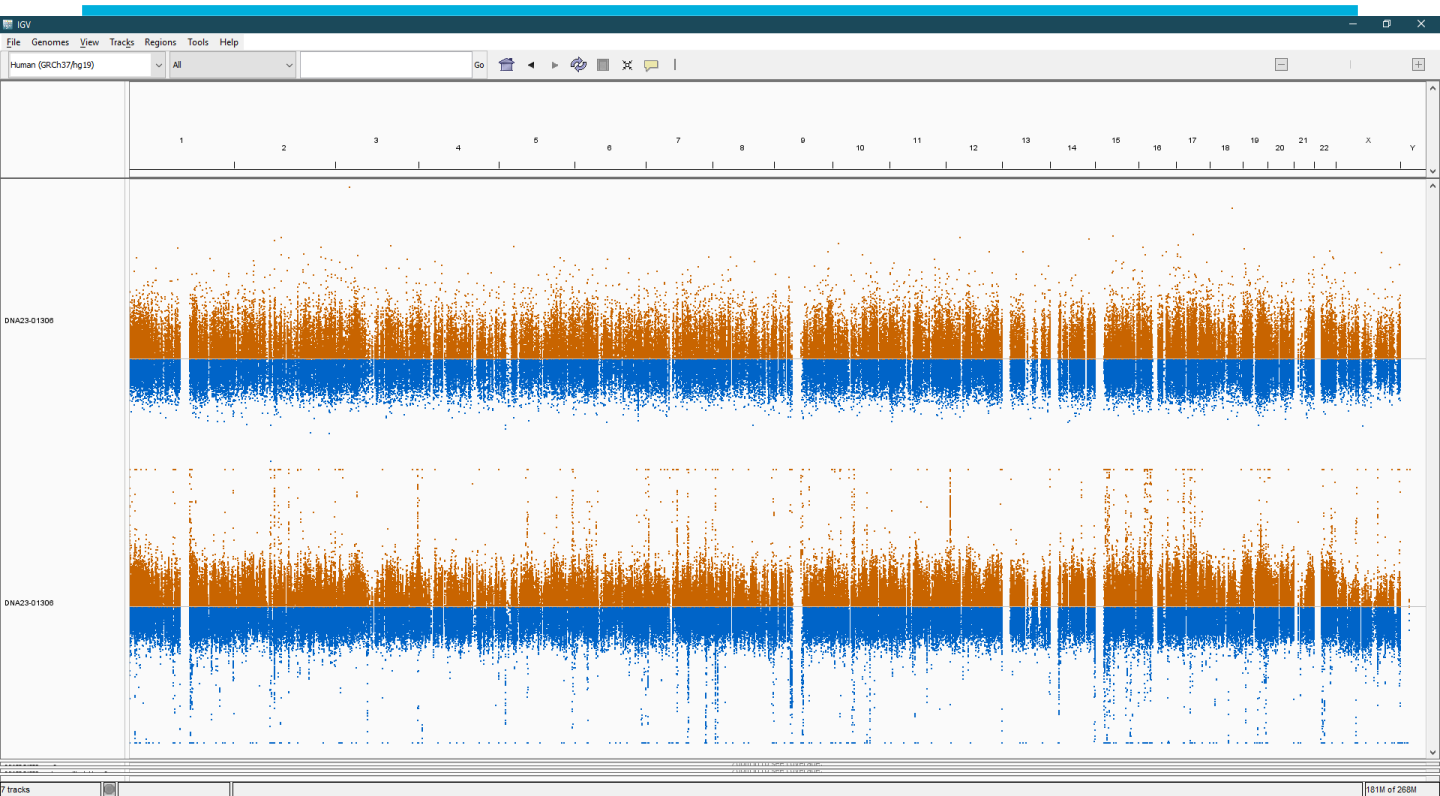




UITSLAG EXOOMSEQUENCING

Mw. Dr. N. de Leeuw
848 Genoomdiagnostiek
Alhier

Onze referentie: R23-02359 / 23-01148

Nijmegen, 16-02-2023

GEGEVENS ADVIESVRAAG

BSN: -
Naam: IPS21-00075
Geboortedatum: 11-11-1800
Geslacht: O
Aanvraagdatum: 26-01-2023
Indicatie: CNV analyse in WES data (WES)
Reden: bevestigen diagnose

GEGEVENS ONDERZOEKSMONSTER(S)

Materiaal	Datum afname	Ontvangen	Fractienummer
DNA	onbekend	26-01-2023	DNA23-01306

RESULTAAT EN MOLECULAIRE INTERPRETATIE

Middels exoombrede Copy Number Variant (CNV) analyse in de exoomdata zijn GEEN (waarschijnlijk) oorzakelijke CNV's aangetoond. Normaal vrouwelijk profiel.

CONCLUSIE

Er is een normaal vrouwelijk CNV profiel vastgesteld.

TOELICHTING

CoNIFER: 83 segments; 42/83 with Z-score >|1,6|.

Voor dit onderzoek is extern geïsoleerd DNA met code IPS21-00075 gebruikt.

TESTBESCHRIJVING Exoom sequencing is verricht met een Illumina NovaSeq 6000, na verrijking van het exoom met de twist_X2 Kit. 'Read alignment' is gedaan met BWA, en 'variant calling' met CoNIFER. Daarna zijn de varianten geannoteerd door de afdeling Genetica van het Radboudumc met een in-huis ontwikkelde pijplijn. Gerapporteerde CNV's zijn alleen bevestigd als dat expliciet in de uitslag staat vermeld.

DISCLAIMER

Vervolgvel hoort bij: R23-02359, IPS21-00075 (11-11-1800, O) BSN: -

De uitgevoerde exoom sequencing test heeft een dekking van een groot deel van het exoom (de exonen van het genoom). Er zijn echter bepaalde delen van het exoom die standaard niet of onvoldoende gedekt zijn in deze test. Bovendien is het mogelijk dat er bij de adviesvrager (M/V) nog extra delen van het exoom niet gedekt zijn. Informatie hierover is op aanvraag beschikbaar. Daarnaast kunnen bepaalde typen varianten (bijv: repeatexpansies, kleine kopienummer varianten (<3 targets), mitochondriële DNA varianten, varianten in gebieden buiten de exonen en splice sites, gebalanceerde chromosoomafwijkingen en laag-mozaïeke varianten) met deze test niet of slecht gedetecteerd worden. Indien de analyse is gedaan op basis van genenpakketten, zullen genen die bij het maken van het pakket nog niet bekend waren bij de betrokken aandoening niet geanalyseerd zijn. In het geval van een trio- of probandus analyse is deze test gericht op het vinden van een oorzaak van een erfelijke aandoening bij de probandus, en niet op het analyseren van dragerschap van een recessieve aandoening bij deze probandus. Indien relevant (bij consanguiniteit met of een moleculair bewezen aandoening bij een partner) kan op verzoek op dragerschap van een aandoening worden geanalyseerd. In geval van segregatie analyse bij de adviesvrager (M/V) is deze test alleen gericht op het detecteren van de eerder in de familie gerapporteerde variant(en). De afwezigheid van deze variant(en) wordt aangetoond met minimaal 15 wild-type reads, de sensitiviteit van deze test bedraagt hiermee >95%.

Met vriendelijke groet,

Ing. N.F.A. Leijsten
Senior Analist

Mw. Dr. N. de Leeuw
Laboratoriumspecialist
Klinische Genetica *

Deze brief is elektronisch ondertekend en geautoriseerd (*).