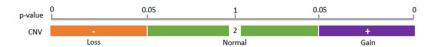
# **Supplementary Figure 3**







		Summary of the detected copy number detection																						
		Chromomsomes																						
		1р	1q	2q	3q	4q	5q	6q	7р	7q	8q	9q	11p	12p	13q	14q	15q	16q	17q	17p	18p	20q	22q	Хр
Lignées	iPSC_4F_Tie2_Sv190																							
	iPSC_4F_PBMC_Sv190																							
	iPSC_4F_Tie2_Sv191																							
	iPSC_4F_PBMC_Sv191																							
	iPSC_4F_Tie2_Sv192																							
	iPSC_4F_PBMC_Sv192																							

iCS-digital™ PSC test report: The iCS-digital™ PSC 24-probe test will capture over 93% of recurrent defects in hPSCs, including the 20q11.21 amplification that accounts for 1/4 of recurrent abnormalities in hPSCs worldwide. (https://www.stemgenomics.com/range-of-assays/genomic-stability-karyotyping-assays/fast-ipsc-qc-test/)





Laboratoire de Biologie et de Pathologie

2 RUE ANGELIQUE DUCOUDRAY, BP 37013, 21000 DIJON - Tél : 03 80 29 56 77 Fax : 03 80 29 56 90 Site: POLE DE BIOLOGIE ET PATHOLOGIE - PLATEFORME DE BIOLOGIE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE, 2 RUE ANGELIQUE DUCOUDRAY, 21000 DIJON

Responsable du laboratoire : Dr PASCAL GUERARD - Responsable du site : Dr Pascal GUERARD

### CYTOGENETIQUE, RECHERCHE

Nom naissance: CYTOGENETIQUE Prénom(s) de naissance : RECHERCHE Nom usuel: CYTOGENETIQUE

Prénom usuel: RECHERCHE

DDN: 01/01/1901

Age: 123 ans

Sexe: Masculin

Adresse: CYTOGENETIQUE - PTB PATIENT FICTIF RECHERCHE

21000 DIJON

IPP CHU:000112468466

NAD: 044255155

Copie à :

CYTOGENETIQUE RECHERCHE

CYTOGENETIQUE - PTB

PATIENT FICTIF RECHERCHE

21000 DIJON

Demande: 2420601221

Prélevé le : 24/07/2024 16:20

Service:

6153 GENETIQUE CHROMOSOMIQUE

Prescripteur : CALLIER Patrick

RPPS: 10000989185

Généré le :

04/09/2024 11:58

Compte-rendu: Partiel

Analyses

Résultats

Unités

Val Réf

Antériorités

Biologiste

Changement de notre système informatique de laboratoire entrainant une rupture d'antériorité des résultats précédents le 24/06/2024 sur nos comptes rendus. Les techniques de réalisation des examens sont inchangées, les résultats restent comparables.

## GENETIQUE CHROMOSOMIQUE ET MOLECULAIRE - Tel 03.80.29.34.89

Pr.P. Callier - Dr.B. Aral - Dr.J. Bloch - Dr.P-J. Francin - Dr.N. Marle - Dr.A-L. Mosca - Dr.N. Nadal - Dr.V. Pillay Laboratoire agréé pour la pratique des examens des caratéristiques génétiques à des fins médicales. (Décision ARSBFC/DOS/PSH20191150 - 28 janvier 2019)

### Cytogénétique constitutionnelle postnatal (ADN)

#### CGH-array postnatal

**CGH-ARRAY** Technique CAPA

AUTRE: lianée / iPSC 190 PBMC SeV P24 Matériel:

ADN Témoin Témoin du même sexe CAPA

Type de puce Oligo-array CAPA

180K

Résolution 25 kb CAPA

**AGILENT Fabricant** CAPA

Nombre de sondes déviantes > 00 = 3CAPA

ADM2 Algorithme CAPA

DIRS 0 14 CAPA

DLRS <0,15 - très bonne qualité; DLRS = 0,15 - 0,25 - bonne qualité; DLRS > 0,25 - 0,30 - qualité médiocre; DLRS > 0,30 - Qualité insuffisante.

CAPA Version du génome : GRCh37

Formule ISCN: 2020 CAPA

Résultat selon la nomenclature arr(X,Y)x1,(1-22)x2 CAPA

Conclusion Après hybridation de l'ADN du patient contre l'ADN du témoin du même sexe, aucun déséquilibre 04/09/2024

génomique délétère n'a été décelé au seuil de résolution de la technique. Le résultat est interprété en fonction des connaissances actuelles concernant les variations polymorphes du génome. Conseil génétique recommandé.

Validé le : 04/09/2024

Les mosaïques à faible taux et les réarrangements équilibrés ne sont pas décelés par cette technique. Les polymorphismes de nombre de copies décrits dans la littérature qu ont été décelés ne sont pas mentionnes. Les résultats sont à interpréter en fonction du contexte clinique et familial et dépendent des connaissances et limites actuelles des techniques et des bases de données génomiques sur les polymorphismes.

CAPA Validé le :

Patient: CYTOGENETIQUE, RECHERCHE

Nom naiss. : CYTOGENETIQUE

IPP CHU: 000112468466

DDN: 01/01/1901

Age: 123 ans

Sexe: Masculin

Demande: 2420601221

Prélevé le : 24/07/2024 16:20

Prescripteur: CALLIER Patrick

Partiel

Complet le

Biologiste

Analyses

Résultats

Unités

Val. Réf.

Antériorités







## Laboratoire de Biologie et de Pathologie

2 RUE ANGELIQUE DUCOUDRAY, BP 37013, 21000 DIJON – Tél : 03 80 29 56 77 Fax : 03 80 29 56 90 Site : POLE DE BIOLOGIE ET PATHOLOGIE – PLATEFORME DE BIOLOGIE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE, 2 RUE ANGELIQUE DUCOUDRAY, 21000 DIJON

Responsable du laboratoire : Dr PASCAL GUERARD - Responsable du site : Dr Pascal GUERARD

CYTOGENETIQUE - PTB

CYTOGENETIQUE RECHERCHE

PATIENT FICTIF RECHERCHE

## CYTOGENETIQUE, RECHERCHE

Nom naissance : CYTOGENETIQUE Prénom(s) de naissance : RECHERCHE

Nom usuel : CYTOGENETIQUE Prénom usuel : RECHERCHE

DDN: 01/01/1901

Age: 123 ans

Sexe: Masculin

Adresse : CYTOGENETIQUE - PTB PATIENT FICTIF RECHERCHE

21000 DIJON

IPP CHU:000112468466

NAD: 044255155

Demande: 2420601267 Prélevé le: 24/07/2024 16:43

Service:

Copie à :

21000 DIJON

6153 GENETIQUE CHROMOSOMIQUE

Prescripteur : CALLIER Patrick

RPPS: 10000989185

Généré le :

04/09/2024 11:59

Compte-rendu : Partiel

Analyses

Résultats Unités

Val. Réf.

Antériorités

Biologiste

Changement de notre système informatique de laboratoire entrainant une rupture d'antériorité des résultats précédents le 24/06/2024 sur nos comptes rendus. Les techniques de réalisation des examens sont inchangées, les résultats restent comparables.

## GENETIQUE CHROMOSOMIQUE ET MOLECULAIRE - Tel 03.80.29.34.89

Unités

CYTOGENETIQUE, RECHERCHE

Nom naiss.: CYTOGENETIQUE

DDN: 01/01/1901

Analyses

Age: 123 ans Sexe: Masculin

IPP CHU: 000112468466

Demande: 2420601267

Prélevé le : 24/07/2024 16:43

Complet le :

Prescripteur: CALLIER Patrick

Val. Réf.

Antériorités Biologiste

CAPA

Validé le

04/09/2024

Partiel

## Cytogénétique constitutionnelle postnatal (ADN)

#### **CGH-array** postnatal

Résolution

**CGH-ARRAY** Technique

iPSC 191 PBMC SeV P18

Résultats

AUTRE: lignée / iPSC 191 PBMC SeV P18 Matériel:

iPSC 191 PBMC SeV P18

ADN Témoin Témoin du même sexe

iPSC 191 PBMC SeV P18

Type de puce Oligo-array

180K

iPSC 191 PBMC SeV P18

25 kb IPSC 191 PBMC SeV P18

Fabricant **AGILENT** 

iPSC 191 PBMC SeV P18

Nombre de sondes déviantes

> ou = 3iPSC 191 PBMC SeV P18

Algorithme ADM2

iPSC 191 PBMC SeV P18

**DLRS** 0.12 IPSC 191 PBMC SeV P18

GRCh37

DLRS <0,15 - très bonne qualité; DLRS = 0,15 - 0,25 bonne qualité; DLRS > 0,25 - 0,30 - qualité médiocre; DLRS > 0,30 - Qualité insuffisante.

IPSC 191 PBMC SeV P18

2020

iPSC 191 PBMC SeV P18

Résultat selon la nomenclature arr(X,Y)x1,(1-22)x2

iPSC 191 PBMC SeV P18

Après hybridation de l'ADN du patient contre l'ADN du témoin du même sexe, aucun déséquilibre génomique délétère n'a été décelé au seuil de résolution de la technique. Le résultat est interprété en

fonction des connaissances actuelles concernant les variations polymorphes du génome. Conseil génétique recommandé.

Validé le : 04/09/2024 iPSC 191 PBMC SeV P18

Version du génome :

Formule ISCN:

Conclusion

Les mosaïques à faible taux et les réarrangements équilibrés ne sont pas décelés par cette technique. Les polymorphismes de nombre de copies décrits dans la littérature que ont été décelés ne sont pas mentionnés. Les résultats sont à interpréter en fonction du contexte clinique et familial et dépendent des connaissances et limites actuelles des techniques et des bases de données génomiques sur les polymorphismes.





## Laboratoire de Biologie et de Pathologie

2 RUE ANGELIQUE DUCOUDRAY, BP 37013, 21000 DIJON - Tél : 03 80 29 56 77 Fax : 03 80 29 56 90 Site: POLE DE BIOLOGIE ET PATHOLOGIE - PLATEFORME DE BIOLOGIE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE, 2 RUE ANGELIQUE DUCOUDRAY, 21000 DIJON

Responsable du laboratoire : Dr PASCAL GUERARD - Responsable du site : Dr Pascal GUERARD

CYTOGENETIQUE RECHERCHE

PATIENT FICTIF RECHERCHE

CYTOGENETIQUE - PTB

## CYTOGENETIQUE, RECHERCHE

Nom naissance: CYTOGENETIQUE Prénom(s) de naissance : RECHERCHE

Nom usuel: CYTOGENETIQUE Prénom usuel: RECHERCHE

DDN: 01/01/1901

Age: 123 ans

Sexe: Masculin

Adresse: CYTOGENETIQUE - PTB PATIENT FICTIF RECHERCHE

21000 DIJON

IPP CHU:000112468466

NAD: 044255155

Prélevé le : 24/07/2024 16:44

Service:

21000 DIJON

Copie à :

6153 GENETIQUE CHROMOSOMIQUE

Prescripteur: CALLIER Patrick

RPPS: 10000989185

Généré le :

04/09/2024 11:55

Compte-rendu: Partiel

Unités

Val. Réf.

Antériorités

**Biologiste** 

Analyses

Demande: 2420601272

Résultats

Changement de notre système informatique de laboratoire entrainant une rupture d'antériorité des résultats précédents le 24/06/2024 sur nos comptes rendus. Les techniques de réalisation des examens sont inchangées, les résultats restent comparables.

## GENETIQUE CHROMOSOMIQUE ET MOLECULAIRE - Tel 03.80.29.34.89



CYTOGENETIQUE, RECHERCHE Patient:

Analyses

Nom naiss.: CYTOGENETIQUE

DDN: 01/01/1901

Age: 123 ans

Sexe: Masculin

Résultats

Demande: 2420601272

Prélevé le : 24/07/2024 16:44

Complet le

Antériorités

Partiel

Prescripteur: CALLIER Patrick

Biologiste

CAPA

CAPA

CAPA

## Cytogénétique constitutionnelle postnatal (ADN)

#### CGH-array postnatal

IPP CHU: 000112468466

Technique **CGH-ARRAY** 

CAPA iPSC 192 PBMC SeV P16

Val. Réf.

Matériel: AUTRE: lignée / iPSC 192 PBMC SeV P16

Unités

iPSC 192 PBMC SeV P16

CAPA Témoin du même sexe ADN Témoin

iPSC 192 PBMC SeV P16

CAPA Type de puce Oligo-array

180K

iPSC 192 PBMC SeV P16 CAPA 25 kb Résolution

IPSC 192 PBMC SeV P16

CAPA Fabricant **AGILENT** 

iPSC 192 PBMC SeV P16

CAPA Nombre de sondes déviantes > 00 = 3

iPSC 192 PBMC SeV P16 ADM2 CAPA Algorithme

IPSC 192 PBMC SeV P16

CAPA **DLRS** 0.12

iPSC 192 PBMC SeV P16 DLRS < 0.15 - très bonne qualité: DLRS = 0.15 - 0.25 bonne qualité; DLRS > 0,25 - 0,30 - qualité médiocre; DLRS > 0,30 - Qualité insuffisante

CAPA GRCh37 Version du génome :

iPSC 192 PBMC SeV P16

CAPA Formule ISCN: 2020

iPSC 192 PBMC SeV P16

Résultat selon la nomenclature arr(X,Y)x1,(1-22)x2 iPSC 192 PBMC SeV P16

l es interférences notantielles finurent dans le Manuel de Prélèvements : chu-duon manuelorelevement fr

Conclusion Validé le Après hybridation de l'ADN du patient contre l'ADN du témoin du même sexe, aucun déséquilibre 04/09/2024

génomique délétère n'a été décelé au seuil de résolution de la technique. Le résultat est interprété en fonction des connaissances actuelles concernant les variations polymorphes du génome. Conseil génétique recommandé.

Validé le : 04/09/2024 iPSC 192 PBMC SeV P16

> Les mosaïques à faible taux et les réarrangements équilibrés ne sont pas décelés par cette technique, Les polymorphismes de nombre de copies décrits dans la littérature que ont été décelés ne sont pas mentionnés, Les résultats sont à interpréter en fonction du contexte clinique et familial et dépendent des connaissances et limites actuelles des techniques et des bases de données génomiques sur les polymorphismes.





ET MOLECULAIRE

Centre Hospitalier Universitaire
Plateforme de Biologie Hospitalo-Universitaire
2 rue Angélique Ducoudray - B.P. 37013
21070 DIJON CEDEX

#### Professeur Patrick CALLIER

Docteur Nathalie MARLE Docteur Anne-Laure MOSCA Docteur Nathalie NADAL Docteur Victor PILLAY

Tél: 03.80.29.34.89 Fax: 03.80.29.35.66

# CGH-array postnatale

N° Dossier	tie+ 4F		Nº Examen [	4-115-1852							
N° Dossier postnatal	4-115-1852		Sexe [	MASCULIN							
Nom	CYTOGENETIQUE	E	Prénom [	RECHERCHE							
Nom de naissance	CYTOGENETIQUE	E	Né(e) le	01/01/1901							
Date et heure prélèvement	24/04/2024 00:00		Département [	21							
Date de la demande	24/04/2024 Date de réception	24/04/2024									
Prescripteur	CH MONTPELLIER - Dr Roma	in DESPRAT	Copies à								
Matériel	ADN sanguin Indication		6 - Autre : recherche								
Technique	CGH-Array		1904 CAN CAN TO CONTROL OF THE CAN TO								
Type de puce	Oligo-array 180K Ré	solution 25 kb	ADN Tém Fabricant	n Témoin du même sexe AGILENT/CYTOGENOMICS (V5.2.0.20)							
Nombre de sondes				DLRS	0.12						
déviantes	> ou = 3 Algorithme ADM2 DLRS 0.1  DLRS 0.15 - tris home quality DLRS = 0.15 - 0.25 - home quality DLRS > 0.25-0.30 - quality medicary DLRS > 0.30 - quality medicary										
Résultat selon la nomenclature (ISCN 2020)			c1.(1-22)x2								
	Après hybridation de l'ADN du pati- génomique délétère n'a été décelé au en fonction des connaissances actue Conseil génétique recommandé.	u seuil de résolut	ion de la techniq	ue. Le résultat est interp							
Commentaires											

Le resulter de l'insance des conscientiques printiques en replis dess le cadre d'une consultance medicale adopter
préses bons de la prescription et une copre de messité due la disease à patient.

Les reposiçues à faible baja et les internampierents équilibres se soit pas décolés par ontre milhospie. Les polymorphismes de nombre
de copies décrits dans la limitation que point est décrités en soit pas membresses. Les maulaites avoit à interprése en financiere du conferté
clienque et la midul et depresalent du préfet laurant et limites activables des techniques et de la laura de domaine particulaire et la copie de la minima activables des techniques et des la laura de domaine particulaire et la copiertary finance.

Professeur Patrick CALLEER

Validé le 03/05/2024

Imprimé le 06/05/2024 à 12:57





Laboratoire de Biologie et de Pathologie

2 RUE ANGELIQUE DUCOUDRAY, BP 37013, 21000 DIJON – Tél : 03 80 29 56 77 Fax : 03 80 29 56 90 Site : POLE DE BIOLOGIE ET PATHOLOGIE – PLATEFORME DE BIOLOGIE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE, 2 RUE ANGELIQUE DUCOUDRAY, 21000 DIJON

Responsable du laboratoire : Dr PASCAL GUERARD - Responsable du site : Dr Pascal GUERARD

CYTOGENETIQUE RECHERCHE

CYTOGENETIQUE - PTB

### CYTOGENETIQUE, RECHERCHE

Nom naissance : CYTOGENETIQUE Prénom(s) de naissance : RECHERCHE

Nom usuel : CYTOGENETIQUE Prénom usuel : RECHERCHE

DDN: 01/01/1901

Age: 123 ans

Sexe: Masculin

Adresse : CYTOGENETIQUE - PTB
PATIENT FICTIF RECHERCHE

21000 DIJON

IPP CHU: 000112468466

NAD: 044255155

PATIENT FICTIF RECHERCHE

Copie à :

21000 DIJON

Demande: 2420601283

Prélevé le : 24/07/2024 16:49

Service :

6153 GENETIQUE CHROMOSOMIQUE

Prescripteur : CALLIER Patrick

RPPS: 10000989185

Généré le :

04/09/2024 11:52

Compte-rendu : Partiel

Analyses

Résultats Unités

Val. Réf.

Antériorités

Biologiste

Changement de notre système informatique de laboratoire entrainant une rupture d'antériorité des résultats précédents le 24/06/2024 sur nos comptes rendus. Les techniques de réalisation des examens sont inchangées, les résultats restent comparables.

#### GENETIQUE CHROMOSOMIQUE ET MOLECULAIRE - Tel 03.80.29.34.89



CYTOGENETIQUE, RECHERCHE

Nom naiss.: CYTOGENETIQUE

DDN: 01/01/1901

IPP CHU: 000112468466

Age: 123 ans

Sexe: Masculin

Demande: 2420601283

: 24/07/2024 16:49 Prélevé le

Partiel

Prescripteur: CALLIER Patrick

Biologiste

Analyses

Résultats

Unités

Val. Réf.

Antériorités

Complet le :

CAPA

## Cytogénétique constitutionnelle postnatal (ADN)

#### **CGH-array** postnatal

Résolution

CAPA Technique **CGH-ARRAY** 

iPSC 190 Tie2+ SeV P13

Matériel: AUTRE: lignée / IPSC 191 Tie2 + SeVP13 CAPA

iPSC 190 Tie2+ SeV P13

CAPA ADN Témoin Témoin du même sexe

iPSC 190 Tie2+ SeV P13

CAPA Type de puce Oligo-array

180K

iPSC 190 Tie2+ SeV P13 CAPA 25 kb

iPSC 190 Tie2+ SeV P13

CAPA Fabricant **AGILENT** 

iPSC 190 Tie2+ SeV P13

Nombre de sondes déviantes > ou = 3CAPA

iPSC 190 Tie2+ SeV P13

CAPA Algorithme

iPSC 190 Tie2+ SeV P13

CAPA **DLRS** 0.16

iPSC 190 Tie2+ SeV P13 DLRS < 0.15 - très bonne qualité: DLRS = 0.15 - 0.25 bonne qualité; DLRS > 0,25 - 0,30 - qualité médiocre; DLRS > 0,30 - Qualité insuffisante

Version du génome : GRCh37

iPSC 190 Tie2+ SeV P13

Formule ISCN: 2020 CAPA

iPSC 190 Tie2+ SeV P13

CAPA Résultat selon la nomenclature arr(X,Y)x1,(1-22)x2

iPSC 190 Tie2+ SeV P13

Conclusion CAPA Valide le 04/09/2024

Après hybridation de l'ADN du patient contre l'ADN du témoin du même sexe, aucun déséquilibre génomique délétère n'a été décelé au seuil de résolution de la technique. Le résultat est interprété en fonction des connaissances actuelles concernant les variations polymorphes du génome. Conseil génétique recommandé.

Validé le : 04/09/2024 iPSC 190 Tie2+ SeV P13

Les mosaïques à faible taux et les réarrangements équilibrés ne sont pas décelés par cette technique. Les polymorphismes de nombre de copies décrits dans la littérature que ont été décelés ne sont pas mentionnés. Les résultats sont à interpréter en fonction du contexte clinique et familial et dépendent des connaissances et limites actuelles des lechniques et des bases de données génomiques sur les polymorphismes

Validé par : CAPA: Dr Patrick CALLIER



2/2





## Laboratoire de Biologie et de Pathologie

2 RUE ANGELIQUE DUCOUDRAY, BP 37013, 21000 DIJON – Tél : 03 80 29 56 77 Fax : 03 80 29 56 90 Site : POLE DE BIOLOGIE ET PATHOLOGIE – PLATEFORME DE BIOLOGIE HOSPITALO-UNIVERSITAIRE, 2 RUE ANGELIQUE DUCOUDRAY, 21000 DIJON

Responsable du laboratoire : Dr PASCAL GUERARD - Responsable du site : Dr Pascal GUERARD

CYTOGENETIQUE RECHERCHE

PATIENT FICTIF RECHERCHE

CYTOGENETIQUE - PTB

### CYTOGENETIQUE, RECHERCHE

Nom naissance : CYTOGENETIQUE Prénom(s) de naissance : RECHERCHE

Nom usuel : CYTOGENETIQUE Prénom usuel : RECHERCHE

DDN: 01/01/1901

Age: 123 ans

Sexe: Masculin

Adresse : CYTOGENETIQUE - PTB PATIENT FICTIF RECHERCHE

21000 DIJON

IPP CHU:000112468466

NAD: 044255155

Demande : 2420601280

Prélevé le : 24/07/2024 16:47

Service:

21000 DIJON

Copie à :

6153 GENETIQUE CHROMOSOMIQUE

Prescripteur : CALLIER Patrick

RPPS: 10000989185

Généré le :

04/09/2024 11:53

Compte-rendu: Partiel

Analyses

Résultats

s Unités

Val. Réf.

Antériorités

Biologiste

Changement de notre système informatique de laboratoire entrainant une rupture d'antériorité des résultats précédents le 24/06/2024 sur nos comptes rendus. Les techniques de réalisation des examens sont inchangées, les résultats restent comparables.

## GENETIQUE CHROMOSOMIQUE ET MOLECULAIRE - Tel 03.80.29.34.89



Unités

Patient: CYTOGENETIQUE, RECHERCHE

Analyses

Nom naiss.: CYTOGENETIQUE

DDN: 01/01/1901 //
IPP CHU: 000112468466

Age: 123 ans

Sexe : Masculin

Demande: 2420601280

Prélevé le : 24/07/2024 16:47

024 16:47 Complet le :

Antériorités

Prescripteur : CALLIER Patrick

Val. Réf.

Biologiste

CAPA

CAPA

04/09/2024

### Cytogénétique constitutionnelle postnatal (ADN)

#### **CGH-array** postnatal

Nombre de sondes déviantes

Technique CGH-ARRAY CAPA

iPSC 192 Tie2+ SeV P13

Résultats

Matériel: AUTRE: lignée / IPSC 192 Tie2 + SeV P23 CAPA

iPSC 192 Tie2+ SeV P13

ADN Témoin du même sexe CAPA

iPSC 192 Tie2+ SeV P13

Type de puce Oligo-array CAPA

180K

iPSC 192 Tie2+ SeV P13
Résolution 25 kb CAPA

iPSC 192 Tie2+ SeV P13

Fabricant AGILENT CAPA

iPSC 192 Tie2+ SeV P13

> ou = 3 CAPA

iPSC 192 Tie2+ SeV P13

Algorithme ADM2 CAPA

iPSC 192 Tie2+ SeV P13

DLRS 0.18 CAPA

iPSC 192 Tie2+ SeV P13
DLRS <0,15 - très bonne qualité; DLRS = 0,15 - 0,25 - bonne qualité; DLRS > 0,25 - 0,30 - qualité médiocre; DLRS > 0,30 - Qualité insuffisante.

GRCh37

iPSC 192 Tie2+ SeV P13

Formule ISCN: 2020 CAPA

iPSC 192 Tie2+ SeV P13

Résultat selon la nomenclature arr(X,Y)x1,(1-22)x2

iPSC 192 Tie2+ SeV P13
Conclusion

Après hybridation de l'ADN du patient contre l'ADN du témoin du même sexe, aucun déséquilibre génomique délétère n'a été décelé au seuil de résolution de la technique. Le résultat est interprété en fonction des connaissances actuelles concernant les variations polymorphes du génome. Conseil génétique recommandé.

Validé le : 04/09/2024 iPSC 192 Tie2+ SeV P13

Version du génome :

Les mosaïques à faible taux et les réarrangements équilibrés ne sont pas décelés par cette technique. Les polymorphismes de nombre de copies décrits dans la littérature que ont été décelés ne sont pas mentionnés. Les résultats sont à interpréter en fonction du contexte clinique et familial et dépendent des connaissances et limites actuelles des techniques et des bases de données génomiques sur les polymorphismes.

