

Servei peticionari IDIBELL

Núm. H. Clínica CT0642
Data naixement Sexe ?
Data recepció mostra 22/08/2023 13:52
Clau laboratori 001/3.234.0687
Referència externa

S PBIPS654-Sv4F-8 p9,

COMPLET

DATA EMISSIÓ : 01/09/2023
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

ANÀLISI	RESULTAT	UNITATS	REF.	P	1 / 2
---------	----------	---------	------	---	-------

/GENÈTICA

Data recepció mostra : 22/08/2023 13:52
Clau laboratori : 001/3.234.0687
Referència externa :

S PBIPS654-Sv4F-8 p9,

ANÀLISI

RESULTAT

UNITATS

REF.

P 2 / 2

ESTUDI CITOGENÈTIC

✓ Cariotip cèl·lules mare P

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

En totes les metafases estudiades s'observa una inversió pericèntrica del cromosoma 19 amb punts de trencament 19p13.1-13.3 i 19q13, amb la fórmula cromosòmica 46,XY,inv(19)(p13.1-13.3q13).

Aquesta anomalia cromosòmica es considera un heteromorfisme, una variant de la normalitat sense repercussió clínica associada.

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:

- ISCN DOI: 10.1159/isbn.978-3-318-06867-2
- Wyandt H.E. (2011) DOI: 10.1007/978-94-007-0896-9
- Liehr T (2016). DOI: 10.1186/s13039-016-0216-1

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/hw9vvcore492ufn8be3h7k5p1mncbnti.pdf####32340687.pdf>

Validat per : Dra. Cuatrecasas Capdevila Esther

CYTOGENETICS STUDY

Case name: 32340687

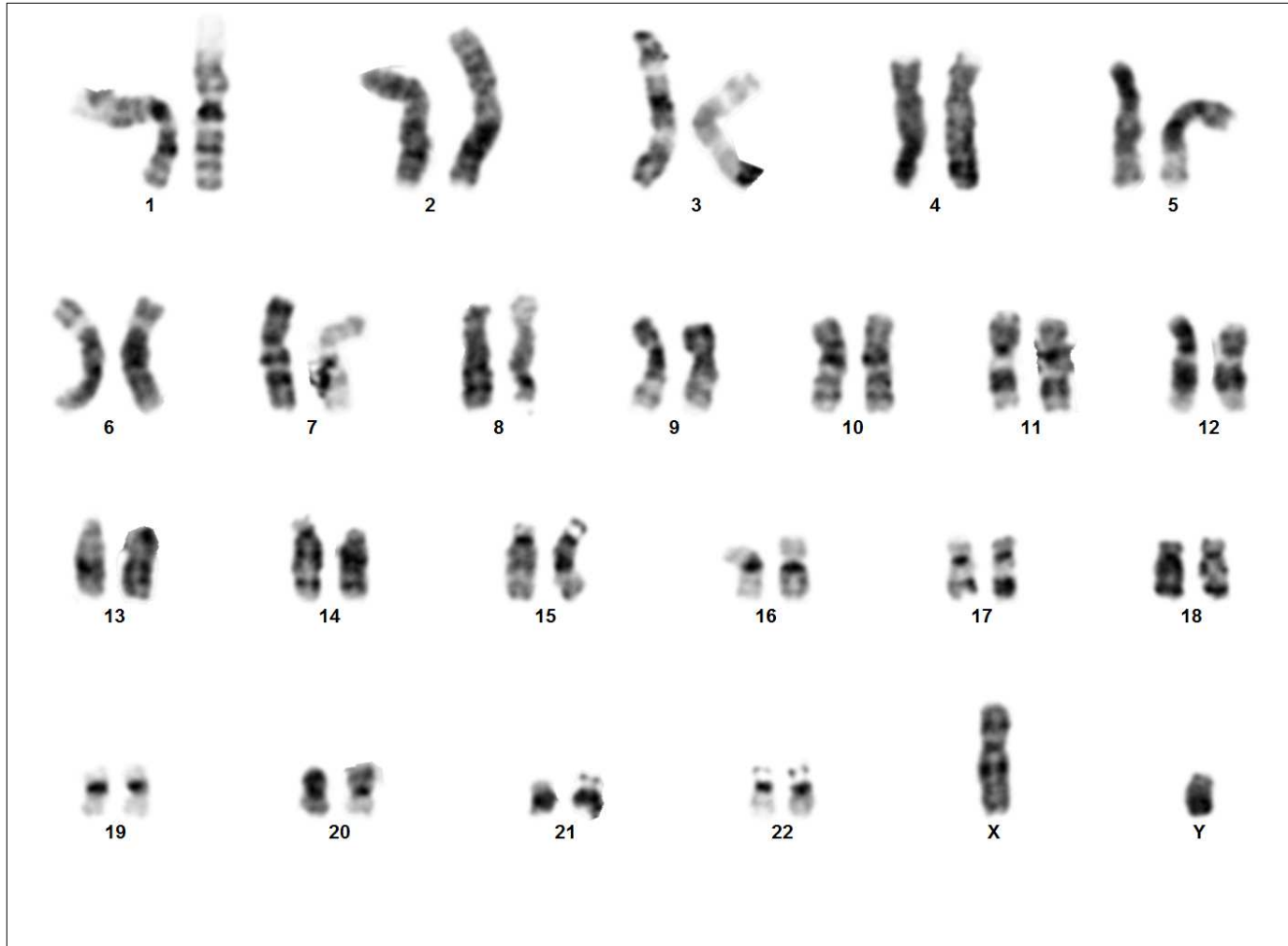
Name: S PBiPS654-Sv4F-8 p9

NHC: CT0642

Department: IDIBELL

Date: 8/28/2023

Sample: CM



Case: 32340687 Slide: 2 Cell: 4F

Result: 46,XY