



G000260-23

## PROJETO HEMOCORD

Requisitado em 16/01/2023  
Emitido em 31/01/2023

Origem: CONSULTÓRIO  
Destino: CONSULTÓRIO

**Amostra enviada por:** Hemocord Clínica Médica LTDA  
**Pesquisador Responsável:** Liziane Raquel Beckenkomp  
**Responsável pelo projeto:** Karolyn Sassi Ogliari

## PAINEL DE CÂNCER HEREDITÁRIO EXPANDIDO

**Material:** Linhagem celular  
**Identificação da Amostra:** M2\_IPSC3\_A13

### Resultado:

### AUSÊNCIA DE VARIANTES PATOGENICAS NOS GENES ANALISADOS.

#### Parâmetros de qualidade de sequenciamento

Porcentagem de bases-alvo com pelo menos 10 leituras: 99,4%  
Número médio de vezes que cada base foi lida: 73  
Número de sequências geradas: 27.025.411

#### Variantes de significado incerto (VUS)

Pelo conhecimento atual não é possível definir a patogenicidade da(s) variante(s) abaixo. Portanto, recomenda-se que essas informações não sejam usadas para fundamentar decisões clínicas. Sugere-se, ainda, acompanhamento da literatura científica a respeito das mesmas.

Amostra: M2_IPSC3_A13								
GnomadMAF	Gene	Variant	HgvsP	HgvsC	ClinvarID	Copies	CLASSIFICAÇÃO	
0,000966	CHEK2	22-28725372-A-T		c.320-5T>A	128070	1	Splice site	VUS
0,000015	MYCN	2-15940575-C-T		c.-286C>T		1	5UTR	VUS

Dr. Matheus José Moreira Costa – CRBM 4690  
Diagnose Genética e Biologia Molecular  
diagnosegenetica@grupodiagnose.com.br

Dra. Jovana Mandelli – CRB 25312 03D  
Diagnose Genética e Biologia Molecular  
diagnosegenetica@grupodiagnose.com.br



Documento Assinado Digitalmente.  
Chave de Validação

2Geecqecid6ebc6d7165087428da19295645e8e5e2

**DIAGNOSE PATOLOGIA E CITOLOGIA**  
Caxias do Sul: Rua Garibaldi, 489 – Sala 21 – Centro – 95080.190  
54 3223.8547 – diagnose@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dr. Celso Piccoli Coelho – RQE 3062

**Bento Gonçalves:** Rua Dr. José Mário Mônaco, 333 – Sala 601 – 95700.066  
54 3452.6081 – diagnosebento@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dr. Eduardo Pretto Serafini – RQE 3061

**DIAGNOSE GENÉTICA E BIOLOGIA MOLECULAR**  
Caxias do Sul: Rua Moreira César, 2650, Sala 1707  
Centro Comercial City Life - 95034.000  
54 3219.5126 - diagnosegenetica@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dr. Celso Piccoli Coelho – RQE 3062

**DIAGNOSE GYN PATOLOGIA INTERVENCONISTA**  
Caxias do Sul: Rua Moreira César, 2650 - Sala 1203  
Centro Comercial City Life - 95034.000  
54 3215.1696 - diagnosegyn@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dra. Alessandra Eifer Guerra - RQE 25880



G000260-23

## PROJETO HEMOCORD

Requisitado em 16/01/2023  
Emitido em 31/01/2023

Origem: CONSULTÓRIO  
Destino: CONSULTÓRIO

### Genes analisados:

ACD AIP AKT1 ALK ANKRD26 APC ARMC5 ASCL1 ASXL1 ATM ATP4A ATR AXIN2 BAP1 BARD1 BDNF BLM BMPR1A BPGM BRAF BRCA1 BRCA2 BRIP1 BUB1B CABLES1 CASP10 CASP9 CBL CD70 CDC73 CDH1 CDH23 CDK12 CDK4 CDKN1B CDKN1C CDKN2A CEBPA CEP57 CHEK1 CHEK2 CREBBP CSF3R CTC1 CTNNA1 CTNNB1 CTR9 CYLD DDB2 DDX41 DICER1 DIS3L2 DKC1 DLST DNAJC21 DNMT3B DOCK8 EDN3 EFL1 EGFR EGLN1 EGLN2 EPAS1 EPCAM ERCC2 ERCC3 ERCC4 ERCC5 ERCC6 ERCC6L2 ETV6 EXT1 EXT2 EZH2 FAN1 FANCA FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANCG FANCI FANCL FANCM FAS FASLG FBXW7 FGFR1 FH FIBP FLCN FOXE1 G6PC1 GALNT12 GATA1 GATA2 GLMN GNAS GPC3 HCLS1 HIF3A HNF1A HNF1B HOXB13 HRAS IPMK JAG1 JAK2 KDM1A KDM3B KIF1B KIT KLLN KRAS LAPTM5 LDAH LIG4 LZTR1 MAD2L2 MAGT1 MAP2K1 MAP2K2 MAP3K1 MAX MBD4 MCM4 MDH2 MEN1 MET MITF MLH1 MLH3 MMP1 MNX1 MRE11 MSH2 MSH3 MSH6 MSR1 MTAP MUTYH MYCN NBN NF1 NF2 NHP2 NME1 NOP10 NRAS NSD1 NTHL1 NTRK1 NYNRIN OS9 PALB2 PARN PAX5 PBRM1 PDGFB PDGFRA PDGFRB PHOX2B PIK3CA PMS2 POLD1 POLE POLH POT1 PPP2R2A PPP2R3B PRF1 PRKAR1A PSMC3IP PTCH1 PTCH2 PTEN PTPN11 RABL3 RAD50 RAD51 RAD51B RAD51C RAD51D RAD54L RAF1 RASA2 RASAL1 RB1 RBBP6 RECQL RECQL4 RET RFWD3 RHBDF2 RMI2 RNASEL RNF139 RNF43 RPS20 RRAS RSPO1 RTEL1 RUNX1 SAMD9 SAMD9L SASH1 SBDS SDHA SDHAF2 SDHB SDHC SDHG SEC23B SETBP1 SH2B3 SH2D1A SHOC2 SLC25A11 SLX4 SMAD4 SMARCA4 SMARCA4 SMARCA4 SMARCB1 SMARCB1 SMARCE1 SOS1 SPRTN SRP54 SRP72 STAT3 STK11 SUFU TERC TERF2IP TERT TET2 TEX15 TGFB2 THSD1 TINF2 TMC6 TMC8 TMEM127 TOP3A TP53 TPCN2 TRIM28 TRIP13 TSC1 TSC2 UBE2T USP8 VHL WAS WIPF1 WRAP53 WRN WT1 WWOX XIAP XPA XPC XRCC2 ZNF687

### Comentários

A análise genômica por sequenciamento de nova geração foi realizada para investigar se o(a) paciente apresenta variantes associadas a alto risco de câncer no(s) gene(s) listado(s). 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). Uma vez que a análise foi feita em material extraído de cultura celular, é importante lembrar que eventuais mosaicismos que apresentem variantes com fração alélica inferior a 20% podem não ser identificados. Este resultado não permite descartar alteração em região não codificante dos genes analisados, como regiões reguladoras, sequências intergênicas e intrônicas distantes dos exons, 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.

Dr. Matheus José Moreira Costa – CRBM 4690  
**Diagnose Genética e Biologia Molecular**  
diagnosegenetica@grupodiagnose.com.br

Dra. Jovana Mandelli – CRB 25312 03D  
**Diagnose Genética e Biologia Molecular**  
diagnosegenetica@grupodiagnose.com.br



Documento Assinado Digitalmente.  
Chave de Validação

2Geecqecid6ebc6d7165087428da19295645e8e5e2

**DIAGNOSE PATOLOGIA E CITOLOGIA**  
Caxias do Sul: Rua Garibaldi, 489 – Sala 21 – Centro – 95080.190  
54 3223.8547 – diagnose@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dr. Celso Piccoli Coelho – RQE 3062

**Bento Gonçalves:** Rua Dr. José Mário Mônaco, 333 – Sala 601 – 95700.066  
54 3452.6081 – diagnosebento@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dr. Eduardo Pretto Serafini – RQE 3061

**DIAGNOSE GENÉTICA E BIOLOGIA MOLECULAR**  
Caxias do Sul: Rua Moreira César, 2650, Sala 1707 Centro Comercial City Life - 95034.000  
54 3219.5126 - diagnosegenetica@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dr. Celso Piccoli Coelho – RQE 3062

**DIAGNOSE GYN PATOLOGIA INTERVENCIÓNISTA**  
Caxias do Sul: Rua Moreira César, 2650 - Sala 1203 Centro Comercial City Life - 95034.000  
54 3215.1696 - diagnosegyn@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dra. Alessandra Eifer Guerra - RQE 25880



# Grupo Diagnose



G000260-23

## PROJETO HEMOCORD

Requisitado em 16/01/2023  
Emitido em 31/01/2023

Origem: CONSULTÓRIO  
Destino: CONSULTÓRIO

Adicionalmente, os dados obtidos com o sequenciamento NGS também foram analisados para a identificação de CNVs que pudessem apontar a existência de grandes deleções ou duplicações intragênicas. Essa avaliação complementa a análise da sequência, e possui alta correlação quando comparada com a técnica de MLPA. Contudo, em alguns raros casos, pode haver discordância entre essas duas técnicas.

### Metodologia:

Captura de regiões alvo utilizando sondas. Sequenciamento de nova geração com tecnologia Illumina. Alinhamento e identificação de variantes utilizando protocolos de bioinformática, tendo como referência a versão GRCh38 do genoma humano.

Os arquivos BAM alinhados foram ainda processados pelo programa ExomeDepth, um pacote R de análise bioinformática (<https://cran.rproject.org/web/packages/ExomeDepth/index.html>) voltado para identificação de variações do número de cópias (CNVs). Análise médica orientada pelas informações que motivaram a realização deste exame. Utilização do gnomAD para referência de frequência alélica das variantes. Método desenvolvido e validado pelo laboratório.

Ressalta-se que a análise de variações do número de cópias (CNVs) por sequenciamento de nova geração tem sensibilidade e especificidade reduzidas quando considerados eventos (deleções ou duplicações) envolvendo apenas um a dois éxons, bem como para CNVs em genes com pseudogenes e/ou regiões com alto grau de homologia. Ainda, esta análise não identifica anomalias cromossômicas envolvendo cromossomos inteiros (aneuploidias e poliploidias). Análise de variação do número de cópias (CNVs): Os dados obtidos com o sequenciamento NGS são analisados para a identificação de CNVs que possam indicar a existência de grandes deleções ou duplicações intragênicas.

Dr. Matheus José Moreira Costa – CRBM 4690  
Diagnose Genética e Biologia Molecular  
diagnosegenetica@grupodiagnose.com.br

Dra. Jovana Mandelli – CRB 25312 03D  
Diagnose Genética e Biologia Molecular  
diagnosegenetica@grupodiagnose.com.br



Documento Assinado Digitalmente.  
Chave de Validação

2Geecqecid6ebc6d7165087428da19295645e8e5e2

**DIAGNOSE PATOLOGIA E CITOLOGIA**  
Caxias do Sul: Rua Garibaldi, 489 – Sala 21 – Centro – 95080.190  
54 3223.8547 – diagnose@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dr. Celso Piccoli Coelho – RQE 3062

**Bento Gonçalves:** Rua Dr. José Mário Mônaco, 333 – Sala 601 – 95700.066  
54 3452.6081 – diagnosebento@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dr. Eduardo Pretto Serafini – RQE 3061

**DIAGNOSE GENÉTICA E BIOLOGIA MOLECULAR**  
Caxias do Sul: Rua Moreira César, 2650, Sala 1707 Centro Comercial City Life - 95034.000  
54 3219.5126 - diagnosegenetica@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dr. Celso Piccoli Coelho – RQE 3062

**DIAGNOSE GYN PATOLOGIA INTERVENCIONISTA**  
Caxias do Sul: Rua Moreira César, 2650 - Sala 1203 Centro Comercial City Life - 95034.000  
54 3215.1696 - diagnosegyn@grupodiagnose.com.br  
R.T.: Dra. Alessandra Eifer Guerra - RQE 25880