



G000261-23

PROJETO HEMOCORD

Requisitado em 16/01/2023
Emitido em 21/03/2023

Origem: CONSULTÓRIO
Destino: CONSULTÓRIO

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

Array (SNP Array de Alta Densidade)

Material: Linhagem celular

Identificação da Amostra: M2_IPSC3_N14

Resultado

Diagnóstico: Resultado negativo (exame normal para o sexo feminino).

Investigação de número de cópias de segmentos genômicos:
ISCN 2016 arr(1-22,X)x2

Segmentos genômicos >5 Mb em homozigose sem perda ou ganho de DNA:
ISCN 2016 Não identificados

Método

Foi utilizado o microarranjo genômico GSA (Global Screening Array)v3 (Illumina Technologies) tendo como referência para análise a versão GRCh38 do genoma humano.

São consideradas na análise:

- (a) perdas ou ganhos de segmentos genômicos maiores que 300 kb (resolução aproximadamente 20 vezes maior do que a das técnicas de bandeamento cromossômico);
- (b) deleções e duplicações afetando genes sabidamente associados a doenças genéticas quando mutados, independentemente do tamanho da alteração;
- (c) regiões >5 Mb em homozigose. Variações no número de cópias de sequências de DNA encontradas

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

2Geecqdcipd9b63e8a87d27a1bd2bff1a692e118ff

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 INTERVENZIONISTA
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



G000261-23

PROJETO HEMOCORD

Requisitado em 16/01/2023
Emitido em 21/03/2023

Origem: CONSULTÓRIO
Destino: CONSULTÓRIO

comumente na população geral (de acordo com o banco de dados Database of Genomic Variants) não são descritas no relatório.

O SNP-array não detecta alterações cromossômicas equilibradas (translocações recíprocas, inversões ou inserções), alterações do DNA mitocondrial ou mutações de ponto. Alterações cromossômicas em mosaico com frequência inferior a 30% podem não ser identificadas. A classificação e interpretação das variantes de número de cópias de segmentos genômicos relatadas neste teste refletem o conhecimento atual, baseado em evidências científicas existentes no momento da elaboração do laudo e que são consenso entre a comunidade científica desta área de pesquisa e diagnóstico ClinGen - Clinical Genome Resource.

Comentários

A análise molecular por SNP-array foi realizada para investigar se existem alterações cromossômicas que possam estar associadas ao quadro clínico informado.

O teste de SNP-array não detectou ganhos ou perdas de segmentos cromossômicos considerados patogênicos, provavelmente patogênicos ou de significado clínico incerto.

Uma vez que não há informações clínicas para associar com as variantes encontradas, do ponto de vista diagnóstico, não há variantes reportáveis. Variantes detectadas sem significado clínico não são reportadas em laudo sem que exista uma forte associação sindrômica ou consistente com algum outro achado.

Este resultado exclui como causa de quadro clínico as síndromes conhecidas de microdeleção ou microduplicação genômicas, conforme descrito nos bancos de dados DECIPHER e OMIM.

Referências:

ClinGen - Clinical Genome Resource (<https://www.clinicalgenome.org/>)
ClinVar - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
DECIPHER - <http://decipher.sanger.ac.uk/>
DGV - Database of Genomic Variants; <http://dgv.tcag.ca/dgv/app/home>
OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man (<http://www.omim.org/>)
UCSC Genome Browser - UC Santa Cruz (<http://genome.ucsc.edu/>)

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

2Geecqdcipd9b63e8a87d27a1bd2bff1a692e118ff

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