

Nome: Anna Julia Portes Schneider

Sexo: Feminino

Data de nascimento: 09/11/2017

Solicitante: Olavo Ferreira de Siqueira (CRM-ES 17652)

Material: DNA extraído de swab oral

Data de coleta:

23/02/2024

Entrada no laboratório:

29/02/2024

Liberação do resultado:

29/04/2024

Resultado do Exame: ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRAY – SNP/array (750K)

INFORMAÇÕES CLÍNICAS

Paciente, nascida prematura, apresenta TEA, agenesia de falange distal de ambos os pés, crise convulsiva no início do ano, diastema, manchas hipocrômicas difusas no corpo e fala poucas palavras.

RESULTADO

EXAME NORMAL PARA O SEXO FEMININO

Investigação de número de cópias de segmentos genômicos:

ISCN 2016 arr[GRCh38] (1-22,X)x2

Segmentos genômicos >5 Mb em homozigose sem perda ou ganho de DNA:

ISCN 2016 Não identificados

INTERPRETAÇÃO DO RESULTADO

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 que isoladamente levem a síndromes conhecidas de microdeleção ou microduplicação genômicas, conforme descrito nos bancos de dados DECIPHER e OMIM.

RECOMENDAÇÕES

Aconselhamento genético é recomendado para interpretação do resultado e correlações clínicas.

ISENÇÃO DE RESPONSABILIDADE

Fica esclarecido que os relatórios gerados a partir dos testes não fornecem nenhum diagnóstico ou opinião ou recomendam qualquer forma de conduta. A Singular Medicina de Precisão recomenda que o paciente e/ou seus responsáveis, conforme o caso, procurem o médico assistente ou um médico

geneticista, para interpretar os relatórios gerados. A Singular Medicina de Precisão, por meio deste documento, se isenta de qualquer responsabilidade decorrente da conduta médica relacionada à interpretação dos resultados.

METODOLOGIA

Foi utilizado o microarranjo genômico GSA (Global Screening Array)v3 (Illumina Technologies/Mendelics) tendo como referência para análise a versão GRCh38 do genoma humano. Na análise são consideradas regiões >5 Mb em homozigose; perdas ou ganhos de segmentos genômicos maiores que 300 kb (resolução aproximadamente 20 vezes maior do que a das técnicas de bandeamento cromossômico); deleções e duplicações afetando genes sabidamente associados a doenças genéticas quando mutados, independentemente do tamanho da alteração. Variações no número de cópias de sequências de DNA encontradas comumente na população geral (de acordo com o banco de dados Database of Genomic Variants) não são descritas no relatório.



Dr Leandro Benevides
Biomédico Geneticista
CRBM-BA 12025



Dra. Aline Rocha
Médica Geneticista
CRM-BA 31780