

Nome: Alex Bressanelli Tomazini Junior

Sexo: Masculino

Data de nascimento: 03/09/2021

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

Material: DNA extraído de sangue periférico

Data de coleta:

20/02/2024

Entrada no laboratório:

23/02/2024

Liberação do resultado:

29/04/2024

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

INFORMAÇÕES CLÍNICAS

Paciente apresenta fronte proeminente, aumento do filtro nasolabial, palato ogival, sobrancelhas esparsas, estrabismo convergente, manchas hipocrômicas na fronte, cabelos esparsos, apêndice pré-auricular em orelha direita, discreto hipertelorismo, narinas antevertidas, pé torto congênito bilateral, mão torta congênita bilateral, polegares digitalizados, hipotonia global, não duplica sílabas, não segue com o olhar, não reage ao som.

RESULTADO

EXAME NORMAL PARA O SEXO MASCULINO

Investigação de número de cópias de segmentos genômicos:

ISCN 2016 arr(1-22)x2,(X,Y)x1

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.

Ressalta-se, no entanto, que alterações em mosaico restritas a alguns tecidos do corpo, como, por exemplo, ocorre na síndrome Pallister-Killian, frequentemente não são identificáveis por SNP-array, na análise de sangue periférico.

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