

**Nome:** Harryson Pereira de Oliveira Wagmaker

**Sexo:** Masculino

**Data de nascimento:** 22/10/2015

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

**Material:** DNA extraído de swab

**Data de coleta:**  
20/02/2024

**Entrada no laboratório:**  
23/02/2024

**Liberação do resultado:**  
30/04/2024

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

### INFORMAÇÕES CLÍNICAS

Paciente apresenta leve déficit cognitivo, fenda palpebral oblíqua para cima, diastema, narina antevertida e columela nasal aumentada.

### RESULTADO

#### DETECTADA VARIAÇÃO DO NÚMERO DE CÓPIAS

**Investigação de número de cópias de segmentos genômicos:**

ISCN 2016 arr[GRCh38] 12p13.33p11.1(81814\_34690934)x2~3

Classificação: **Patogênica**

**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 variações no número de cópias (CNV) potencialmente patogênicas associadas ao quadro descrito no sumário clínico.

**Descrição da variante:** Foi identificada uma duplicação em mosaico medindo cerca de 34 Mb na região 12p13.33p11.1 que corresponde ao braço curto do cromossomo 12 (Chr12:81,814-34,690,934), configurando a trissomia 12p. É possível que essa CNV seja uma tetrassomia (4 cópias) do braço curto do cromossomo 12 (isocromossomo 12p), comumente observada em mosaico em análise citogenética em tecido específico na síndrome de Pallister-Killian (OMIM#601803).

**Classificação ACMG:** Patogênica (2A; 3C; 4L).

**Fenótipo:** A trissomia 12p foi observada em indivíduos que apresentavam atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, transtorno de desenvolvimento intelectual, alterações comportamentais, hipotonia, dificuldade nas habilidades motoras finas, dismorfias faciais, alterações em pés e mãos e problemas de visão e dentários. Menos frequentemente, dificuldades de alimentação na infância, hipoglicemia,

hérnia umbilical, criptorquidia em indivíduos do sexo masculino e baixa estatura também foram observadas (PMID: 34073526).

A tetrassomia 12p em mosaico é observada na síndrome de Pallister-Killian, caracterizada clinicamente por atraso global do desenvolvimento, notadamente de linguagem, deficiência intelectual, dismorfias craniofaciais (incluindo base nasal larga e achatada, nariz curto com narinas antevertidas, filtro longo, lábio superior fino e em formato de tenda, lábio inferior protruso e orelhas displásicas e de implantação baixa), hipotonia, convulsões, mãos largas com dedos curtos, manchas hipopigmentares da pele, erupção dentária tardia, alopecia frontotemporal, cardiopatia congênita, alterações do sistema nervoso central (tais como atrofia cerebral, disgenesia do corpo caloso, polimicrogiria, entre outros). Menos frequentemente, comprometimento sensorial (surdez e cegueira), hérnia diafragmática, malformações renais e distúrbios comportamentais podem ser observados (PMID: 25888713).

Uma vez que a presente alteração foi identificada em mosaico, o grau de repercussão clínica não pode ser determinado.

### 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 bandejamento 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