

Nome: Maria Giovana Ferreira da Silva

Sexo: Feminino

Data de nascimento: 09/04/2021

Solicitante: Roberta Melotti (CRM - 7071)

Material: DNA extraído de sangue

Data de coleta:

12/03/2024

Entrada no laboratório:

14/03/2024

Liberação do resultado:

09/05/2024

SEQUENCIAMENTO DO GENE *CFTR*

INFORMAÇÕES CLÍNICAS

Paciente está em investigação para fibrose cística. Foi solicitado o sequenciamento do gene *CFTR* por NGS.

RESULTADO

**NÃO FORAM IDENTIFICADAS VARIANTES PATOGÊNICAS/PROVAVELMENTE PATOGÊNICAS
NO GENE *CFTR***

Os resultados dos testes genéticos são relatados de acordo com as recomendações do *American College of Medical Genetics*¹.

RECOMENDAÇÕES

Aconselhamento genético é recomendado.

Se os resultados obtidos não corresponderem aos achados clínicos, testes adicionais devem ser considerados conforme as recomendações do médico assistente.

ISENÇÃO DE RESPONSABILIDADE

Este relatório foi realizado com base no conhecimento atual, isto é, nas informações disponíveis no momento da elaboração do mesmo. A classificação das variantes pode mudar com o tempo e a Singular Medicina de Precisão não pode ser responsabilizada por isso. Não hesite em entrar em contato com a Singular Medicina de Precisão (contato@singulamp.com.br) no futuro para verificar se houve alguma alteração na classificação de quaisquer variantes. A reanálise de variantes em relatórios emitidos anteriormente, à luz de novas evidências, não é realizada rotineiramente, mas pode estar disponível mediante solicitação.

METODOLOGIA

O DNA extraído foi usado para realizar a captura de genes direcionados usando um kit de captura personalizado. As bibliotecas foram sequenciadas para obter cobertura > 80-100X na plataforma de sequenciamento Illumina /MedGenome.



Dr Leandro Benevides
Biomédico Geneticista
CRBM-BA 12025



Dra. Aline Rocha
Médica Geneticista
CRM-BA 31780

Responsável Técnico: Dr Leandro Benevides – CRBM 12025

Singular Medicina de Precisão - CRM 10076, Rua Ewerton Visco,290, sala 1301
CEP: 41.820-022, Salvador-Ba, Brasil / Telefone (71) 4141-9603 / (71) 99213-7107

Email: contato@singulamp.com.br / singulamp.com.br