

**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*<sup>1</sup>.

### 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