

**Nome:** Meirielly Pisa Lemos**Sexo:** Feminino**Data de nascimento:** 14/08/2008**Solicitante:** Roberta Melotti (CRM/ES - 7071)**Material:** DNA extraído de sangue**Data de coleta:**

08/03/2024

**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

**FORAM IDENTIFICADAS VARIANTES QUE PODEM ESTAR RELACIONADAS AO FENÓTIPO RELATADO**

Gene/Transcrito	Localização	Variante	Zigosidade	Doença OMIM	Herança	Classificação da variante
<i>CFTR</i> ENST00000003084.11	chr7:117540230 C>T	c.1000C>T p.Arg334Trp	Heterozigose	MIM#219700	AR	Patogênica
	chr7:117559586 TATC>T	c.1519_1521del p.Ile507del	Heterozigose			Provavelmente patogênica

AR: Autossômica recessiva.

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

### INTERPRETAÇÃO E CORRELAÇÃO CLÍNICA

Essas variantes podem estar em heterozigose composta.

#### VARIANTES 1 e 2 (gene *CFTR*):

**Descrição da variante 1:** Foi identificada uma variante *missense*, em heterozigose, no exon 8 do gene *CFTR* (**Profundidade: 110x**) que resulta na substituição do aminoácido Arginina por Triptofano no códon 334 (**p.Arg334Trp; rs121909011**). Frequência do Alelo Menor (MAF) em bancos de dados populacionais: 0.0029% no gnomAD; 0.0121% no TOPMed Bravo. Os preditores de patogenicidade *in silico* classificaram a variante como “deletéria” pelos algoritmos Revel, Eve, MutationTaster, DANN, MetaLR e BayesDel. Essa variante é descrita no ClinVar como “patogênica” ([ID: 7139](#)).

**Classificação ACMG:** Patogênica (PM3;PM2;PM5;PM1;PP3;PP2;PS3;PP1;PP5).

**Descrição da variante 2:** Foi identificada a deleção de 3 pares e base, em heterozigose, no exon 11 do gene *CFTR* (**Profundidade: 104x**) que resulta na deleção *in frame* do aminoácido Isoleucina no códon 507 (**p.Ile507del; rs121908745**). Frequência do Alelo Menor (MAF) em bancos de dados populacionais:

0.008% no gnomAD; 0.0125% no TOPMed Bravo. Essa variante é descrita no ClinVar como “patogênica” ([ID: 7106](#)).

**Classificação ACMG:** Patogênica (PM3;PM2;PM4;PM5;PM1;PS3;PP5).

**Fenótipo OMIM:** A Fibrose cística (MIM#219700) pode ser causada por variantes patogênicas/provavelmente patogênicas, em homozigose ou em heterozigose composta, no gene *CFTR* ([MIM\\*602421](#)).

**O significado/classificação das variantes pode mudar com base em testes genéticos nos pais e outros membros da família.**

## 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@singularmp.com.br](mailto:contato@singularmp.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