

Paciente: TESTE CURA

Gênero: M

Médico:

Tipo de amostra: Saliva |

Origem:

Data de nascimento: 17/12/1950

Idade:

Número de atendimento:

Data de entrada:

Liberação:

LAUDO - CONFIDENCIAL

Painel de genes associados à Síndrome do câncer hereditário

Teste realizado	Método Analítico
Painel de genes associados à Síndrome do câncer hereditário.	Sequenciamento de nova geração (<i>Next Generation Sequencing – NGS</i>) para detecção de mutações pontuais, <i>indels</i> e CNVs.

RESULTADO
Ausência de variantes de significado clínico

Gene	Descrição da variante	Genótipo	dbSNP ID	CLASSE
Não se aplica	Não se aplica	Não se aplica	Não se aplica	Não se aplica

Legenda: Somente as variantes não sinônimas de classe 3, 4 e 5 (de acordo com a classificação da tabela 2) são reportadas.
Het=Heterozigoto, Hom =Homozigoto.

Interpretação:

Ausência de variantes de significado clínico

Paciente: TESTE CURA

Gênero: M

Médico:

Tipo de amostra: Saliva |

Origem:

Data de nascimento: 17/12/1950

Idade:

Número de atendimento:

Data de entrada:

Liberação:

LAUDO - CONFIDENCIAL

Conclusão:

Pela metodologia de sequenciamento utilizada, não foram encontradas variantes de significado clínico conhecido. Entretanto, é recomendado o aconselhamento genético para melhor avaliação e conduta médica. Este resultado deve ser interpretado em conjunto com resultados laboratoriais, histórico familiar e/ou achados clínicos.

Valor de referência: ausência de alterações moleculares.

Este resultado não implica na ausência de alterações em genes não analisados

GENES E SEUS TRANSCRITOS PRESENTES NO PAINEL

Gene	*	Transcrito	Gene	*	Transcrito	Gene	*	Transcrito	Gene	*	Transcrito
ALK		NM_004304.4	ERCC3		NM_000122.1	MSH2	*	NM_000251.2	SBDS		NM_016038.2
APC	*	NM_000038.5	ERCC4		NM_005236.2	MSH3		NM_000251.2	SDHA		NM_004168.2
ATM		NM_000051.3	ERCC5		NM_000123.3	MSH6	*	NM_000179.1	SDHAF2		NM_017841.2
AXIN2		NM_004655.3	EXT1		NM_000127.2	MUTYH		NM_001128425.1	SDHB		NM_003000.2
BAP1		NM_004656.3	EXT2		NM_000401.3	NBN		NM_002485.4	SDHC		NM_001035511.1
BARD1		NM_000465.2	FANCA		NM_000135.2	NF1		NM_001042492.2	SDHD		NM_003002.3
BLM		NM_000057.2	FANCC		NM_000136.2	NF2		NM_000268.3	SMAD4	*	NM_005359.5
BMPR1A	*	NM_004329.2	FANCD2		NM_033084.3	NTHL1		NM_002528.7	SMARCA4		NM_001128849.1
BRCA1	*	NM_007294.3	FANCE		NM_021922.2	PALB2	*	NM_024675.3	SMARCB1		NM_003073.3
BRCA2	*	NM_000059.3	FANCF		NM_022725.3	PDGFRA		NM_006206.4	SMARCE1		NM_003079.4
BRIP1		NM_032043.2	FANCG		NM_004629.1	PHOX2B		NM_003924.3	SPINK1		NM_003122.3
CASR		NM_001178065.1	FH		NM_000143.3	PMS2		NM_000535.5	STK11	*	NM_000455.4
CDC73		NM_024529.4	FLCN		NM_144997.5	POLD1		NM_002691.3	SUFU		NM_016169.3
CDH1	*	NM_004360.3	GALNT12		NM_024642.4	POLE		NM_006231.2	TERC		NM_001566.1
CDK4		NM_000075.3	GATA2		NM_032638.4	POT1		NM_015450.2	TERT	*	NM_198253.2
CDKN1B		NM_004064.3	GPC3		NM_001164617.1	PRKAR1A		NM_212471.2	TMEM127		NM_017849.3
CDKN1C		NM_000076.2	GREM1		NM_013372.6	PTCH1	*	NM_000264.3	TP53	*	NM_000546.5
CDKN2A		NM_001195132.1	HOXB13		NM_006361.5	PTEN	*	NM_000314.4	TSC1	*	NM_000368.4
CEBPA		NM_004364.3	HRAS		NM_005343.2	RAD50		NM_005732.3	TSC2	*	NM_000548.3
CHEK2		NM_007194.4	KIF1B		NM_015074.3	RAD51C		NM_058216.3	VHL		NM_000551.3
CTNNA1		NM_001903.2	KIT		NM_000222.2	RAD51D		NM_002878.4	WRN		NM_000553.4
DDB2		NM_000107.2	MAX		NM_002382.4	RB1		000321.2	WT1		NM_024426.4
DICER1		NM_177438.2	MEN1	*	NM_130803.2	RECQL		NM_002907.4	XPA		NM_000380.3
DIS3L2		NM_152383.4	MET		NM_001127500.1	RECQL4		NM_004260.3	XPC		NM_004628.4
EGFR		NM_005228.3	MITF		NM_198159.2	RET		NM_020975.4			
EPCAM	*	NM_002354.2	MLH1	*	NM_000249.3	RINT1		NM_021930.4			
ERCC2		NM_000400.3	MRE11A		NM_005591.3	RUNX1		NM_001754.4			

Legenda: * representa os genes que são confirmados por MLPA em caso de deleção ou amplificação encontrada.



Paciente: TESTE CURA

Gênero: M

Médico:

Tipo de amostra: Saliva |

Origem:

Data de nascimento: 17/12/1950

Idade:

Número de atendimento:

Data de entrada:

Liberação:

LAUDO - CONFIDENCIAL

Classificação das variantes identificadas (PMID: 25741868, 18951446)

CLASSE	Descrição	Probabilidade de ser patogênica
1	Benigna ou sem impacto clínico	<0,1%
2	Provavelmente benigna ou com pouca significância clínica	0,1%-4,9%
3	Incerta ou de significado desconhecido (VUS - variant of unknown/uncertain significance)	5-94,9%
4	Provavelmente patogênica	95-99%
5	Certamente patogênica	>99%

Informações técnicas:

Construção das bibliotecas: As regiões gênicas analisadas no painel descrito são enriquecidas utilizando a metodologia de hibridização por sondas (SureSelect - Agilent).

Equipamento: NextSeq 500 (Illumina)

Genoma de referência: hg19 - (GRCh37)

Comprimento das bordas intrônicas: Avaliação de pelo menos 20 pares de bases adjacentes às bordas dos éxons codificadores.

Análise de CNV: cnvkit v0.9.6 (PMID: 27100738)

Cobertura média de sequenciamento do painel: >200 vezes

Porcentagem da região alvo coberta com pelo menos 50X de cobertura: >99% (teste tipo A) (PMID: 26508566)*

Classificação das variantes identificadas: normas do ACMG (PMID: 25741868)

Bancos de Dados utilizados: ClinVar, Varsome, Clingen, FLOSSIES, MyRisk, Ask2Me, gnomAD, Mastermind, Uniprot e PUBMED.

* De acordo com os guidelines da EuroGentest. Desta forma, caso a cobertura obtida seja inferior a informada acima, o teste será repetido.

Metodologia desenvolvida e validada in house, de acordo com a RDC 302, de 13 de outubro de 2005 - ANVISA, Art.5.5.5.1

Limitações técnicas: Algumas mutações localizadas nos genes analisados podem não ser detectadas por este teste, pois existem regiões do genoma que ainda não são muito bem analisadas devido a características intrínsecas destas regiões genômicas. A interpretação dos resultados é baseada na informação disponível na literatura médica atual, refletindo o conhecimento científico no momento em que o laudo foi emitido. Em alguns casos, a classificação e interpretação de algumas variantes genéticas podem mudar na medida em que novas informações científicas são geradas. Algumas regiões não codificantes não são avaliadas neste teste como regiões UTR e promotoras (salvo quando indicado na lista de genes). Variantes patogênicas e provavelmente patogênicas são confirmadas por sequenciamento Sanger. A análise de CNV é realizada para todos os genes do painel e, para casos onde deleções ou duplicações são encontradas, é realizada a validação por método paralelo (MLPA) apenas para os genes em que há indicação no Rol da ANS (2018).