

**6006.0003.4082 / CIP 7665816050**

Isaac Lobato Franca

Dr(a) Simone Pires

DN: 06/11/2018 (2 Anos)

Telefone:

SEXO: Masculino

## Exame

## Resultado

## Valor de Referência

Data de Coleta/Recebimento: 11/01/2021

Hora Aproximada: 15:30 BRT

### Análise Cromossômica por Microarray

#### Resultado:

Cromossomos sexuais: XY

ISCN: arr[GRCh38] 3q26.31q26.32(175364178\_176001139)x1

Tipo: deleção

Tamanho: 637 kb

Classificação: Provavelmente benigna

#### Interpretação do Resultado

O teste de SNP-array não detectou ganhos ou perdas de segmentos cromossômicos reconhecidamente patogênicos. Este resultado exclui como causa de quadro clínico as síndromes conhecidas de microdeleção ou microduplicação genômicas, conforme descrito nos bancos de dados OMIM e DECIPHER.

Foi identificada uma variante genômica classificada como provavelmente benigna: a deleção de segmento intersticial de 637 kb do braço longo do cromossomo 3. Esse segmento deletado não inclui genes descritos em associação a doenças. Deleções similares foram identificadas em raros indivíduos da população geral. Não há evidência de que a deleção deste segmento cause quadro clínico.

#### [GRCh38] 3q26.31q26.32(175364178\_176001139)

HGNC genes: *NAALADL2*, *MIR4789*, *RNU6-1233P*, *RNU4-91P*, *UBE2V1P2*, *RNU6-1317P*, *NAALADL2-AS1*, *ACTG1P23*

OMIM diseases: -

#### Descrição do Método:

A análise cromossômica por microarray é realizada utilizando a plataforma Illumina Infinium CytoSNP 850k e o software BlueFuse Multi (Illumina). A versão do genoma utilizada é GRCh38. A lista de genes priorizada e o desenho do microarray foi baseada no consenso da Colaboração Internacional para Genômica Clínica (1) (ClinGen, anteriormente ISCA, ICCG) e do Consórcio de Câncer Genômico (2) (CGC - Cancer Genomics Consortium). As regiões alvo têm uma cobertura de alta densidade com uma sonda a cada 1 Kb, enquanto as regiões não gênicas (backbone) tem uma sonda a cada 5 kb. Os resultados são reportados de acordo com o sistema de nomenclatura padrão descrito no ISCN - International System for Human Cytogenetic Nomenclature, 2016 (3).

#### Observações:

Análise cromossômica por microarray é um teste molecular que detecta perdas e ganhos de regiões cromossômicas no genoma humano. O teste detecta microdeleções ou microduplicações associadas a síndromes conhecidas, assim como alterações no número de cópias maiores que 50 kb. Perdas e ganhos maiores que 10 kb em regiões consideradas relevantes podem ser detectados por esta técnica. Não serão reportadas alterações no número de cópias menores que 300 kb e que não contenham genes já associados a doenças de acordo com o banco de dados OMIM (4), assim como alterações no número de cópias comumente identificadas na população (5). Os bancos de dados UCSC (6), DECIPHER (7), DGV (5) e OMIM (4) são usados para avaliar a patogenicidade das variantes identificadas.

**6006.0003.4082 / CIP 7665816050**

**Isaac Lobato Franca**

Dr(a) Simone Pires

DN: 06/11/2018 (2 Anos)

Telefone:

SEXO: Masculino

## Exame

## Resultado

## Valor de Referência

Data de Coleta/Recebimento: 11/01/2021

Hora Aproximada: 15:30 BRT

A plataforma de SNP-array permite também identificar regiões com ausência de heterozigose; serão reportadas regiões com ausência de heterozigose maiores do que 10 MB, que podem ser indicativas de dissomia uniparental ou consanguinidade. Os resultados devem ser interpretados por um médico ou especialista em genética que possa realizar aconselhamento genético. Demais testes como sequenciamento completo do exoma e FISH (fluorescent in situ hybridization) podem ser indicados como exames complementares no caso de resultado negativo ou inconclusivo na análise cromossômica por microarray.

### Limitações do teste:

Este teste não detecta translocações ou inversões equilibradas, em que não há perda de material genético, rearranjos gênicos, mutações pontuais e substituições de nucleotídeos. Linhagens celulares com frequência menor que 30% (mosaicismo) podem não ser identificadas. Este resultado não descarta a possibilidade de existirem outras variações genéticas localizadas fora da região de cobertura deste exame ou não detectáveis pela técnica utilizada. A classificação e interpretação das variantes identificadas nesta análise refletem o conhecimento científico atual e poderão mudar com a disponibilidade de novos dados científicos. Este exame deve auxiliar o médico responsável na conduta e tratamento, não servindo como única fonte de diagnóstico.

### Referências:

1. ClinGen - <https://www.clinicalgenome.org/>
2. CGC - Cancer Genomics Consortium - <https://www.cancergenomics.org/>
3. McGowan-Jordan J, Simons A, Schmid M (Editores) ISCN 2016: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (2016) Reprint of: Cytogenetic and Genome Research 2016, Vol. 149, No. 1-2 1ª Edição.
4. OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man - <https://www.omim.org/>
5. DGV - Database of Genomic Variants - <http://dgv.tcag.ca/dgv/app/home>
6. UCSC (University of California Santa Cruz) Genome Browser - <http://genome.ucsc.edu>
7. DECIPHER - (Database of genomic variation and Phenotype in Humans using Ensembl Resources) - <https://decipher.sanger.ac.uk/>

Liberado por: Carla Rosenberg CRBIO-SP 5005942 (27/01/2021 16:32 BRT)

Responsável: Dra. Maria Fernanda Grillo Milanezi - CRM SP 79702

### Locais de execução dos exames:

- DASA - Av. Divino Salvador, 876 - São Paulo, SP: *Análise Cromossômica por Microarray*