

Resultado de testes baseados em DNA

Doença de Pompe

Teste: Pesquisa de variantes no gene GAA

Paciente: PZ24021983M

Encaminhamento: Dra. Paulina Mabe

Tipo de amostra: FTA

Localidade: Chile

Data de entrada: 29/10/2012

Data do relatório: 12/12/2012

Resultados

Variantes patogênicas

Intron 1	c.-32-13T>G em heterozigose
Exon 2	p.Cys103Gly em heterozigose

Variantes comuns (polimorfismos)

Intron 2	c.547-4 C>G em heterozigose
Exon 3	p.His199Arg em heterozigose
Exon 3	p.Arg223His em heterozigose
Intron 4	c.858+5ins7 em heterozigose
Intron 5	c.955+12G>A em heterozigose
Intron 8	c.1327-18A>G em heterozigose
Intron 9	c.1438-19G>C em heterozigose
Intron 10	c.1551+49C>A em heterozigose
Intron 14	c.2040+20A>G em heterozigose
Intron 16	c.2331+20G>A em heterozigose
Exon 17	p.Val780Ile em heterozigose

Variantes de efeito desconhecido

Intron 2	c.547-67C>G em heterozigose
Intron 2	c.547-39T>G em heterozigose
Exon 2	p.Asp91Asn em heterozigose

Metodologia

Sequenciamento automático por eletroforese capilar no equipamento ABI 3130xl *Genetic Analyzer* (Applied Biosystems) e alinhamento dos eletroferogramas produzidos contra a sequência de referência do gene GAA depositada no GenBank (*Accession Number* NG_009822). Foram analisados os 19 exons codificadores bem como suas regiões flangeadoras e seus sítios de *splicing*.

Teste: Pesquisa de variantes no gene GAA

Paciente: PZ24021983M

Interpretação


O paciente apresenta alterações em heterozigose no intron 1 (c.-32-13T>G) e no exon 2 (p.Cys103Gly) descritas como patogênicas nos bancos de dados analisados^{1,2}. A alteração no Exon 2 (p.Asp91Asn) apresenta efeito desconhecido (rs1800299) como é reportado na literatura^{1,2}. Esta variante (p.Asp91Asn) foi analisada nos softwares Polyphen-2³ e no Mutation Taster⁴ no qual prediz uma alteração na proteína com um score próximo de 1, sendo esta alteração provavelmente patogênica. Foram encontradas 11 variantes comuns que são consideradas polimorfismos não patogênicos nos bancos de dados^{1,2}.

As alterações c.547-39T>G, c.547-67C>G não estão descritas na literatura consultada^{1,2}. Não temos informações do possível impacto de todas essas alterações em conjunto.

Obs: Este teste não exclui a presença de qualquer outra alteração, patogênica ou não, no gene GAA, presente em outras regiões não estudadas pelo presente teste, bem como a presença de grandes deleções e/ou inserções. Sugerimos a realização de um aconselhamento genético para melhor interpretação dos resultados.

Referências

- 1 The Pompe Center. <www.pompecenter.nl> (consultado em 12/12/2012)
- 2 HGMD, The Human Gene Mutation Database. <<http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>> (consultado em 12/12/2012)
- 3 PolyPhen-2, Prediction of functional effects of human nsSNPs <<http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2>> (consultado em 12/12/2012)
- 4 Schwarz JM, Rödelsperger C, Schuelke M, Seelow D. MutationTaster evaluates disease-causing potential of sequence alterations. *Nat Methods*. 2010 Aug;7(8):575-6. <www.mutationtaster.org> (consultado em 12/12/2012)



Dr. João Bosco Pesquero
Técnico Responsável
CRQ 4121788