

		FUNDACION CLÍNICA INFANTIL CLUB NOEL				Versión 002	
		P08-FT-28 FORMULA MEDICA				Fecha: Diciembre 2022	
Club Noel						Página 1 de 1	
DIA 05	MES 06	AÑO 23	N° H. C.	SERVICIO	CAMA		
PRIMER APELLIDO		SEGUNDO APELLIDO		NOMBRES			
Belalcázar		Díaz		Brianna Nicol			
DOCUMENTO DE IDENTIFICACION		NUMERO		ENTIDAD	EDAD		SEXO
TI	RC	X	CC	1232809933	Cooselva	MESES 3 AÑOS	FX M
AFILIACION AL S.G.S.S.S.: CONTRIBUTIVO SUBSIDIADO PARTICULAR VINCULADO OTROS CUAL:							
NOMBRE MEDICAMENTO GENERICO			CONCEN TRACION	FORMA F/CEUTICA	FRECUENCIA DE ADMINISTRACION	CANTIDAD PRESCRITA	
						EN N°	EN LETRAS
Paciente con diagnóstico de encefalopatía, microcefalia, convulsiones recurrentes; se solicita panel de genes de epilepsia fundis							
DURACION DEL TRATAMIENTO:							
DIAGNOSTICO:							
OBSERVACIONES:							
							
ESTA FORMULA TIENE VIGENCIA DE: _____ DIAS				FIRMA Y SELLO			
CALLE 5 # 22-76 - TEL 485 4400 clubnoel@yahoo.com							



Nombre del Paciente: **BRIANNA NICOLL BELALCAZAR DIAZ**

Fecha de Nacimiento: **26/09/2019**

Doctor:

Número de Identificación: **8610012303**

Fecha de Solicitud: **26/07/2023**

PANEL GENÉTICO DE EPILEPSIAS Y ATAXIAS, INFORME EN ESPAÑOL

RESULTADO DE PRUEBA GENÉTICA PARA EPILEPSIAS Y ATAXIAS

Material: Swab bucal

Indicación Clínica: La secuenciación de este panel se indicó para la evaluación del riesgo para epilepsias y ataxias. Este es un informe confidencial que tiene como objetivo resumir las informaciones sobre el resultado de la prueba genética.

RESULTADO

No se identificaron variantes patogénicas o probablemente patogénicas, de herencia autosómica recesiva o dominante en los genes analizados.

HALLAZGOS COMPLEMENTARES

No se encontraron variantes de significado clínico incierto (VUS).

MÉTODO

Extracción y fragmentación del ADN genómico seguida de indexación, captura con un kit específico y enriquecimiento de las regiones de interés. Después de la secuenciación de próxima generación (NGS) de las secuencias diana, utilizando la plataforma Illumina, se realizó la alineación y detección de variantes basadas en la versión GRCh37 del genoma humano. Los datos generados por la secuenciación se analizaron mediante procesos bioinformáticos personalizados (pipeline germinal v3.6). Las variantes se interpretaron considerando la condición clínica del paciente y la guía de clasificación de variantes del Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG).

LIMITACIONES

Esta prueba no evalúa las regiones no codificantes del genoma; no es la prueba de elección para evaluar condiciones genéticas asociadas con expansiones de polinucleótidos, eventos genéticos complejos como inversiones, translocaciones y expansiones repetidas, o condiciones derivadas de alteraciones en el ADN mitocondrial (ADNmt). Pseudogenes, secuencias con alta identidad y secuencias repetitivas pueden interferir en la evaluación de variantes genómicas.

GENES ANALIZADOS

230 genes: AARS (AARS1), ACER3, ADAM22, GPR98 (ADGRV1), ADSL, AIMP2, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG13, AMT, AP3B2, ARHGEF9, ARV1, ARX, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP6V1A, ATP7A, ATP8A2, BRAT1, BSCL2, BTBD, CACNA1A, CACNA1D, CACNA1E, CACNB4, CAMK2A, CASR, CCDC88A, CDK5, CDKL5, CERS1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA2, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLTC, CNM2, CNPY3, CNTN2, CNTNAP2, CPA6, CPLX1, CSTB, CTSD, CYFIP2, DCX, DDC, DEAF1, DENND5A, DEPDC5, DHDDS, DIAPH1, DLAT, DNAJC5, DNMT1, DOCK7, EEF1A2, EIF2S3, EMX2, EPM2A, EXT2, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GAMT, GATM, GBA (GBA1), GCSH, GLDC, GNAO1, GOSR2, GPAA1, GRIA4, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HACE1, HCN1, HECW2, HEXA, HEXB, HIBCH, HNRNPU, IER3IP1, ITPA, KANSL1, KATNB1, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCNT2, KCTD17, KCTD7, LAMB1, LGI1, LIAS, LMNB2, LRPPRC, MBD5, MDH2, MECP2, MED17, MEF2C, MFSB8, MMACHC, MOCS1, MOCS2, NACC1, NDE1, NECAP1, NHLRC1, NPC1, NPC2, NPRL2, NPRL3, NRXN1, NTRK2, NUS1, OTUD6B, PACS2, PAFAH1B1, PCDH12, PCDH19, PDHA1, PDHX, PDP1, FIGA, FIGC, FIGN, FIGP, FIGT, PLAA, PLCB1, PROSC (PLPBP), PNKP, PNPO, POLG, POLG2, PPP3CA, PPT1, PRDM8, PRICKLE1, PRRT2, PTPN23, QARS (QARS1), RHOBTB2, ROGDI, RORB, RTN4IP1, RTTN, SARS (SARS1), SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SGCE, SLC12A5, SLC13A5, SLC25A22, SLC25A42, SLC2A1, SLC45A1, SLC6A1, SLC6A8, SLC6A9, SLC9A6, SMC1A, SMS, SNAP25, SNIP1, SPATA5, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STRADA, STX1B, STXBP1, SUOX, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TANGO2, TBC1D24, TBCD, TCF4, TMTCC3, TPP1, TRIO, TSC1, TSC2, TTPA, TUBA1A, C10orf2 (TWNK), UBA5, UBE3A, UFM1, VARS (VARS1), WASF1, WDR45B, WDR73, WWOX, YWHAG y ZEB2.

COBERTURA DE SECUENCIACIÓN

Número total de lecturas secuenciadas:	449.157
Cobertura media de la región diana (blanco):	68,53 x
% de la Región diana (blanco) con cobertura mayor o igual a 20x:	99,88 %

Región diana (o blanco) se refiere a la región codificante y sitios de splice de los genes analizados.

Nombre del Paciente: **BRIANNA NICOLL BELALCAZAR DIAZ**
Fecha de Nacimiento: **26/09/2019**
Doctor:

Atendimento:

Grande São Paulo: 1179-0822 ou 30-FLEURY
Outras localidades: 0800-704-0822

www.fleury.com.br



Número de Identificação: **8610012303**
Fecha de Solicitude: **26/07/2023**

REFERENCIAS

1. Twist Bioscience Corp. Twist Target Enrichment Protocol: For use with the TWIST NGS Workflow.
In: <https://www.twistbioscience.com/resources/twist-target-enrichment-protocol-use-twist-ngs-workflow>
2. Twist Bioscience Corp. Enzymatic Fragmentation and Twist Universal Adapter System: For use with the TWIST NGS Workflow.
In: <https://www.twistbioscience.com/resources/enzymatic-fragmentation-and-twist-universal-adapter-system-use-twist-ngs-workflow>
3. Lista de orientação sobre Diagnóstico Molecular. Segunda versão- 2018. Sociedade Brasileira de Patologia Clínica.
In: <http://www.sbpc.org.br/wp-content/uploads/2018/09/ListaDeOrientacaoEmDiagnosticoMolecular2018.pdf>
4. Santani A, et al. Arch Pathol Lab Med. 2017;141 (6): 787- 797.
5. Hegde M, et al. Arch Pathol Lab Med. 2017;141 (6): 798- 805.
6. Illumina, Inc. Illumina DRAGEN Bio- IT Platform v3.6 User Guide (1000000128306 v00).
7. Richards S, et al. Genet Med 2015;17: 405- 24.
8. Riggs ER, et al. Genet Med 2020; 22 (2):245- 257.
9. Emedgene Technologies Ltd. Platform Manual: Emedgene. V19.47.

NOTA (1): La interpretación del resultado de este examen y la conclusión diagnóstica dependen de un análisis conjunto de los datos clínicos y otros exámenes del paciente. Las conclusiones de esta prueba involucran conocimientos científicos actuales y pueden ser modificadas en el futuro de acuerdo con la incorporación de nuevos conocimientos por parte de la ciencia.

NOTA (2): Método desarrollado y evaluado por el área de Análisis Clínicos.

NOTA (3): Se sugiere asesoramiento genético a criterio médico.

NOTA (4): Esta prueba permite la identificación de variaciones en el número de copias (CNV) por NGS, y existen limitaciones para las regiones evaluadas.

Para obtener más información, comuníquese con genomica@grupofleury.com.br.

NOTA (5): En el caso de la identificación de variantes de significado incierto (VUS), esto debe considerarse con cautela y no debe determinar el manejo clínico. Tampoco hay indicación de realizar investigación VUS en familiares en la práctica clínica habitual y fuera del contexto de investigación científica en centros especializados. Se recomienda precaución en la interpretación de este hallazgo y futura reevaluación, hasta que nuevas evidencias permitan su reclasificación como patogénica o benigna.

NOTA (6): En el caso de identificación de una variante probablemente patogénica, existe una probabilidad igual o superior al 90% de que cause enfermedad (PubMed: 25741868).

NOTA (7): La predicción *in silico* determina el impacto de la variante en la función de la proteína final y se calcula mediante herramientas computacionales presentes en el software utilizado para análisis.

NOTA (8): La muestra de saliva/swab fue recolectada por el paciente (y/o su tutor responsable) y bajo su exclusiva responsabilidad, el incumplimiento de las recomendaciones para la colecta de saliva/swab puede comprometer el resultado. El paciente (y/o su tutor responsable) declara que la muestra le pertenece, y el laboratorio no será responsable si la misma fue colectada de un tercero.

Emitido por: DR. WAGNER ANTONIO DA ROSA BARATELA (25/08/2023 09:53) CRM: 121162

Firmado por: Dr. Wagner Antonio da Rosa Baratela CRM: 121162