

Referto Analisi

Data Referto:

Ora:

Anagrafica Paziente

Cognome:

Nome:

Data di Nascita:

Luogo di Nascita:

Origine Etnica: N.A.

Sesso:

Centro Inviante:

Medico/Professionista inviante:

Indicazione:

Storia Clinica:

Dati Campione

Tipo Campione: Prelievo Ematico

Codice Esterno:

Ns. Codice campione:

Data Accettazione:

Ora Accettazione: 15:55

Data prelievo:

Dati Analisi

Analisi effettuata/e: GeneScreen® Expanded - Analisi Malattie Ereditarie mediante sequenziamento NGS

Codice OMIM:

Ereditarietà:

Gene investigato:

OMIM:

Sequenza riferimento:

Metodo di analisi:

Strategia diagnostica:

Data inizio analisi:

Data fine analisi:

Risultati e Conclusioni

Risultato:	Varianti genetiche identificate: - NM_000237.3(LPL): c.953 A>G (p.Asn318Ser) in eterozigosi. [rs268] - NM_174878.2(CLRN1): c.502dupA (p.Ile168Asnfs) in eterozigosi. [rs746523071] - NM_000344.3(SMN1): DELEZIONE in eterozigosi degli esoni 7-8 del gene. Nessuna mutazione riscontrata a carico degli altri geni investigati nel pannello. (ClinVar updated May 02, 2019)
Interpretazione:	Il campione in esame presenta le mutazioni c.953 A>G (p.Asn318Ser) e c.502dupA (p.Ile168Asnfs) in eterozigosi rispettivamente nei geni LPL e CLRN1. rs268 ClinVar ncbi; Last evaluated: Dec 3, 2017; Last Updated: Mar 31, 2019. Significato clinico: patogenica Ref.: Reymer (1995) Nat Genet 10, 28 rs746523071 ClinVar ncbi; Last evaluated: Jul 10, 2014; Last Updated: Mar 31, 2019. Significato clinico: patogenica Ref.: Ebermann (2007) Mol Vis 13, 1539 Il campione in esame presenta inoltre la DELEZIONE, in eterozigosi, degli esoni 7-8 del gene SMN1. Ref.: Zappata (1996) Hum Genet 97, 315
Note tecniche:	Relazione tecnica in allegato.
Commenti:	
Suggerimenti:	L'esame effettuato ha prodotto un risultato per il quale è necessario un colloquio nell'ambito di una consulenza con uno specialista in genetica medica, disponibile presso il ns. Centro gratuitamente. Per fissare l'appuntamento per la consulenza genetica è sufficiente chiamare la segreteria, al numero Verde 800.501651 oppure al centralino 06.8811270, dalle 8.00 alle 20.00.
Risultati verificati da:	Data verifica :
Risultati validati da:	Data validazione :