

Referto Analisi : GeneScreen® - Analisi Malattie Ereditarie mediante sequenziamento NGS

Data Referto:

Ora:

Anagrafica Laboratorio / Medico / Professionista

Centro Inviante:

Città:

Anagrafica Paziente

Cognome:

Nome:

Data di Nascita:

Luogo di Nascita:

Origine Etnica: N.A.

Sesso: F

*Medico/Professionista
a inviante:*

Vs. Codice di riferimento:

Indicazione:

Storia Clinica:

Dati Campione

Tipo Campione: Prelievo Ematico

Ns. Codice campione:

Data Accettazione:

Ora Accettazione:

Data prelievo:

Dati Analisi

Analisi effettuata/e: GeneScreen® - 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_025216.2(WNT10A): c.682 T>A (p.Phe228Ile) in eterozigosi. [rs121908120] - NM_138694.3(PKHD1): c.10709 C>G (p.Ser3570Ter) in eterozigosi. [rs1057516345] Nessuna mutazione riscontrata a carico degli altri geni investigati nel pannello. (ClinVar updated Jun 06, 2019)
Interpretazione:	Il campione in esame presenta le mutazioni c.682 T>A (p.Phe228Ile) e c.10709 C>G (p.Ser3570Ter) in eterozigosi rispettivamente nei geni WNT10A e PKHD1. rs121908120 ClinVar ncbi; Last evaluated: Jan 9, 2019; Last Updated: May 9, 2019. Significato clinico: patogenica; Ref.: Bohring (2009) Am J Hum Genet 85, 97 rs1057516345 ClinVar ncbi; Last evaluated: Dec 28, 2015; Last Updated: Jun 11, 2019. Significato clinico: probabile patogenicità. Ref.: Bergmann (2005) Kidney Int 67, 829
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.
Risultati verificati da:	Data verifica :
Risultati validati da:	Data validazione :