

GENÉTICA MOLECULAR

Paciente: EDUARDO LORENSI DA SILVA

Dr(a) MARCIA CANOVA MOSELE

Origem: Paciente Externo

Convênio: PTC - FARMACEUTICA
DO BRASIL LTDA

Página 1

**ANÁLISE DE REARRANJOS DO GENE DMD PARA DIAGNÓSTICO DE DISTROFIA
MUSCULAR DE DUCHENNE/BECKER (SALIVA)**

Solicitação: 11035155

ANÁLISE DE DELEÇÕES E/OU DUPLICAÇÕES DO GENE DMD PARA DIAGNÓSTICO DE
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE/BECKER

Informações clínicas:

Paciente com suspeita clínica de Distrofia Muscular de Duchenne/Becker encaminhado para análise molecular do gene DMD

Material: DNA EXTRAÍDO DE SALIVA

Metodologia: PCR Multiplex utilizando os kits SALSA MLPA P034 e SALSA MLPA P035 seguido de eletroforese capilar no sequenciador Applied Biosystem 3500 Genetic Analyser (Life Technologies)

Teste: Análise de deleções e/ou duplicações no gene DMD por MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification).

Resultado: Na amostra analisada observa-se a presença de uma deleção em hemizigose dos exons 49 à 52 do gene DMD (ponto de quebra indeterminado adjacente a c.7099 e c.7660, nomenclatura HGVS c.7099-?_7660+?del).

Interpretação:

Estes resultados indicam a presença de uma deleção dos exons 49 a 52 em hemizigose no gene DMD, considerada patogênica no banco de dados da Leiden Muscular Dystrophy (1) e com predição de levar a uma mudança na matriz de leitura do gene. Este resultado confirma o diagnóstico clínico de Distrofia Muscular de Duchenne/Becker. A alteração identificada pode também estar presente em familiares do paciente sendo, portanto, indicado aconselhamento genético.

Observação: NÃO RECOMENDA-SE A ANÁLISE DO GENE DMD POR SEQUENCIAMENTO DE NOVA GERAÇÃO

Referências: (1) Leiden Muscular Dystrophy (<http://www.dmd.nl>)

(2) The Human Gene Mutation Database (HGMD; <http://www.hgmd.cf.ac.uk/>)

Recebimento material: 12/12/18 15:54 Liberado em: 27/01/19 11:51

ANA CAROLINA BRUSIUS FACCHIN - CRB : 45923/03D

Conferência por Vídeo

Impressão do Laudo: 27/01/2019 11:52

"Todo teste laboratorial deve ser correlacionado com o quadro clínico do paciente, sem o qual a interpretação do resultado é apenas relativa."