

Referto Analisi : CardioScreen® - Analisi dei geni coinvolti nelle Cardiomiopatie mediante sequenziamento NGS

Data Referto:

Ora:

Anagrafica Laboratorio / Medico / Professionista

Centro Inviante:

Città:

Anagrafica Paziente

Cognome:

Nome:

Data di Nascita: Origine

Luogo di Nascita:

Etnica: Medico/

Sesso:

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: CardioScreen® - Analisi dei geni coinvolti nelle Cardiomiopatie mediante sequenziamento NGS

Codice OMIM:

Ereditarietà:

Gene investigato:

OMIM:

Sequenza riferimento:

Metodo di analisi: Next Generation Sequencing (NGS)

Strategia diagnostica:

Data inizio analisi:

Data fine analisi:

Risultati e Conclusioni

Risultato:	Varianti genetiche identificate: - NM_000256.3(MYBPC3): c.362 C>T (p.Pro121Leu) in eterozigosi. [rs551888783] - NM_003673.3(TCAP): c.227 G>A (p.Arg76His) in eterozigosi. [rs752435787] Nessuna mutazione riscontrata a carico degli altri geni investigati nel pannello. (ClinVar updated May 3, 2018)
Interpretazione:	Il campione in esame presenta le varianti aminoacidiche c.362 C>T (p.Pro121Leu) e c.227 G>A (p.Arg76His) in eterozigosi rispettivamente nei geni MYBPC3 e TCAP. rs551888783 ClinVar ncbi; Last evaluated: Jul 18, 2017; Last Updated: Apr 28, 2018. Significato clinico: incerto (VOUS) rs752435787 ClinVar ncbi; Last evaluated: Oct 4, 2017; Last Updated: May 28, 2018. Significato clinico: incerto (VOUS)
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 :

Il presente referto costituisce copia conforme all'originale, il quale è depositato negli archivi del laboratorio Genoma Group Srl.

Il Genetista

Dr.ssa Marina Baldi

Il Direttore del laboratorio

Dr. Francesco Fiorentino

Genoma Group Srl