

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

Data Referto: 19/10/2017

Ora: 16:52

Anagrafica Laboratorio / Medico / Professionista

Centro Inviante:

Città:

Anagrafica Paziente

Cognome:

Nome:

Data di Nascita:

Luogo di Nascita:

Origine Etnica: N.A.

Sesso: M

**Medico/Professionista
a inviante:**

Vs. Codice di riferimento:

Indicazione:

Storia Clinica:

Dati Campione

Tipo Campione: Prelievo Ematico

Ns. Codice campione:

Data Accettazione: 11/09/2017 **Ora Accettazione:** 11:54

Data prelievo: 09/09/2017

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: 11/09/2017

Data fine analisi: 19/10/2017

Risultati e Conclusioni

Risultato: Varianti genetiche identificate:

Gene RYR2 (NM_001035):
presenza della variante aminoacidica p.Y1060C (c.3179 A>G) in eterozigosi.

Nessuna mutazione riscontrata a carico degli altri geni investigati nel pannello.
(ClinVar updated October 6, 2017)

Interpretazione: **Il campione in esame presenta la variante aminoacidica p.Y1060C (c.3179 A>G) in eterozigosi nel gene RYR2.**

NCBI dbSNP Build 150; **Significato clinico: NR (Non Riportato)**

Note tecniche: Relazione tecnica in allegato

Commenti:

Suggerimenti: L'esame effettuato ha prodotto un risultato per il quale è consigliabile un colloquio di approfondimento con uno specialista in genetica medica.

Risultati verificati da: Marta Romani

Data verifica : 22/09/2017

Risultati validati da: Francesco Fiorentino

Data validazione : 19/10/2017

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

Genoma Group Srl

ROMA, 19 ottobre 2017