

**Referto Analisi : CardioScreen® - Pannello arresto cardiaco improvviso - 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® - Pannello arresto cardiaco improvviso - 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_024422.3(DSC2): c.2126 G>C (p.Cys709Ser) in eterozigosi.

Nessuna mutazione riscontrata a carico degli altri geni investigati nel pannello.
(ClinVar updated May 3, 2018)

Interpretazione:

Il campione in esame presenta la variante aminoacidica c.2126 G>C (p.Cys709Ser) in eterozigosi nel gene DSC2.

NCBI dbSNP Build 150, Significato clinico: NA (Not Available)

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

Genoma Group Srl

ROMA, 15 giugno 2018