



DNA DA BOCHECHINHA

SIMPLIFICAMOS A CIÊNCIA

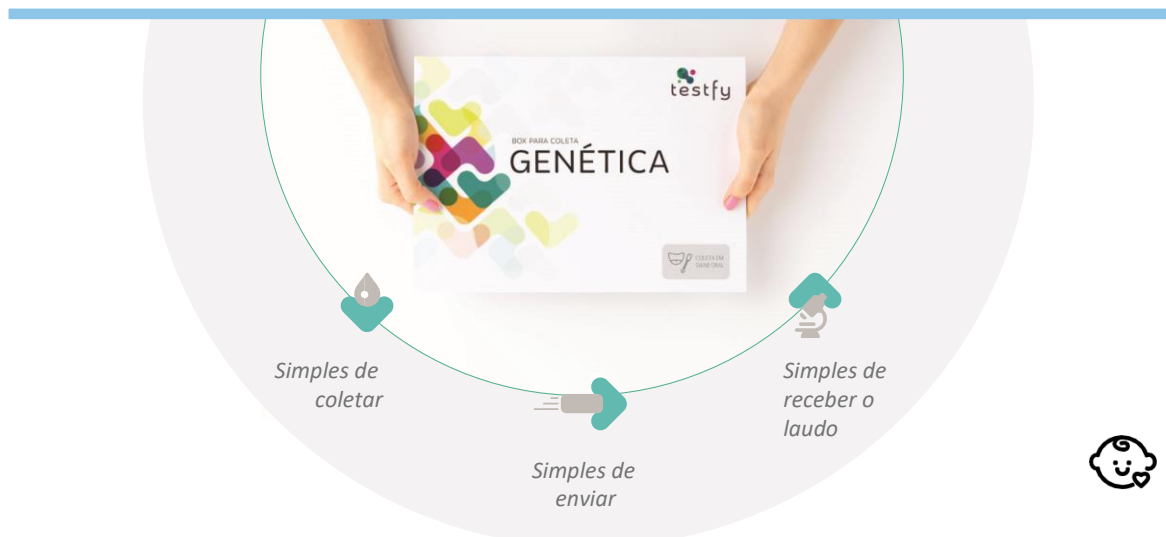
Na Testfy, temos o objetivo de entregar soluções inovadoras para garantir mais ciência, conhecimento e qualidade de vida a nossos parceiros e clientes. Nossa missão é oferecer soluções e serviços de autocuidado, longevidade, saúde e educação continuada, integrando ciência e tecnologia.

Assumimos o propósito de ter coletas simples e não invasivas, que podem ser feitas tanto por profissionais, quanto pelo próprio paciente no conforto de sua casa. Facilidade e praticidade de ponta a ponta!

Nós temos um compromisso com inovação, pesquisa, desenvolvimento e, principalmente, com você. Por isso nossos laudos são evolutivos e de fácil interpretação, disponíveis para análises genéticas, doenças infecciosas e inflamatórias. Eles são disponibilizados em nosso site oficial e pela plataforma Testfy Professionals, nosso espaço dedicado a profissionais de saúde.

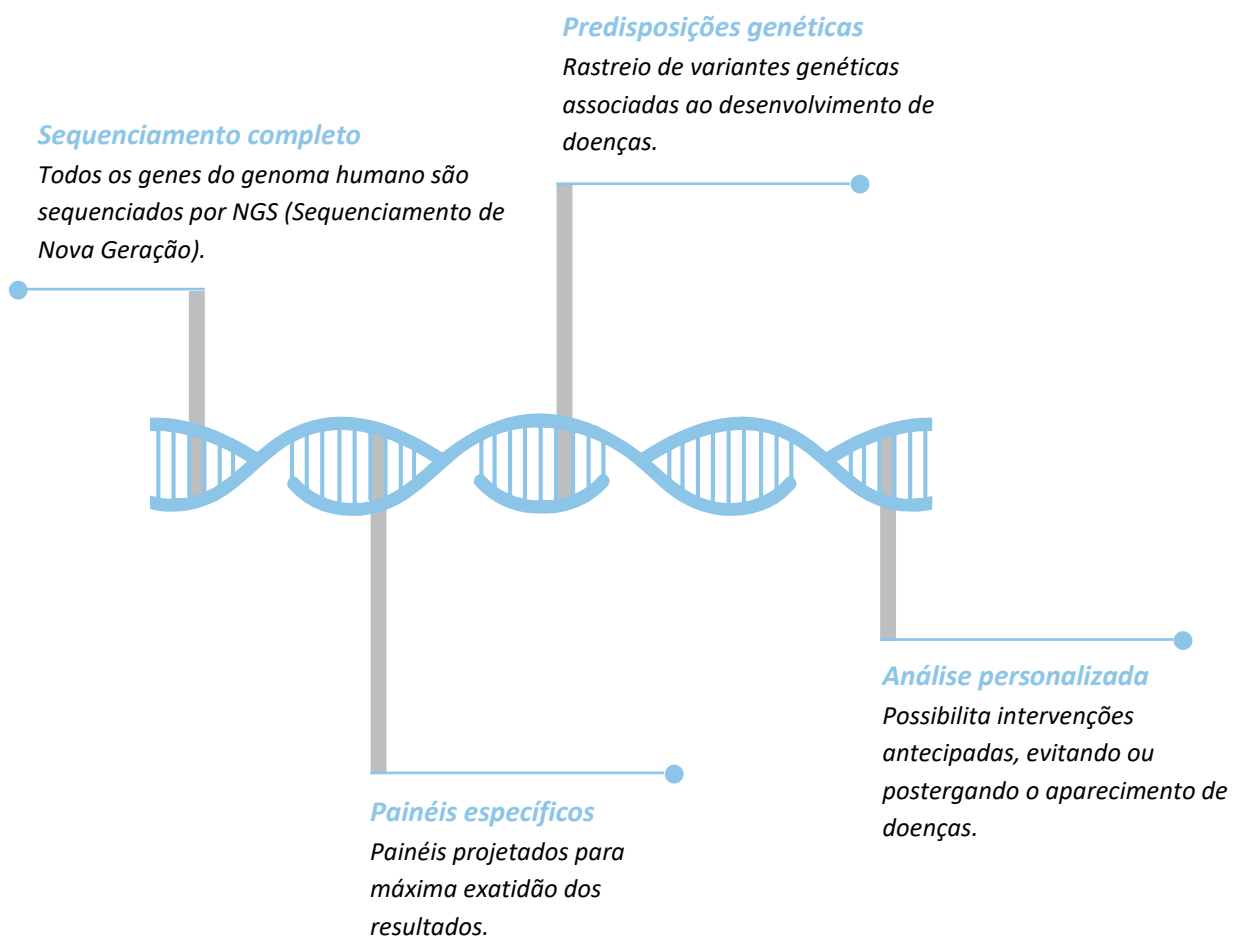
Oferecemos mais de 3 mil análises e testes. Dentre eles, 102 painéis de alta complexidade, que incluem o nutrigenético, genético dermatológico, ginecológico e esportivo, farmacogenético, genético para avaliação do risco cardíaco, neurológico e de câncer, além de hipersensibilidade alimentar, microbioma intestinal, entre muitos outros, sempre oferecendo autonomia e conforto a nossos clientes.

Conte com a gente para revolucionar os cuidados com a saúde!



A genômica a favor da saúde

Este laudo foi desenvolvido pensando em fornecer aos nossos clientes o máximo de informações possível, de forma objetiva e respeitando o rigor científico.





NOME DO PACIENTE



Sumário

- 1.** Ficha Clínica
- 2.** **Análise Clínica**
 - 2.1 Detalhes da Análise
 - 2.2 Como Interpretar o Resultado
 - 2.3 Resultados e Interpretação da Análise
- 3.** Metodologia
- 4.** Controle de Qualidade



Nome do paciente:

Pedido:

Data de nascimento:

Solicitante:

Sexo do paciente:

Coleta realizada em:

Realizado por: INSIDE DIAGNÓSTICOS S.A.

Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Swab de Mucosa Oral

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:

1. Ficha Clínica

Altura: 0,62 m

Peso: 5,970 Kg

Ancestralidade:

Sul-americana

Histórico familiar de câncer:

Câncer de pâncreas e pulmão, tios de segundo grau.

AS INFORMAÇÕES CONTIDAS NESTA SEÇÃO SÃO DE RESPONSABILIDADE DO CLIENTE

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355030801-864-005235-1-8

Av. Brigadeiro Luis Antônio, 4893 - Jardim Paulista - São Paulo - SP
CEP: 01401-002 - Tel: 11 3237-1576

RESPONSÁVEL TÉCNICO: TATIANA SATIE FURUKO

CRBM: 9.078

Os resultados apresentados nesse laudo devem ser relacionados com dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.



Análise Clínica

Relacione seus sintomas a doenças genéticas

Nome do paciente:

Pedido:

Data de nascimento:

Solicitante:

Sexo do paciente:

Coleta realizada em:

Realizado por: INSIDE DIAGNÓSTICOS S.A.

Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Swab de Mucosa Oral

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



2.1 Detalhes da Análise

A análise do DNA da Bochechinha é baseada na tecnologia de Sequenciamento de Nova Geração (NGS), avaliando as regiões codificantes (éxons) do genoma, com a finalidade de relacionar alterações gênicas com condições clínicas.

Assim a análise clínica é direcionada para a busca de variantes que possam elucidar o quadro clínico do paciente ou seu histórico familiar. Essas variantes são avaliadas e classificadas de acordo com as diretrizes do Colégio Americano de Genética e Genômica Médica (*American College of Medical Genetics & Genomics - ACMG*).

Essa pesquisa de alterações é realizada com as inovações tecnológicas mais recentes, desenvolvida no contexto científico atual, sendo baseada em evidências, utilizando os principais bancos de dados e fundamentos concordantes com *guidelines* internacionais.



Material



Swab de mucosa oral

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355030801-864-005235-1-8

Av. Brigadeiro Luis Antônio, 4893 - Jardim Paulista - São Paulo - SP
CEP: 01401-002 - Tel: 11 3237-1576

RESPONSÁVEL TÉCNICO: TATIANA SATIE FURUKO

CRBM: 9.078

Os resultados apresentados nesse laudo devem ser relacionados com dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

Nome do paciente:

Pedido:

Data de nascimento:

Solicitante:

Sexo do paciente:

Coleta realizada em:

Realizado por: INSIDE DIAGNÓSTICOS S.A.

Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Swab de Mucosa Oral

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:

2.2 Como Interpretar o Resultado



Resumo dos Resultados da Análise

Nesta seção, as alterações encontradas em sua análise estão divididas em até três tabelas. Não se preocupe se uma delas não estiver presente. Isso indica que não foi encontrada nenhuma alteração referente à categoria.

Alterações patogênicas ou provavelmente patogênicas: são alterações de alto nível de evidência que apresentam relação com a clínica informada.

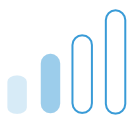
Varição no número de cópias: são deleções ou duplicações que podem estar relacionadas com a clínica informada.

Achados complementares: são alterações que podem estar relacionadas à clínica informada, mas que ainda necessitam de estudos adicionais ou alterações em heterozigose em genes de herança autossômica recessiva.

Para a compilação dos resultados foram adotados gráficos de níveis de evidência científica baseados no número de pesquisas correlacionadas com o achado:



Nível de Evidência Alto



Nível de Evidência Baixo

Interpretação dos Resultados

Nesta seção você encontrará mais detalhes genéticos e clínicos das alterações identificadas como relevantes e as respectivas referências científicas que corroboram com o desfecho da análise.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355030801-864-005235-1-8

Av. Brigadeiro Luis Antônio, 4893 - Jardim Paulista - São Paulo - SP
CEP: 01401-002 - Tel: 11 3237-1576

RESPONSÁVEL TÉCNICO: TATIANA SATIE FURUKO

CRBM: 9.078

Os resultados apresentados nesse laudo devem ser relacionados com dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

Nome do paciente:

Pedido:

Data de nascimento:

Solicitante:

Sexo do paciente:

Coleta realizada em:

Realizado por: INSIDE DIAGNÓSTICOS S.A.

Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Swab de Mucosa Oral

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:



2.3 Resultados e Interpretação da Análise

2.3.1 Resumo dos Resultados da Análise

A análise do painel DNA da Bochechinha não identificou nenhuma variante **patogênica** ou **provavelmente patogênica** que possa impactar a saúde da paciente.

Entretanto foram identificadas duas variantes de **significado indeterminado**, em heterozigose, relacionadas às seguintes doenças de herança autossômicas recessivas: Má absorção de folato hereditária e Doença de Wilson.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355030801-864-005235-1-8

Av. Brigadeiro Luis Antônio, 4893 - Jardim Paulista - São Paulo - SP
CEP: 01401-002 - Tel: 11 3237-1576

RESPONSÁVEL TÉCNICO: TATIANA SATIE FURUKO

CRBM: 9.078

Os resultados apresentados nesse laudo devem ser relacionados com dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

Nome do paciente:

Pedido:

Data de nascimento:

Solicitante:

Sexo do paciente:

Coleta realizada em:

Realizado por: INSIDE DIAGNÓSTICOS S.A.

Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Swab de Mucosa Oral

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:

Alterações Patogênicas ou Provavelmente Patogênicas

A análise do painel DNA da Bochechinha não identificou nenhuma variante patogênica ou provavelmente patogênica que possa impactar a saúde da paciente.

Achados Complementares

CLÍNICA	GENE	CLASSIFICAÇÃO
Má absorção de folato hereditária (autossômica recessiva) [OMIM #229050]	<i>SLC46A1</i>	A variante [c.623A>T] é considerada de significado indeterminado (VUS) para esta condição clínica.
Doença de Wilson (autossômica recessiva) [OMIM #277900]	<i>ATP7B</i>	A variante [c.1922T>C] é considerada de significado indeterminado (VUS) para esta condição clínica.

Nível de Evidência



Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96
COVISA: 355030801-864-005235-1-8

Av. Brigadeiro Luis Antônio, 4893 - Jardim Paulista - São Paulo - SP
CEP: 01401-002 - Tel: 11 3237-1576

RESPONSÁVEL TÉCNICO: TATIANA SATIE FURUKO
CRBM: 9.078

Os resultados apresentados nesse laudo devem ser relacionados com dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

Nome do paciente:

Pedido:

Data de nascimento:

Solicitante:

Sexo do paciente:

Coleta realizada em:

Realizado por: INSIDE DIAGNÓSTICOS S.A.

Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Swab de Mucosa Oral

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:

2.3.2 Interpretação dos Resultados

CLÍNICA	GENE	VARIANTE	ZIGOSIDADE	ANOTAÇÃO	CLASSIFICAÇÃO ACMG
Má absorção de folato hereditária (AR) [OMIM #229050]	<i>SLC46A1</i>	chr17:28405074 c.623A>T (p.Tyr208Phe)	Heterozigoto	Freq. Alel.: 0,1 % dbSNP: rs201837257 ClinVar: 252777	VUS (PM2)
Doença de Wilson (AR) [OMIM #277900]	<i>ATP7B</i>	chr13:51961861 c.1922T>C (p.Leu641Ser)	Heterozigoto	Freq. Alel.: 0,1 % dbSNP: rs186924074 ClinVar: 420002	VUS (PP2, PP3)

As variantes de significado indeterminado são variantes genéticas sobre as quais ainda não existem informações concretas sobre a probabilidade de serem patogênicas ou não.

Recomenda-se avaliação médica para acompanhamento de manifestações clínicas e futura reavaliação da patogenicidade das variantes encontradas.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355030801-864-005235-1-8

Av. Brigadeiro Luis Antônio, 4893 - Jardim Paulista - São Paulo - SP
CEP: 01401-002 - Tel: 11 3237-1576

RESPONSÁVEL TÉCNICO: TATIANA SATIE FURUKO

CRBM: 9.078

Os resultados apresentados nesse laudo devem ser relacionados com dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

Nome do paciente:

Pedido:

Data de nascimento:

Solicitante:

Sexo do paciente:

Coleta realizada em:

Realizado por: INSIDE DIAGNÓSTICOS S.A.

Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Swab de Mucosa Oral

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:

3. Metodologia

Coleta da amostra: A amostra de mucosa oral foi colhida pelo próprio paciente ou responsável, sob declaração de titularidade. O não cumprimento das instruções de coleta poderá acarretar um resultado inverídico e, portanto, está sob a inteira responsabilidade do paciente ou responsável.

Sequenciamento: A extração foi realizada com o *kit* comercial MagMAX DNA Multi-Sample Ultra 2.0, seguida de fragmentação, indexação e enriquecimento com os *kits* Library Preparation Enzymatic Fragmentation Kit 2.0 e Twist Standard Hyb and Wash Kit v2 (Twist Bioscience) e captura de regiões alvo utilizando o *kit* customizado versão 2 (Twist Biosciences). Posteriormente as amostras foram sequenciadas na plataforma MiSeq (Illumina).

Análise de dados: A análise dos dados foi processada na plataforma Emedgene e o alinhamento e a detecção de variantes foram realizados com o auxílio do pipeline de bioinformática DRAGEN com o genoma de referência humano GRCh37 (hg 19), sendo que todas as variantes avaliadas atingiram as métricas de qualidade necessárias, como número de *reads* acima de 95 % e cobertura de 10x.

De acordo com os estudos de validação da Emedgene, o pipeline apresentou precisão e detecção acima de 99 % para variantes de nucleotídeo único (do inglês, *Single Nucleotide Variants - SNVs*) em áreas com a cobertura acima de 20x e qualidade elevada no mapeamento. As variantes foram anotadas com as seguintes fontes: nomAD, Ensembl Variant Effect Predictor (VEP), dbNSFP, Emedgene© DB, SnpSift, SnpEff, ExAC, GWAS, GRC, HGMD, Clinvar, Breast Cancer Information Core (BIC), BRCA Ex-change, The Greater Middle East (GME), Amish Coriell and Mennonite, dbSNP, GERP, 1000 Genomes, Online Mendelian Inheritance in Man® (OMIM), Clinical Genomic Database (CGD), Clinical Genomic Database (CGD), Orphanet, ClinVar, Emedgene© Genx10-Disease Knowledge Graph e curagem manual de literatura científica.

O risco associado à predisposição foi anotado por meio do catálogo GWAS: estudos de associação genômica ampla, que utiliza métodos matemáticos para correlacionar o genótipo a traços fenotípicos. Apenas valores de *p* abaixo de 10^{-8} foram considerados nesta análise. A população utilizada para o estudo pode ser acessada diretamente pelo catálogo GWAS disponível em <https://www.ebi.ac.uk/gwas/>, por meio da identificação das variantes (rsID).

As variantes foram interpretadas e classificadas seguindo os critérios do ACMG (do inglês, *American College of Medical Genetics and Genomics*) e o fenótipo do paciente.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355030801-864-005235-1-8

Av. Brigadeiro Luis Antônio, 4893 - Jardim Paulista - São Paulo - SP
CEP: 01401-002 - Tel: 11 3237-1576

RESPONSÁVEL TÉCNICO: TATIANA SATIE FURUKO

CRBM: 9.078

Os resultados apresentados nesse laudo devem ser relacionados com dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

Nome do paciente:

Pedido:

Data de nascimento:

Solicitante:

Sexo do paciente:

Coleta realizada em:

Realizado por: INSIDE DIAGNÓSTICOS S.A.

Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Swab de Mucosa Oral

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:

Genes analisados: Número total - 383 genes.

ABCB11, ABCB4, ABCC8, ABCD1, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ACAD8, ACADM, ACADVL, ACAT1, ADA, ADAMTS13, AGL, AICDA, AK2, AKR1D1, ALAD, ALAS2, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALPL, AMACR, AMT, APC, AQP2, ARG1, ARSA, ARSB, ASL, ASS1, ATM, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7A, ATP7B, ATP8B1, AVPR2, BAAT, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL10, BLNK, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BSND, BTB, BTK, C1QTNF1, CAD, CARD11, CASR, CD247, CD320, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD79A, CD79B, CDCA8, CDH1, CFTR, CHD7, CHEK2, CIC, CIITA, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, CORO1A, CPOX, CPS1, CTNS, CTPS1, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, CYP11B1, CYP17A1, CYP27A1, CYP27B1, CYP2R1, CYP7A1, CYP7B1, DBT, DCLRE1C, DDC, DGAT1, DHFR, DMD, DNAJC12, DNAJC21, DOCK2, DUOX2, DUOX2A, EFL1, ELANE, EPCAM, ETHE1, F8, F9, FAH, FBP1, FCHO1, FECH, FGA, FLAD1, FOLR1, FOXE1, FOXN1, FOXP3, G6PC1, G6PC3, G6PD, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALM, GALNS, GALT, GAMT, GATA2, GATM, GBA1, GBE1, GBP1, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GFI1, GGCX, GJB2, GJB6, GLA, GLB1, GLDC, GLIS3, GLRA1, GLRB, GLUD1, GOT2, GUSB, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HAX1, HBB, HCFC1, HESX1, HLCS, HMBS, HMGCL, HMGCS2, HPD, HSD3B2, HSD3B7, HYOU1, IDS, IFNGR1, IFNGR2, IGLL1, IGSF1, IKKB, IL12B, IL12RB1, IL2RA, IL2RG, IL7R, INS, INSR, IRF8, IRS4, IVD, IYD, JAGN1, JAK3, KCNJ1, KCNJ11, KRAS, LAT, LCK, LCT, LDHA, LEPR, LIPA, LMBRD1, MAGT1, MALT1, MAP3K14, MC2R, MCEE, MEN1, MLH1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MOCS1, MPI, MPL, MPO, MRAP, MSH2, MSH6, MTHFR, MTR, MTRR, MTTP, MUTYH, MYD88, MYH9, NAGLU, NAGS, NCF2, NCF4, NEUROG3, NHEJ1, NKX2-1, NKX2-5, NNT, NPC1, NPC2, NROB1, ORAI1, OTC, OXCT1, PAH, PALB2, PAX8, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PCK1, PDXK, PFKM, PGAM2, PGM1, PHEX, PHGDH, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PIK3R1, PLPBP, PMS2, PNP, PNPO, PPIB, PPOX, PRF1, PRKDC, PSAT1, PSPH, PTEN, PTPN11, PTPRC, PTS, PYGL, PYGM, QDPR, RAC2, RAD51C, RAD51D, RAF1, RAG1, RAG2, RASGRP1, RB1, RET, RFX5, RFXANK, RFXAP, RIT1, RORC, SBDS, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SGSH, SH2D1A, SI, SLC12A1, SLC16A1, SLC19A1, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC26A3, SLC26A4, SLC26A7, SLC27A5, SLC2A1, SLC2A2, SLC37A4, SLC39A4, SLC46A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A1, SLC5A5, SLC5A6, SLC6A5, SLC6A6, SLC7A7, SLC7A9, SMN1, SORD, SOS1, SOX9, SPR, SRP54, STAR, STAT1, STK11, STX11, STXBP2, TANGO2, TAP1, TAP2, TAPBP, TAT, TBL1X, TCN2, TFRC, TG, TH, THAP11, THRA, TJP2, TK2, TP53, TPK1, TPO, TPP1, TRH, TRHR, TRPM6, TSC1, TSC2, TSHB, TSHR, TTPA, TTR, TUBB1, UBE3A, UGT1A1, UNC13D, UNG, UROD, UROS, USP53, VDR, VKORC1, VPS45, WAS, WIPF1, XIAP, ZAP70.

Limitações da análise do Exoma:

1. Regiões com baixa ou sem cobertura.
2. Regiões com problemas de alinhamento.
3. Regiões intergênicas.
4. Regiões intrônicas.
5. Erros de falso positivo e falso negativo dos processos laboratoriais.

Limitações adicionais incluem:

1. Certas variações, como alterações cromossômicas (translocações e inversões), variações no número de cópias, deleções ou inserções (tamanho > 5 bp), pequenas repetições em *tandem* (do inglês, *Short Tandem Repeats* - STR) e outras variantes complexas, não são detectadas de maneira ideal com o sequenciamento de nova geração (do inglês, *Next-Generation Sequencing* - NGS). Um teste de laboratório adicional pode ser necessário para detectá-los.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355030801-864-005235-1-8

Av. Brigadeiro Luis Antônio, 4893 - Jardim Paulista - São Paulo - SP
CEP: 01401-002 - Tel: 11 3237-1576

RESPONSÁVEL TÉCNICO: TATIANA SATIE FURUKO

CRBM: 9.078

Os resultados apresentados nesse laudo devem ser relacionados com dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

Nome do paciente:

Pedido:

Data de nascimento:

Solicitante:

Sexo do paciente:

Coleta realizada em:

Realizado por: INSIDE DIAGNÓSTICOS S.A.

Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Swab de Mucosa Oral

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:

2. A Emedgene© conta com várias camadas de dados retirados de bancos de dados públicos e privados que, às vezes, podem afetar de forma divergente os resultados fornecidos pela plataforma. A lista de fontes de anotação e referências usadas é descrita nos métodos.

3. A interpretação fornecida pela Emedgene© para variantes desconhecidas na literatura científica é apresentada como sugestão para investigação posterior, e não como resultado clínico definitivo, podendo requerer avaliação médica adicional.

4. Erros de falso positivo ou falso negativo podem ocorrer. As decisões sobre o tratamento com base nos resultados dos testes só podem ser tomadas por um profissional médico qualificado.

5. Os resultados das análises genéticas são baseados em evidências científicas disponíveis no momento. Pesquisas futuras podem revelar mudanças na interpretação de análises genéticas obtidas anteriormente.

6. A análise de variações do número de cópias (CNVs) por sequenciamento de nova geração tem sensibilidade e especificidade reduzidas quando considerados eventos (deleções ou duplicações) envolvendo apenas um dois éxons, bem como para as CNVs em genes com pseudogenes e/ou regiões com alto grau de homologia. Ainda, esta análise não identifica anomalias cromossômicas envolvendo cromossomos inteiros (aneuploidias e poliploidias).

7. Este é um teste de triagem e tem como objetivo identificar recém-nascidos com um risco elevado para o desenvolvimento de doenças genéticas potencialmente tratáveis. Assim ele complementa e estende, mas não substitui, a triagem neonatal convencional (teste do pezinho).

8. Os resultados com baixo risco para as doenças pesquisadas não eliminam o risco completo da doença. Além disso, alguns genes que causam doenças triadas com testes bioquímicos não são totalmente conhecidos e doenças como hipotireoidismo congênito podem ter forma que não tem base genética.

9. Variantes patogênicas podem estar localizadas em regiões distantes das regiões sequenciadas em cada gene. Elas consistem em uma parcela muito pequena das causas de doenças genéticas, mas podem levar à não identificação de doenças.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355030801-864-005235-1-8

Av. Brigadeiro Luis Antônio, 4893 - Jardim Paulista - São Paulo - SP
CEP: 01401-002 - Tel: 11 3237-1576

RESPONSÁVEL TÉCNICO: TATIANA SATIE FURUKO

CRBM: 9.078

Os resultados apresentados nesse laudo devem ser relacionados com dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

Nome do paciente:

Pedido:

Data de nascimento:

Solicitante:

Sexo do paciente:

Coleta realizada em:

Realizado por: INSIDE DIAGNÓSTICOS S.A.

Metodologia: Seq. de Nova Geração

Amostra recebida em:

Material: Swab de Mucosa Oral

Resultado liberado em:

10. Algumas variantes patogênicas, como inversões cromossômicas, podem não ser identificadas devido à limitação da tecnologia do sequenciamento atual, sendo particularmente relevante para duas mutações recorrentes no gene *F8* (Hemofilia A), não identificadas por este método.

11. Nenhum teste de triagem é capaz de descartar doenças de maneira definitiva. Ainda, este teste não implica em redução de risco para outras doenças não investigadas nesta triagem.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355030801-864-005235-1-8

Av. Brigadeiro Luis Antônio, 4893 - Jardim Paulista - São Paulo - SP
CEP: 01401-002 - Tel: 11 3237-1576

RESPONSÁVEL TÉCNICO: TATIANA SATIE FURUKO

CRBM: 9.078

Os resultados apresentados nesse laudo devem ser relacionados com dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

Nome do paciente:

Pedido:

Data de nascimento:

Solicitante:

Sexo do paciente:

Coleta realizada em:

Realizado por: INSIDE DIAGNÓSTICOS S.A.

Metodologia: Seq. de Nova Geração

Material: Swab de Mucosa Oral

Amostra recebida em:

Resultado liberado em:

4. Controle de Qualidade

Porcentagem de bases-alvo com pelo menos 10 leituras: 99,2 %

Número médio de vezes que cada base foi lida: 242,2

Número de sequências geradas: 2.687.754

Este laudo poderá ser complementado quando houver atualizações dos bancos de dados e/ou de informações relevantes.

Auto coleta: amostra coletada, identificada e enviada pelo paciente ou clínica associada.

INSIDE DIAGNÓSTICOS, PESQUISA E DESENVOLVIMENTO S.A.

CNPJ: 29.886.415/0001-96

COVISA: 355030801-864-005235-1-8

Av. Brigadeiro Luis Antônio, 4893 - Jardim Paulista - São Paulo - SP
CEP: 01401-002 - Tel: 11 3237-1576

RESPONSÁVEL TÉCNICO: TATIANA SATIE FURUKO

CRBM: 9.078

Os resultados apresentados nesse laudo devem ser relacionados com dados clínicos do paciente e devem ser analisados pelo médico responsável em conjunto com a história clínica do paciente.

