

**WYNIK BADANIA DIAGNOSTYCZNEGO METODĄ
PORÓWNAWCZEJ HYBRYDYZACJI GENOMOWEJ (CGH)**
Nr wyniku

Nazwisko i imię:

Data urodzenia:

PESEL:

Płeć:

Rodzaj materiału:

Materiał świeży/archiwalny:

Data otrzymania materiału:

Numer próbki DNA:

Lekarz kierujący:

Ośrodek kierujący:

Wskazanie do badania:

Badanie pierwsze/badanie kolejne:

Metoda badania:

mikromacierz oligonukleotydowa całogenomowa / celowana (szczegółowa informacja o producencie, typie, stosowanej wersji hg) o średniej rozdzielczości x kbp.

Wynik badania:

arr(1-22,X)x2

PRAWIDŁOWY

Komentarz:

Analiza profilu genomowego w rozdzielczości 300 kbp nie wykazała zmian patogennych. LUB Nie stwierdzono niezrównoważenia genomu.

Zalecenia:

Wskazana konsultacja w Poradni Genetycznej.

Uwagi:

Analizowano zmiany liczby kopii DNA w genomie o wielkości >300 kbp. Zidentyfikowano kilka znanych polimorfizmów liczby kopii (CNVs, ang. *Copy Number Variation*), opisanych w bazie danych *Database of Genomic Variants* (stan na xxx 2013). Lista CNVs dostępna na życzenie.

Ograniczenia metody:

Technika mikromacierzy-CGH nie wykrywa translokacji zrównoważonych, inwersji, mozaicyzmu niewielkiego stopnia, disomii jednorodzicielskiej (UPD), LOH bez zmiany liczby kopii oraz mutacji punktowych.

Data wystawienia wyniku:

Osoba odpowiedzialna
za analizę molekularną

XXXXX

Osoba odpowiedzialna za interpre-
tację kliniczną

XXXX

Autoryzował:

XXXXXXX

KOLOR ŻÓŁTY – dot. zmian somatycznych

**WYNIK BADANIA DIAGNOSTYCZNEGO METODĄ
PORÓWNAWCZEJ HYBRYDYZACJI GENOMOWEJ (CGH)****Nr wyniku**

Nazwisko i imię:

Data urodzenia:

PESEL:

Płeć:

Rodzaj materiału:

Materiał świeży/archiwalny:

Data otrzymania materiału:

Numer próbki DNA:

Lekarz kierujący:

Ośrodek kierujący:

Wskazanie do badania:

Badanie pierwsze/badanie kolejne:

Metoda badania:

mikromacierz oligonukleotydowa całogenomowa / celowana (szczegółowa informacja o producencie, typie, stosowanej wersji hg) o średniej rozdzielczości x kpz.

Wynik badania:**arr(hg...)****NIEPRAWIDŁOWY****Komentarz:**

Stwierdzono niezrównoważenie genomu pod postacią częściowej trisomii fragmentu ramion krótkich/długich chromosomu xx wielkości ok. xx Mbp i/lub utraty fragmentu ramion krótkich/długich chromosomu xx wielkości ok. xx Mbp. Wynik ten został potwierdzony metodą FISH /qPCR / MLPA.

Interpretacja:

Delecja/trisomia obejmuje region typowy dla zespołu xxx (MIM; wymienić kluczowe geny). Jeśli nie jest to region przypisany do znanego zespołu, wymienić geny OMIM i krótko podać związany z ich mutacjami fenotyp. Wskazane podanie 2-5 pozycji piśmiennictwa.

Interpretacja badania (hemato)onkologicznego: Jeżeli znane, podać znaczenie prognostyczne np. Zgodnie z wytycznymi European LeukemiaNet 2010 (Dohner H et al, Blood 2010;115(3):453-74.) obecność xxx w przebiegu xxx klasyfikuje do xxx grupy ryzyka cytogenetycznego.

Zalecenia:

Wskazana konsultacja w Poradni Genetycznej. Celem określenia ryzyka powtórzenia wskazane badanie rodziców pacjenta.

Uwagi:

Analizowano zmiany liczby kopii DNA w genomie o wielkości >300 kbp. Zidentyfikowano kilka znanych polimorfizmów liczby kopii (CNVs, ang. *Copy Number Variation*), opisanych w bazie danych *Database of Genomic Variants* (stan na xxx 2014). Lista CNVs dostępna na życzenie.

Ograniczenia metody:

Technika mikromacierzy-CGH nie wykrywa translokacji zrównoważonych, inwersji, mozaicyzmu niewielkiego stopnia, disomii jednorodzielskiej (UPD), LOH bez zmiany liczby kopii oraz mutacji punktowych.

Data wystawienia wyniku:

Osoba odpowiedzialna
za analizę molekularną

Osoba odpowiedzialna za interpre-
tację kliniczną

Autoryzował:

