

**Referto Analisi : OncoNext™ Risk Breast - Test di Predisposizione Neoplasie  
Mammella e Ovaio mediante sequenziamento NGS**

**Data Referto:**20/12/2016

**Ora:**21:06

**Anagrafica Laboratorio / Medico**

**Centro Inviante:**

**Città:**

**Anagrafica Paziente**

**Cognome:**

**Nome:**

**Data di Nascita:**

**Luogo di Nascita:**

**Origine Etnica:** N.A.

**Sesso:** F

**Medico inviante:**

**Vs. Codice di riferimento:**

**Indicazione:**

**Storia Clinica:**

**Dati Campione**

**Tipo Campione:** Prelievo Ematico

**Ns. Codice campione:**

**Data Accettazione:** 01/12/2016

**Ora Accettazione:**13:37

**Data prelievo:** 30/11/2016

**Dati Analisi**

**Analisi effettuata/e:** OncoNext™ Risk Breast - Test di Predisposizione Neoplasie Mammella e Ovaio mediante sequenziamento NGS

**Codice OMIM:**

**Ereditarietà:**

**Gene investigato:**

**OMIM:**

**Sequenza riferimento:**

**Metodo di analisi:** Next Generation Sequencing (NGS)

**Strategia diagnostica:**

**Data inizio analisi:** 01/12/2016

**Data fine analisi:** 20/12/2016

## Risultati e Conclusioni

<b>Risultato:</b>	<b>-gene BRCA1 (Breast-ovarian cancer, familial, 1):</b> <b>Presenza della mutazione c.5266dupC (Q1756Pfs) in eterozigosi. [rs80357906]</b>	
<b>Interpretazione:</b>	Il campione in esame presenta la mutazione <b>c.5266dupC (Q1756Pfs)</b> in eterozigosi a livello del gene BRCA1.  Ref.: Simard (1994) Nat Genet 8, 392	
<b>Note tecniche:</b>	Relazione tecnica in allegato	
<b>Commenti:</b>	Nella valutazione dei dati non sono state considerate le variazioni di quei loci descritti come siti polimorfici. E' tuttavia possibile che alcune varianti, attualmente descritte come polimorfismi, possano in seguito risultare in letteratura con ruolo patogenico.	
<b>Suggerimenti:</b>	<b>L'esame effettuato ha prodotto un risultato per il quale è consigliabile un colloquio di approfondimento con uno specialista in genetica medica.</b>	
<b>Risultati verificati da:</b>	Marta Romani	<b>Data verifica :</b> 13/12/2016
<b>Risultati validati da:</b>	Francesco Fiorentino	<b>Data validazione :</b> 20/12/2016

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



Genoma Group Srl

ROMA, 20 dicembre 2016

### Il Direttore del laboratorio

Dr. Francesco Fiorentino



Genoma Group Srl