

Sobre o laudo de análise genômica, responda:

[use o site <https://www.omim.org/> para pesquisar]

1. Qual é o quadro clínico do paciente? Já foram identificados genes envolvidos nessa doença?
2. O que é o exoma? Por que foi solicitado o sequenciamento do exoma do paciente?
3. Você solicitaria o sequenciamento do exoma se o paciente tivesse sido diagnosticado clinicamente com:
  - a. fibrose cística;
  - b. doença de Huntington;
  - c. anemia faciforme;
  - d. retardo mental;
  - e. síndrome de Down;
4. Quais foram as mutações encontradas e quais são suas consequências na proteína?
5. Quais são as evidências de que essas mutações são patogênicas?
6. O que significa a segunda variante já ter sido descrita “em heterozigose composta com a variante acima descrita”?
6. O que se sabe sobre o gene *CLN6*?
7. O que significa “as variantes identificadas estão no mesmo alelo (i.e., em cis) ou em alelos distintos (i.e., em trans)”? Por que essa informação é importante?
8. Por que “existe alta probabilidade de estarem em trans.”?