



Fatebenefratelli Isola Tiberina

Gemelli Isola

00186 ROMA – ISOLA TIBERINA Via di Ponte Quattro Capi n°39 – tel 06 68371
Dipartimento di Medicina di Laboratorio: Direttore Dott. Mauro Ciro Antonio Rongioletti
U.O.S.D. di Genetica Medica: Responsabile Dott. ssa Gioia Mastromoro
Tel. 06/6837898 06/68135401
Gm.genetica_medica@fbf-isola.it

Informativa Test Esoma Clinico

Descrizione del test: il test analizza la presenza di varianti in geni associati a disordini autosomici recessivi, dominanti ed X linked.

Metodo di analisi: l'analisi viene eseguita mediante Next Generation Sequencing su piattaforma NextSeq550 illumina. Si utilizza il kit Trusight One di Illumina, secondo le indicazioni del produttore. Il kit consente l'analisi di circa 4800 geni malattia (per approfondimenti e dettagli tecnici consultare la pagina web <https://www.illumina.com/products/by-type/clinical-research-products/trusight-one.html>).

Le condizioni di sequenziamento sono stabilite per ottenere una coverage media per gene di 100X.

Analisi del dato: per generare BAM file e variant calling file (VCF) si utilizzano BWA-mem/GATK4 pipeline; per l'interpretazione dei dati e la chiamata di variante si utilizza il software Basespace Variant Interpreter di Illumina.

Prioritizzazione del dato: l'analisi viene circoscritta ai geni putativamente associati al disordine genetico o condizione di interesse. Per la selezione dei geni si utilizzano i database Human Phenotype Ontology (HPO), Phenomizer, OMIM e Human Gene Mutation Database (HGMD). Nel referto non verranno inseriti risultati riguardanti geni o varianti non specificatamente ricercati.

Annotazione: per l'analisi di variante si utilizzano database pubblici (OMIM, ClinVar, VarSome per il significato clinico, 1000 Genomes project, ExAC per la frequenza nella popolazione) e commerciali (Human Gene Mutation Database, HGMD).

Verranno riportate nel referto esclusivamente varianti a significato patogenetico certo, di classe 4 o classe 5 secondo i criteri dell'ACMG, allo stato attuale della letteratura e dei database scientifici. Potranno essere considerate, per ulteriori approfondimenti, varianti non classificate ma riguardanti inserimento di codoni di terminazione, alterazione del pattern di splicing, ricadenti in hot-spot mutazionali.

Non verranno riportate nel referto varianti a significato clinico incerto o benigno.

Limiti del test: il test non rileva mutazioni in geni non compresi nell'analisi e mutazioni da grandi delezioni ed inserzioni. Il significato delle varianti può cambiare in funzione dell'aggiornamento dei database e della letteratura scientifica.