

Laboratorio de Especialidades Bioquímicas

Lamadrid 405 (8000) - Bahía Blanca - Tel./Fax. 0291-4510427 - 4517826

info@leblaboratorio.com.ar - administracion@leblaboratorio.com.ar

www.leblaboratorio.com.ar

Paciente: **LIDIA GODOY**
Solicitado por: **Dr. KOWALYSZYN**

Protocolo N° **93960**
Fecha: **20 de diciembre de 2019**

INFORME DE ESTUDIO MOLECULAR

Estudio solicitado: detección molecular de mutaciones en el exón 4 del gen IDH1

Metodología: se extrae ADN a partir de tejido embebido en taco de parafina, se realiza reacción de PCR del exón 4 del gen IDH1 seguido de secuenciación Sanger del producto amplificado.

Equipo: Secuenciador automático ABI 3500

Material remitido: Tejido embebido en parafina

ID taco de parafina: B-369/1

Resultado: Se detecta variante patogénica. (c.395G>A)

Conclusión: Variante genera un cambio aminoacídico, histidina por arginina en el codón 132. (p.R132H)

INFORME DE ESTUDIO MOLECULAR

Estudio solicitado: detección molecular de mutaciones en el exón 4 del gen IDH2

Metodología: se extrae ADN a partir de tejido embebido en taco de parafina, se realiza reacción de PCR del exón 4 del gen IDH2 seguido de secuenciación Sanger del producto amplificado.

Equipo: Secuenciador automático ABI 3500

Material remitido: Tejido embebido en parafina

ID taco de parafina: B-369/1

Resultado: no se detectan variantes patogénicas en la región estudiada


Dra. EVANGELINA AGRIELLO
BIOQUIMICA
M.P. 4306