

# **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: **MAURICIO DUKART**  
Solicitado por: **Dr. KOWALYSZYN**

Protocolo N° **94497**  
Fecha: **11 de enero de 2020**

## **INFORME DE ESTUDIO MOLECULAR**

**Estudio solicitado:** metilación del promotor MGMT.

**Material remitido:** Tejido embebido en parafina.  
ID TACO: 19B-006920

**Metodología:** Determinación por pirosecuenciación del grado de metilación de 4 islas CpG del promotor del gen MGMT a partir de DNA genómico tumoral.

**Resultado:** No metilado.

**Conclusión:** No se detecta la metilación del promotor del gen MGMT.

**Interpretación:** La metilación del promotor del gen MGMT se asocia a un pronóstico favorable, al predecir una respuesta positiva a tratamiento con agentes alquilantes en gliomas de grado II/III.

Weller, M. et al. Personalized care in neuro]oncology coming of age: why we need MGMT and 1p/19q testing for malignant glioma patients in clinical practice. Neuro Oncol. 2012 Sep; 14(Suppl 4): iv100.iv108.

## **ESTUDIO DE HIBRIDACIÓN IN SITU FLUORESCENTE (FISH)**

**Estudio solicitado:** Detección de deleciones de 1p y 19q  
**Sonda:** LSI 1p361q25 y LSI 19q13/19p13 Probe Kit  
**Software de análisis:** Applied Spectral Imaging

**Material analizado:** biopsia de cerebro (región temporal derecha)

**Diagnóstico:** Glioblastoma Multiforme

**Interpretación:** se observa polisomía de los cromosomas 1 y 19.

**Observaciones:** taco de parafina identificado como 19B-006920.

Dra. EVANGELINA AGRIELLO  
BIOQUIMICA  
M.P. 4306

# **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: **MAURICIO DUKART**  
Solicitado por: **Dr. KOWALYSZYN**

Protocolo N° **94497**  
Fecha: **11 de enero de 2020**

## **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:** 19B-006920

**Resultado:** no se encontraron variantes patogénicas en las regiones estudiadas.

## **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:** 19B-006920

**Resultado:** No se encontraron variantes patogénicas en las regiones estudiadas.

Dra. EVANGELINA AGRIELLO  
BIOQUÍMICA  
M.P. 4306

