

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: **SILVIA SACCO**
Solicitado por: **Dr. KOWALYSZYN**

Protocolo N° **94498**
Fecha: **11 de enero de 2020**

INFORME DE ESTUDIO MOLECULAR

Estudio solicitado: Detección molecular de mutaciones en los exones 9 y 20 del gen PIK3CA.

Metodología: se extrae ADN a partir de tejido embebido en taco de parafina, se realiza reacción de PCR de los exones 9 y 20 del gen PIK3CA seguido de secuenciación Sanger del producto amplificado.

Secuencia de referencia: NM_006218.2

Bases de datos consultadas: COSMIC, ClinVar, Ensembl

Equipo: Secuenciador automático ABI 3500

Material remitido: Tejido embebido en parafina.

ID taco de parafina: B18-1186 (B)

Resultado: mutado (positivo)

Conclusión: Paciente presenta variante: c.3140A>G, que genera cambio del aminoácido Histidina por Arginina en el codón 1047 (p.H1047) del exón 20 del gen PIK3CA.


Dra. EVANGELINA AGRIELLO
BIOQUIMICA
M.P. 4306