

Paciente: **ETHAN GABRIEL AVILA VALDEBENITO**
Edad: 7 meses 27 días Sexo: Hombre
Médico: Dra. ESPERANZA JIMENEZ NOGUERA
C.Extracción: HOSPITAL TORRECARDENAS
Tipo muestra:

Código Lorgen: **18D1216**
N° historia origen:
N° registro origen:
Fecha de registro: 29/06/2018
Fecha de informe: 17/07/2018
Fecha extracción: 28/06/2018

RESULTADO (UNIDAD DE GENETICA):

-VARIACIONES CLARAMENTE PATOLÓGICAS O DESCRITAS COMO POSIBLEMENTE PATOLÓGICAS, ver apartado notas:

*Gen afectado SFTPC, cambio nucleotídico producido c.211 A>G, cambio aminoacídico producido p.Met71Val, Genotipo Heterocigoto, Transcrito utilizado NM_003018.3, Tipo de mutación Missense (Mutación puntual que cambia un codón codificante por otro que especifica un aminoácido distinto en el ARNm transcrito), efecto clínico Patológico, referencia HGMD 104933.

-VARIACIONES DESCONOCIDAS O DE SIGNIFICADO CLÍNICO INCIERTO, ver apartado notas:

*No se han encontrado mutaciones puntuales desconocidas o de significado clínico incierto en los exones y regiones intrónicas adyacentes en todos los genes estudiados y relacionados con Enfermedad Pulmonar Intersticial Autosómica Dominante, Autosómica Recesiva y ligada al cromosoma X.

-VARIACIONES NO PATOLÓGICAS O BENIGNAS:

El donante de la muestra biológica recibida, presenta variaciones frecuentes en la población (polimorfismos) de carácter benigno identificadas como tales en las bases de datos Mutacionales disponibles. Estas variaciones genéticas están descritas en la población general y no tienen asociado un fenotipo clínico. Debido a su naturaleza benigna, la información de dichos polimorfismos, no se suministra en el presente informe, pudiendo solicitarse al laboratorio en caso de requerirlo.

CONCLUSIONES:

El Donante de la muestra biológica recibida, presenta una mutación puntual p.Met71Val descrita como patológica en el gen SFTPC. Alteraciones en el gen SFTRC, se relacionan con Disminución del metabolismo surfactante pulmonar de tipo 2 (OMIM:610913), Síndrome de estrés respiratorio en prematuros (OMIM:267450) y con Fibrosis Pulmonar Idiopática. Esta patología presenta un patrón de herencia autosómico dominante. El estado heterocigoto del paciente sería diagnóstico. Se recomienda un adecuado asesoramiento genético en un contexto familiar concreto. Recomendar estudiar esta variante en los progenitores y familiares directos del paciente.



aa