

Paciente: XXXXXXXXXXXXXXXXXXXX Test Realizado: Secuenciación Sanger Fecha Informe: --/--/20XX

Fecha de nacimiento: --/--/19XX	Médico/Petición: Dr. XXXXXXXX	ID de muestra: XXXX
Sexo: Hombre	Hospital/Clínica: Hospital XXXX	Tipo de muestra: Sangre
nº Caso: xxx	nº Historia Clínica: xxxxx	Fecha recepción: --/--/201X
nº Paciente: xxxxx	Documentación: CI diagnostico	N Solicitud: XXXXXXXX

INFORMACIÓN CLÍNICA RELEVANTE APORTADA

Paciente diagnosticada a los xx años. Ferritina sérica >1000 ng/mL. Índice de saturación de la transferrina 20%. RM sin sobrecarga de hierro. Cataratas familiares precoces. Estudio genético del gen HFE: genotipado normal.

SOSPECHA DIAGNOSTICO

Sospecha de hiperferritinemia hereditaria

GEN/ES ESTUDIADO/S

Secuenciación del exón 1 del gen *FTL* (NM_000146.3, proteína ferritina L)

PROCEDIMIENTO Y METODOLOGÍA

Hemos recibido sangre periférica del paciente, a partir de la cual hemos extraído ADN y hemos estudiado por amplificación por PCR y secuenciación Sanger de las regiones exónicas, regiones limítrofes exónicas-intrónicas y regiones reguladoras (5' y 3' UTR) del gen *FTL*.

El método de secuenciación Sanger tiene una precisión entre el 99% (Noguchi, *Nucleic Acids Res* 2006, 34(19):5623-5630; Ewing B, *Genome Res* 1998, 8:175-185) y 99.999% (Keith CS, *Plant Physiol* 1993, 101:329-332; Richter DC, *PLoS ONE* 2008, 3(10):e3373). En caso de hallar una mutación potencialmente patogénica mediante secuenciación bidireccional (ambas cadenas del ADN analizadas), la unidad de diagnóstico confirma el hallazgo con una amplificación de PCR independiente.

RESULTADOS

Resultados del paciente xxxx:

1. Variantes encontradas con relevancia clínica y/o consecuencias fenotípicas conocidas

Gen *FTL*: NM_000146.3:c.[33C>T];[=] Madrid-Philadelphia +33U

2. Variantes encontradas con relevancia clínica y/o consecuencias fenotípicas desconocidas

Gen *FTL*: Ninguna

Nota: las variantes clasificadas como claramente no patogénicas encontradas en este estudio o variantes comunes (global minor allele frequency >3%) no son incluidas en este informe, no obstante esta información está a la disposición del médico si la solicita.

Paciente: XXXXXXXXXXXXXXXXXXXX Test Realizado: Secuenciación Sanger Fecha Informe: --/--/20XX

Fecha de nacimiento: --/--/19XX	Médico/Petición: Dr. XXXXXXXX	ID de muestra: XXXX
Sexo: Hombre	Hospital/Clínica: Hospital XXXX	Tipo de muestra: Sangre
nº Caso: xxx	nº Historia Clínica: xxxxx	Fecha recepción: --/--/201X
nº Paciente: xxxxx	Documentación: CI diagnostico	N Solicitud: XXXXXXXX

INTERPRETACIÓN DE LOS RESULTADOS

Los resultados genéticos indican que la paciente 322U presenta una variación en heterocigosis en el 5' UTR (región no codificante) del gen *FTL* (NM_000146.3:c.[33C>T];[=]), región donde se localiza el elemento regulador IRE (iron responsive element).

Este cambio se ha descrito previamente en las bases de datos (HGMD, CR993997) o en la literatura (Cao W, *et al.*, *Blood Cells Mol Dis.*, 2010).

Esta variación es muy probablemente la causante de la clínica de este paciente.

El patrón de herencia de la HHCS es autosómico dominante y por tanto la presencia de una mutación en heterocigosis es suficiente para causar la clínica. Las posibilidades de transmitir esta enfermedad a la descendencia son de un 50%.

RECOMENDACIONES CLÍNICAS

Se recomienda un seguimiento de los niveles de ferritina sérica, saturación de transferrina periódicamente y una evaluación de la sobrecarga hepática mediante métodos no invasivos (resonancia magnética) en el paciente y análisis bioquímicos en familiares que puedan estar afectados.

En el caso de detectarse variantes patogénicas o probablemente patogénicas se recomienda extender el estudio genético a otros miembros de la familia. En el caso de detectarse variaciones de significación desconocida la extensión de los análisis genéticos a otros familiares podría ayudar a una mejor clasificación de la variante en patogénica o benigna.

Ponemos a su disposición la herramienta médica HIGHFERRITIN para la evaluación de pacientes con niveles elevados de ferritina. Por favor consulte: <http://highferritin.imppc.org>

Tratamiento recomendado:

En el Síndrome de **hiperferritinemia hereditaria con cataratas** NO se recomienda y es contraproducente realizar sangrías, el paciente anemizará y los niveles de ferritina no se normalizarán. En caso de HHCS los niveles de ferritina alta no comportan graves manifestaciones clínicas, solo cataratas que pueden ser intervenidas quirúrgicamente.

Gracias por remitir este caso a BLOODGENETICS S.L. Si tiene cualquier consulta o necesita información adicional no dude en contactarnos (info@bloodgenetics.com)

Si otros miembros de la familia requieren análisis genético de estos genes, estamos a su disposición para llevarlo a cabo. Por favor, visite nuestra web para más información (www.bloodgenetics.com)

Este informe es confidencial y ninguna parte puede ser copiada sin el permiso expreso y por escrito del Laboratorio. Los resultados descritos en este informe se refieren exclusivamente a la muestra indicada. Más información sobre la enfermedad estudiada está disponible en la página web del Laboratorio (<http://www.bloodgenetics.com>). En virtud de lo dispuesto en la Ley Orgánica 15/1999, de protección de datos de carácter personal, le informamos de que sus datos quedarán incorporados y serán tratados en el fichero Diagnóstico e Investigación, del que es titular BLOODGENETICS S.L., para fines de diagnóstico e investigación de la entidad. Le recordamos que podrá ejercer los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición mediante escrito, anexando fotocopia del DNI, dirigido a BLOODGENETICS S.L.



INFORME DIAGNÓSTICO GENÉTICO POR SANGER

Paciente: XXXXXXXXXXXXXXXXXXXX

Test Realizado: Secuenciación Sanger

Fecha Informe: --/--/20XX

Fecha de nacimiento: --/--/19XX	Médico/Petición: Dr. XXXXXXXX	ID de muestra: XXXX
Sexo: Hombre	Hospital/Clinica: Hospital XXXX	Tipo de muestra: Sangre
nº Caso: xxx	nº Historia Clínica: xxxxx	Fecha recepción: --/--/201X
nº Paciente: xxxxx	Documentación: CI diagnostico	N Solicitud: XXXXXXXX

ANÁLISIS REALIZADO Y INTERPRETADO POR:

[Josep Fita, técnico de laboratorio]
Responsable genetista: [Dra. Mayka Sánchez]
Responsable análisis Bioinformáticos: [Dr. Cristian Tornador]
Responsable clínico: [Dra. Inés Rodríguez Hernández]

Atentamente,

Dra. Mayka Sánchez Fernández
Responsable genetista
Acreditada en Genética Humana por la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
Núm. De Colegiada: 21589-C (Colegio de Biólogos de Cataluña)

Dr. Cristian Tornador Antolín
Responsable de análisis bioinformáticos
Núm. de Colegiado: EIC-19211 (Asociación y Escuela Oficial del Colegio de Ingenieros de Cataluña)

Este informe es confidencial y ninguna parte puede ser copiada sin el permiso expreso y por escrito del Laboratorio. Los resultados descritos en este informe se refieren exclusivamente a la muestra indicada. Más información sobre la enfermedad estudiada está disponible en la página web del Laboratorio (<http://www.bloodgenetics.com>). En virtud de lo dispuesto en la Ley Orgánica 15/1999, de protección de datos de carácter personal, le informamos de que sus datos quedarán incorporados y serán tratados en el fichero Diagnóstico e Investigación, del que es titular BLOODGENETICS S.L., para fines de diagnóstico e investigación de la entidad. Le recordamos que podrá ejercer los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición mediante escrito, anexando fotocopia del DNI, dirigido a BLOODGENETICS S.L.

Paciente: XXXXX n° Caso: xxx Médico: Dr. XXX

Diagnostics in Inherited Blood Diseases BLOODGENETICS S.L.
Barcelona, España. info@bloodgenetics.com