

Tabela 1. Variantes encontradas no exoma

Condição clínica	Herança	Gene	Posição cromossômica	Efeito molecular	Comentários
Síndrome LIG4	AR	<i>LIG4</i>	chr13: 108.861.861	NM_002312.3: c.1751_1755del: p.(Ile584Argfs*2)	<ul style="list-style-type: none"> • Variante patogênica • Confirmada por metodologia complementar Sanger • Presente na amostra do pai: herança paterna • A variante c.1751_1755del caracteriza-se pela deleção de cinco nucleotídeos nas posições 1751 a 1755 do éxon 2, que, preditadamente, leva à alteração da matriz de leitura (<i>frameshift</i>) ao promover a substituição do aminoácido isoleucina no códon 584 por uma arginina, com consequente parada precoce da tradução proteica duas posições à frente (p.(Ile584Argfs*2)), resultando em uma proteína truncada. Essa variante, que corresponde à entrada rs770128720 no dbSNP, apresenta frequência de 0,00119% em controles (gnomAD) e foi previamente descrita na literatura médica (PubMed: 25239263) e reportada no banco de dados ClinVar (Variation ID: 285436)
Síndrome LIG4	AR	<i>LIG4</i>	chr13: 108.863.561	NM_002312.3: c.56T>G: p.(Leu19Trp)	<ul style="list-style-type: none"> • Variante provavelmente patogênica • Confirmada por metodologia complementar Sanger • Presente na amostra da mãe: herança materna • A variante missense c.56T>G consiste na substituição de um nucleotídeo (T>G) na posição 56 do éxon 2, promovendo a troca de uma leucina no códon 19 por um triptofano (p.(Leu19Trp)). Essa variante, que corresponde à entrada rs765520147 no dbSNP, apresenta frequência de 0,0008% em controles (gnomAD), não foi previamente descrita na literatura médica e não está reportada no banco de dados ClinVar

AR: autossômica recessiva