

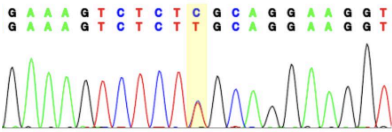
3B-VARIANT

Unique ID: [Unique ID]  
3billion ID: [3billion ID]

환자 기본 정보 (PATIENT INFORMATION)

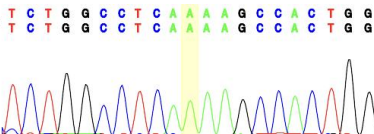
|             |                         |      |            |       |            |
|-------------|-------------------------|------|------------|-------|------------|
| Unique ID   | [Unique ID]             | 담당의  | [담당의]      | 샘플 타입 | EDTA blood |
| 3billion ID | [3billion ID]           | 분과   | Pediatrics | 샘플채취일 | yyyy-mm-dd |
| 생년월일 / 성별   | yyyy-mm-dd / Male       | 의뢰기관 | [의뢰기관]     | 검사등록일 | yyyy-mm-dd |
| 인종          | Latino/Admixed American |      |            | 샘플접수일 | yyyy-mm-dd |
| 관계          | Mother / [3billion ID]  |      |            |       |            |

|                                                    |                                                             |          |
|----------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|----------|
| Variant 1: NC_000023.11:g.25013650NGC[23] (GRCh38) |                                                             | Detected |
| Results                                            | Variant was observed                                        |          |
| Gene                                               | ARX                                                         |          |
| cDNA                                               | NM_139058.3:c.298GCN[23] (p.Ala100[23])                     |          |
| Zygosity                                           | Heterozygous                                                |          |
| Disease [Inheritance Mode]                         | Developmental and epileptic encephalopathy 1 (OMIM: 308350) |          |
| Classification                                     | Pathogenic                                                  |          |



NM\_139058.3:c.298GCN[23] (p.Ala100[23])  
Chromatogram showing +/-10bp flanking region of the variant breakpoint (vertical line).

|                                     |                                                          |              |
|-------------------------------------|----------------------------------------------------------|--------------|
| Variant 2: 2-210606931-A-G (GRCh38) |                                                          | Not detected |
| Results                             | Variant was not observed                                 |              |
| Gene                                | CPS1                                                     |              |
| cDNA                                | NM_001875.5:c.2182A>G (p.Lys728Glu)                      |              |
| Zygosity                            | Not applicable                                           |              |
| Disease                             | Carbamoylphosphate synthetase I deficiency (OMIM:237300) |              |
| Classification                      | VUS                                                      |              |



NM\_001875.5:c.2182A>G (p.Lys728Glu)  
Reverse chromatogram showing +/-10bp flanking region of the variant. The variant position is highlighted in yellow

## 3B-VARIANT

Unique ID: [Unique ID]

3billion ID: [3billion ID]

## 검사방법 (METHODS)

표준작업지침서에 따라 buccal kit를 사용하여 채취된 검체에서 genomic DNA를 추출했습니다. Primer3 (v. 0.4.0), (Whitehead institute; <http://bioinfo.ut.ee/primer3-0.4.0/>) [1,2] 및 NCBI GenBank 참조 서열을 사용하여 PCR primer를 디자인 하였습니다. 표준작업지침서에 따라 PCR Master Mix Kit (ThermoFisher Scientific, Waltham, MA, USA), ExoSAP-IT™ PCR Product Cleanup Reagent (ThermoFisher Scientific, Waltham, MA, USA), BigDye™ Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit (ThermoFisher Scientific, Waltham, MA, USA)와 SeqStudio Genetic Analyzer (Applied Biosystems, Foster City, CA)를 사용하여 PCR amplification과 Sanger sequencing를 수행하였습니다. 시퀀싱 결과는 Sequence Scanner Version 2.0 (Applied Biosystems, Foster City, CA, USA)를 이용하여 분석하였습니다.

## 참고문헌 (REFERENCES)

- Untergasser A, Cutcutache I, Koressaar T, Ye J, Faircloth BC, Remm M, Rozen SG (2012) Primer3 - new capabilities and interfaces. Nucleic Acids Research 40(15):e115
- Koressaar T, Remm M (2007) Enhancements and modifications of primer design program Primer3 Bioinformatics 23(10):1289-91

## 면책조항 (DISCLAIMER)

본 검사는 단일염기서열 변이 (single nucleotide variant, SNV) 및 작은 삽입/결실 변이 (small insertion and deletion, small INDEL)과 breakpoint 가 확인된 구조적 변이 (structural variant, SV)를 검출하기 위해 쓰리빌리언에서 개발되었습니다. 본 검사실은 College of American Pathologists (CAP#:8750906)와 Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA#: 99D2274041)로부터 고난이도 임상검사를 수행할 수 있는 자격을 인증 받았습니다. 이 검사는 다음과 같은 제한 사항을 포함하되 국한되지는 않습니다: 상동 지놈 영역 (homologous genomic regions)의 co-amplification으로 인한 위양성 결과, 프라이머 결합 영역의 알려지지 않은 단일염기다형성 (polymorphism)으로 인한 대립 유전자 탈락 (allelic dropout)으로 인한 위음성 결과, 저 수준 모자이크 변이 (low level mosaicism)으로 인한 위음성 결과, 작은 DNA 조각의 선택적인 PCR 증폭이나 PCR 증폭을 방해하는 구조적 변이 등의 존재로 인한 위음성 결과 등 있습니다. 이 보고서의 일부를 복사하거나 복제할 수 없습니다.

## ACCREDITATIONS AND CERTIFICATIONS

## CAP License #

8750906, AU-ID# 2052626

## CLIA ID #

99D2274041

이 레포트는 의사, 유전학자, 정보학자로 구성된 임상팀이 종합적으로 검토했습니다.

Report electronically signed by:



Go Hun Seo, M.D, Ph.D.

Chief Medical Officer & Laboratory Director