



新生儿遗传代谢疾病检测分析报告

姓 名：

送检日期：

报告日期：

检测机构：燕达国际医院临床检测二部/华点云科技

受检者信息

母亲姓名：	病历号：
项目编号：	
新生儿姓名：	出生日期：
受检者性别： <input type="radio"/> 男 <input type="radio"/> 女	指导医生：
送检单位：	样本状态：
检测项目：新生儿遗传代谢病相关基因检测	
检测方法：外显子捕获，illumina高通量测序平台，SNPs/微插入/微缺失检测	
分子生物实验操作：	基因分析：
送检日期：	分析日期：
报告日期：	

检测结果

一. 致病性明确的基因检测结果

（注：本栏结果有明确研究和文献支持；或者是明确致病基因会引起相关蛋白功能改变）

疾病名称	检测基因	突变位点数(个)	判定结果
没有发现突变位点			

注：检测结果判定为疾病携带者的受检者，需追查其父亲和母亲的相关遗传病基因是否突变，综合分析才能够最后确定检测者是否会患病。我们免费提供携带者父亲和母亲的基因检测和分析服务。

二. 检测结果详述

没有发现突变基因

三. 其他检测结果

疾病名称	检测基因	检测结果	判定结果
高赖氨酸血症	AASS	未发现异常	正常
GABA-转移酶缺乏	ABAT	未发现异常	正常
肾上腺皮质功能衰竭症（艾迪生病）	ABCD1	未发现异常	正常
肾上腺脑白质营养不良	ABCD1	未发现异常	正常
肾上腺髓质病变	ABCD1	未发现异常	正常
肾上腺髓质病变 脊髓小脑型	ABCD1	未发现异常	正常
先天性维生素B12代谢障碍	ABCD4	未发现异常	正常
Chanarin-Dorfman综合症	ABHD5	未发现异常	正常
异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏	ACAD8	未发现异常	正常
提高拼接效率	ACADM	未发现异常	正常
中链脂酰辅酶A脱氢酶缺乏	ACADM	未发现异常	正常
2-丁酰辅酶A脱氢酶缺乏	ACADSB	未发现异常	正常
与女性舒张压高相关	ACADSB	未发现异常	正常
与女性收缩压较高相关	ACADSB	未发现异常	正常
极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏	ACADVL	未发现异常	正常
肉碱棕榈酰转移酶缺乏症2型部分相关	ACADVL	未发现异常	正常
3-酮硫解酶缺乏症	ACAT1	未发现异常	正常
乙酰辅酶A硫解酶缺乏	ACAT1	未发现异常	正常
丙二酸，甲基丙二酸尿症	ACSF3	未发现异常	正常
高甲硫氨酸尿症	ADK	未发现异常	正常
恒牙数量少	ADK	未发现异常	正常
糖原贮积病Ⅲ型	AGL	未发现异常	正常
糖原贮积病Ⅲa型	AGL	未发现异常	正常
糖原贮积病Ⅲc型	AGL	未发现异常	正常
糖原贮积病Ⅲd型	AGL	未发现异常	正常
改变DNA结合	AHCY	未发现异常	正常
转录减低	AHCY	未发现异常	正常
S-腺苷半胱氨酸水解酶缺乏	AHCY	未发现异常	正常
高甲硫氨酸尿症-2型	ALDH4A1	未发现异常	正常
认知功能障碍	ALDH5A1	未发现异常	正常
增加琥珀酸脱氢酶活性，发育迟缓	ALDH5A1	未发现异常	正常
SSADH缺乏伴WAGR综合症	ALDH5A1	未发现异常	正常
SSADH缺乏，羟基戊二酸尿症	ALDH5A1	未发现异常	正常
琥珀酸半醛脱氢酶缺乏	ALDH5A1	未发现异常	正常
琥珀酸脱氢酶缺乏	ALDH6A1	未发现异常	正常
甲基丙二酸半醛脱氢酶缺乏	ALDH6A1	未发现异常	正常
α-AASA脱氢酶缺乏症	ALDH7A1	未发现异常	正常
癫痫，叶酸反应性	ALDH7A1	未发现异常	正常
癫痫，吡哆醇依赖性	ALDH7A1	未发现异常	正常
低磷酸酯酶症	ALPL	未发现异常	正常
低磷酸酯酶症	ALPL	未发现异常	正常
低磷酸酯酶症，无骨骼畸形	ALPL	未发现异常	正常
牙齿型低碱性磷酸酯酶症	ALPL	未发现异常	正常
精氨酸酶缺陷症	ARG1	未发现异常	正常

心梗相关	ARG1	未发现异常	正常
精氨酸酶1缺乏	ARG1	未发现异常	正常
精氨酸酶1缺乏伴高血氨	ARG1	未发现异常	正常
先天性精氨酸代谢失常	ARG1	未发现异常	正常
高肾素血症	ARG1	未发现异常	正常
脑白质营养不良	ARSA	未发现异常	正常
芳香硫酸酯酶假性缺陷	ARSA	未发现异常	正常
自闭症，非复杂	ARSA	未发现异常	正常
粘多糖贮积症VI型	ARSB	未发现异常	正常
急性非结石性胆囊炎,癫痫，外生殖器异常	ARX	未发现异常	正常
急性非结石性胆囊炎,婴儿痉挛症及外生殖器异常	ARX	未发现异常	正常
急性非结石性胆囊炎,无脑回畸形，癫痫发作及生殖器发育不良	ARX	未发现异常	正常
急性非结石性胆囊炎,智力低下，癫痫及运动障碍四肢瘫痪	ARX	未发现异常	正常
智障，肌张力异常	ARX	未发现异常	正常
无脑回畸形，X染色体遗传相关，伴外生殖器短小	ARX	未发现异常	正常
神经退行性变	ARX	未发现异常	正常
Ohtahara综合症	ARX	未发现异常	正常
Ohtahara综合症，生长发育迟缓	ARX	未发现异常	正常
癫痫性脑病，婴幼儿发生相关	ARX	未发现异常	正常
精胺琥珀酸裂解酶缺陷症	ASL	未发现异常	正常
精氨酸琥珀酸裂解酶缺乏，变异	ASL	未发现异常	正常
精氨基琥珀酸尿症	ASL	未发现异常	正常
多囊肾1型	ASS1	未发现异常	正常
瓜氨酸血症	ASS1	未发现异常	正常
改变剪接	ATP5SL	未发现异常	正常
3-甲基戊烯二酸尿症1型	AUH	未发现异常	正常
3-甲基戊烯二酸尿症1型	AUH	未发现异常	正常
生物素酶缺乏症	BTD	未发现异常	正常
部分生物素酶缺乏症	BTD	未发现异常	正常
戊二酸尿症三型	C7orf10	未发现异常	正常
脊髓脊膜突出	CBS	未发现异常	正常
与男性高甲基化有关联	CBS	未发现异常	正常
高胱氨酸尿症	CBS	未发现异常	正常
X染色体连锁的婴儿痉挛症	CDKL5	未发现异常	正常
智力障碍，肌张力减退，顽固性癫痫	CDKL5	未发现异常	正常
精神发育迟滞，癫痫	CDKL5	未发现异常	正常
肌阵挛性脑病	CDKL5	未发现异常	正常
性早熟	CDKL5	未发现异常	正常
Rett综合症，婴儿痉挛症	CDKL5	未发现异常	正常
早发型癫痫	CDKL5	未发现异常	正常
混乱失调	CDKL5	未发现异常	正常
脑病	CDKL5	未发现异常	正常
癫痫性脑病	CDKL5	未发现异常	正常
脑病伴随早期癫痫	CDKL5	未发现异常	正常
脑病伴随难治性癫痫	CDKL5	未发现异常	正常
癫痫，精神运动发育迟缓	CDKL5	未发现异常	正常

癫痫，早发	CDKL5	未发现异常	正常
癫痫性脑病	CDKL5	未发现异常	正常
早发性癫痫性脑病，	CDKL5	未发现异常	正常
癫痫样发作，早发	CDKL5	未发现异常	正常
改变p53结合	COL18A1	未发现异常	正常
克诺布洛赫综合征	COL18A1	未发现异常	正常
前列腺癌，易感性相关	COL18A1	未发现异常	正常
房室隔缺损，唐氏综合征相关	COL18A1	未发现异常	正常
与肝癌高风险相关	COL18A1	未发现异常	正常
复合畸形综合症	CPS1	未发现异常	正常
氨甲酰磷酸合成酶缺乏症（高血氨症I型）	CPS1	未发现异常	正常
与高血氨症相关	CPS1	未发现异常	正常
肉碱棕榈酰转移酶I缺乏	CPT1A	未发现异常	正常
高胆固醇血症	CPT2	未发现异常	正常
琥珀酸半醛脱氢酶缺乏	CPT2	未发现异常	正常
肉碱棕榈酰转移酶II缺乏症	CPT2	未发现异常	正常
高同型半胱氨酸血症	CTH	未发现异常	正常
胱硫醚升高	CTH	未发现异常	正常
胱硫醚尿症	CTH	未发现异常	正常
D-2-羟基戊二酸尿症	D2HGDH	未发现异常	正常
与多动症相关	DBH	未发现异常	正常
血浆DBH水平降低	DBH	未发现异常	正常
去甲肾上腺素缺乏	DBH	未发现异常	正常
帕金森病，高风险	DBH	未发现异常	正常
DBH活性下降	DBH	未发现异常	正常
与血压有关	DBH	未发现异常	正常
多巴胺-β-羟化酶缺陷症	DBH	未发现异常	正常
枫糖尿病	DBT	未发现异常	正常
枫糖尿病，2型	DBT	未发现异常	正常
尼古丁依赖相关	DDC	未发现异常	正常
芳香族L-氨基酸脱羧酶缺乏症	DDC	未发现异常	正常
双向情感障碍	DDC	未发现异常	正常
线粒体DNA耗竭综合征	DGUOK	未发现异常	正常
线粒体疾病	DGUOK	未发现异常	正常
肝功能衰竭	DGUOK	未发现异常	正常
增加表达	DHFR	未发现异常	正常
巨幼贫血症，伴全血细胞减少	DHFR	未发现异常	正常
巨幼贫血症，脑内叶酸缺乏	DHFR	未发现异常	正常
肺动脉闭锁	DHFR	未发现异常	正常
脊柱裂高危因素	DHFR	未发现异常	正常
2-氨基己二酸和2-氧代己二酸尿症	DHTKD1	未发现异常	正常
腓骨肌萎缩症II型	DHTKD1	未发现异常	正常
改变启动子活性	DLD	未发现异常	正常
双氢硫辛酰胺脱氢酶缺乏	DLD	未发现异常	正常
增加稳定性	ETFA	未发现异常	正常
电子转移黄素蛋白缺乏症	ETFA	未发现异常	正常
2a型戊二酸血症	ETFA	未发现异常	正常

2a型戊二酸尿症	ETFA	未发现异常	正常
2b型戊二酸血症	ETFB	未发现异常	正常
2b型戊二酸尿症	ETFB	未发现异常	正常
酰基辅酶A脱氢缺乏	ETFDH	未发现异常	正常
脂质沉积性肌病	ETFDH	未发现异常	正常
亚急性肌肉病	ETFDH	未发现异常	正常
辅酶Q10缺乏症	ETFDH	未发现异常	正常
Ⅱ型戊二酸血症	ETFDH	未发现异常	正常
2c型戊二酸血症	ETFDH	未发现异常	正常
Ⅱ型戊二酸尿症	ETFDH	未发现异常	正常
戊二酸血症2型，成人型	ETFDH	未发现异常	正常
乙基丙二酸脑病	ETHE1	未发现异常	正常
表型改变	FAH	未发现异常	正常
高酪氨酸血症1型	FAH	未发现异常	正常
延胡索酰乙酰乙酸酶伪缺陷	FAH	未发现异常	正常
平滑肌瘤	FH	未发现异常	正常
平滑肌瘤，肾癌	FH	未发现异常	正常
平滑肌瘤，肾癌，男性不孕不育	FH	未发现异常	正常
睾丸间质细胞瘤	FH	未发现异常	正常
多发性子宫肌瘤	FH	未发现异常	正常
多种平滑肌瘤	FH	未发现异常	正常
卵巢粘液性囊腺癌	FH	未发现异常	正常
乳头状肾细胞癌，2型	FH	未发现异常	正常
副神经节瘤	FH	未发现异常	正常
嗜铬细胞瘤，福神经节瘤	FH	未发现异常	正常
肾癌	FH	未发现异常	正常
肾癌	FH	未发现异常	正常
子宫肌瘤	FH	未发现异常	正常
皮肤平滑肌瘤	FH	未发现异常	正常
延胡索酶缺乏症	FH	未发现异常	正常
叶酸受体 α 缺陷与脑叶酸缺乏症	FOLR1	未发现异常	正常
叶酸a受体缺乏并有脑内叶酸缺乏	FOLR1	未发现异常	正常
叶酸受体缺乏	FOLR1	未发现异常	正常
胼胝体发育不全	FOXG1	未发现异常	正常
婴儿痉挛症	FOXG1	未发现异常	正常
精神发育迟滞，胼胝体畸形	FOXG1	未发现异常	正常
精神发育迟滞，小头畸形	FOXG1	未发现异常	正常
精神发育迟滞，言语障碍	FOXG1	未发现异常	正常
精神发育迟滞，语言发育障碍，癫痫	FOXG1	未发现异常	正常
小头畸形，智力低下，胼胝体膝部薄	FOXG1	未发现异常	正常
难治性癫痫，智力受损	FOXG1	未发现异常	正常
West症	FOXG1	未发现异常	正常
发育迟缓，肌张力低下，小头畸形及婴儿痉挛症	FOXG1	未发现异常	正常
发育迟缓，小头畸形及胼胝体发育不全	FOXG1	未发现异常	正常
发育迟缓和头部发育缓慢	FOXG1	未发现异常	正常
帕金森病，肌张力障碍，手足徐动	FOXG1	未发现异常	正常
半侧面部短小症	FOXG1	未发现异常	正常

谷氨酸亚胺甲基转移酶缺乏症	FTCD	未发现异常	正常
与高甲硫氨酸尿症相关	G6PC	未发现异常	正常
Ia型糖原贮积病	G6PC	未发现异常	正常
酸性麦芽糖酵素缺乏症	GAA	未发现异常	正常
周围神经病	GAA	未发现异常	正常
II型糖原贮积病	GAA	未发现异常	正常
小儿糖原贮积病II型	GAA	未发现异常	正常
青少年糖原贮积病II型	GAA	未发现异常	正常
迟发型糖原贮积病II型	GAA	未发现异常	正常
克拉伯病	GALC	未发现异常	正常
与克拉伯病相关	GALC	未发现异常	正常
青光眼	GALC	未发现异常	正常
增强半乳糖激酶活性	GALK1	未发现异常	正常
白内障，老年性	GALK1	未发现异常	正常
白内障，随着年龄增加会增加白内障发病风险	GALK1	未发现异常	正常
先天性白内障	GALK1	未发现异常	正常
半乳糖血症，半乳糖酶缺乏症	GALK1	未发现异常	正常
粘多糖贮积症IV型	GALNS	未发现异常	正常
粘多糖贮积症Iva型	GALNS	未发现异常	正常
腺嘌呤磷酸核糖转移酶和硫酸酯酶缺乏	GALNS	未发现异常	正常
胍基乙酸甲基转移酶缺乏症	GAMT	未发现异常	正常
精氨酸-甘氨酸脬基转移酶缺乏症	GATM	未发现异常	正常
路易体痴呆症	GBA	未发现异常	正常
老年痴呆/路易体痴呆症	GBA	未发现异常	正常
帕金森病，遗传相关	GBA	未发现异常	正常
帕金森病，伴随痴呆	GBA	未发现异常	正常
启动子活性降低	GBA	未发现异常	正常
戈谢病	GBA	未发现异常	正常
戈谢病1型	GBA	未发现异常	正常
戈谢病2型	GBA	未发现异常	正常
戈谢病3型	GBA	未发现异常	正常
戈谢病3B型	GBA	未发现异常	正常
戈谢病/帕金森病	GBA	未发现异常	正常
I型戊二酸尿症	GCDH	未发现异常	正常
高苯丙氨酸血症	GCH1	未发现异常	正常
四氢生物喋呤缺乏	GCH1	未发现异常	正常
肌张力障碍	GCH1	未发现异常	正常
多巴反应性肌张力障碍	GCH1	未发现异常	正常
阵发性运动诱发的肌张力障碍	GCH1	未发现异常	正常
渐进性肌张力障碍	GCH1	未发现异常	正常
肌张力障碍性脑病不伴随高苯丙氨酸血症	GCH1	未发现异常	正常
GTP环化水解酶I缺乏，多巴反应性肌张力障碍	GCH1	未发现异常	正常
GTP环化水解酶I缺乏，无高苯丙胺血症	GCH1	未发现异常	正常
Wolcott-Rallison综合征	GFM2	未发现异常	正常
阿托伐他汀敏感性	GFM2	未发现异常	正常
增加转录活性	GLA	未发现异常	正常
肥厚型心肌病	GLA	未发现异常	正常

法布瑞氏症	GLA	未发现异常	正常
法布瑞氏症，非典型型	GLA	未发现异常	正常
法布瑞氏症，肾型	GLA	未发现异常	正常
莫奎欧式症	GLB1	未发现异常	正常
神经元感染	GLB1	未发现异常	正常
假性酶活力减低	GLB1	未发现异常	正常
GM1神经节苷脂贮积症	GLB1	未发现异常	正常
GM1神经节苷脂储积症，婴儿型	GLB1	未发现异常	正常
GM1神经节苷脂储积症，少年型	GLB1	未发现异常	正常
GM1神经节苷脂储积症	GLB1	未发现异常	正常
GM1神经节苷脂储积症/莫奎欧式症B型	GLB1	未发现异常	正常
非酮症高血糖	GLDC	未发现异常	正常
新生儿暂时性高血糖	GLDC	未发现异常	正常
神经管缺陷	GLDC	未发现异常	正常
粘多糖症II型	GNPTAB	未发现异常	正常
粘多糖症 IIA/ B型	GNPTAB	未发现异常	正常
粘多糖症 IIIA型	GNPTAB	未发现异常	正常
粘多糖症，中度	GNPTAB	未发现异常	正常
粘多糖症 III型	GNPTG	未发现异常	正常
粘多糖症 IIIC型	GNPTG	未发现异常	正常
粘多糖症 III型	GNPTG	未发现异常	正常
色素性视网膜炎伴脊髓和脑的发育不良	GNPTG	未发现异常	正常
口吃	GNPTG	未发现异常	正常
惊跳症	GPHN	未发现异常	正常
癫痫	GPHN	未发现异常	正常
自闭症谱系障碍与痉挛	GPHN	未发现异常	正常
低血糖，高胰岛素	HADH	未发现异常	正常
中链，短链-3羟烷基辅酶A脱氢酶缺乏	HADH	未发现异常	正常
短链3-羟基乙酰辅酶A脱氢酶缺乏	HADH	未发现异常	正常
长链3-羟基酰基辅酶A缺乏	HADHA	未发现异常	正常
线粒体三功能蛋白缺乏症，横纹肌溶解	HADHA	未发现异常	正常
溶血，升高的肝酶和低血小板	HADHA	未发现异常	正常
甲状旁腺功能减退，婴幼儿发病，多发性周围神经病	HADHB	未发现异常	正常
线粒体三功能蛋白缺乏症	HADHB	未发现异常	正常
心肌病	HADHB	未发现异常	正常
腓骨肌萎缩症 II 型	HADHB	未发现异常	正常
肾动脉钙化	HAL	未发现异常	正常
组氨酸血症	HAL	未发现异常	正常
黑蒙性家族型痴呆	HEXA	未发现异常	正常
β -氨基己糖苷酶缺乏症	HEXA	未发现异常	正常
GM2-神经节苷酯病	HEXA	未发现异常	正常
改变酶的活性	HEXB	未发现异常	正常
运动神经元病	HEXB	未发现异常	正常
山霍夫氏病	HEXB	未发现异常	正常
热不稳定性氨基己糖苷酶	HEXB	未发现异常	正常
黑酸尿症	HGD	未发现异常	正常
增加活性	HLCS	未发现异常	正常

多种羧化酶缺乏症	HLCS	未发现异常	正常
生物亲和素降低	HLCS	未发现异常	正常
全羟化酶合成酶缺乏症	HLCS	未发现异常	正常
3-羟基-3-甲基戊二酸尿症	HMGCL	未发现异常	正常
3-羟基-3-甲基戊二酸单酰辅酶A裂解酶缺乏症	HMGCL	未发现异常	正常
高酪氨酸血症3型	HPD	未发现异常	正常
乙酸尿	HPD	未发现异常	正常
2-甲基-3-羟基丁酰-辅酶A脱氢酶缺乏	HSD17B10	未发现异常	正常
X染色体相关的智障	HSD17B10	未发现异常	正常
癫痫，手足徐动症，智力障碍，伴X-染色体遗传	HSD17B10	未发现异常	正常
粘多糖贮积症II型	IDS	未发现异常	正常
粘多糖贮积症II型，伴随智能缺陷	IDS	未发现异常	正常
粘多糖贮积症II型，伴随癫痫	IDS	未发现异常	正常
法洛四联症	IDS	未发现异常	正常
粘多糖病 II 型	IDS	未发现异常	正常
α -L-艾杜糖苷酸酶假缺失	IDUA	未发现异常	正常
粘多糖贮积症I型	IDUA	未发现异常	正常
Scheie症	IDUA	未发现异常	正常
α -L-艾杜糖苷酶缺乏综合征	IDUA	未发现异常	正常
粘脂沉积症 I 型	IDUA	未发现异常	正常
朱伯特综合征	INPP5E	未发现异常	正常
先天性黑朦	INPP5E	未发现异常	正常
MORM综合征	INPP5E	未发现异常	正常
肾结石，多囊肾	INPP5E	未发现异常	正常
异戊酸血症	IVD	未发现异常	正常
羟基戊二酸尿症	L2HGDH	未发现异常	正常
房室连接	LAMP2	未发现异常	正常
增加转录活性	LAMP2	未发现异常	正常
帕金森病	LAMP2	未发现异常	正常
扩张型心肌病	LAMP2	未发现异常	正常
溶酶体储积症	LAMP2	未发现异常	正常
糖原贮积病 II b型	LAMP2	未发现异常	正常
甲基丙尿酸症，高胱氨酸尿，cblF型	LMBRD1	未发现异常	正常
甘露糖储积症，a	MAN2B1	未发现异常	正常
甘露糖储积症，b	MANBA	未发现异常	正常
酒精中毒、反社会人格	MAOA	未发现异常	正常
智障，发作性肌张力障碍	MAOA	未发现异常	正常
智力残疾和小头畸形	MAOA	未发现异常	正常
精神发育迟滞，癫痫	MAOA	未发现异常	正常
单胺氧化酶缺乏症	MAOA	未发现异常	正常
女性病人的惊恐症	MAOA	未发现异常	正常
双向情感障碍相关	MAOA	未发现异常	正常
甲硫氨酸腺苷基转移酶缺乏	MAT1A	未发现异常	正常
甲硫氨酸腺苷基转移酶1/3缺乏	MAT1A	未发现异常	正常
3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏	MCCC1	未发现异常	正常
甲酰巴豆腺苷氨酸尿症	MCCC1	未发现异常	正常
提高3-羟基异戊酰基肉碱/3-甲基丁烯基甘氨酸水平	MCCC1	未发现异常	正常

3-甲基丁烯基甘氨酸尿症	MCCC2	未发现异常	正常
复合物1缺乏	MCCC2	未发现异常	正常
粘脂沉积症IV	MCOLN1	未发现异常	正常
快乐木偶综合症	MECP2	未发现异常	正常
肛门直肠畸形	MECP2	未发现异常	正常
自闭症	MECP2	未发现异常	正常
智力和发育障碍	MECP2	未发现异常	正常
智障，癫痫	MECP2	未发现异常	正常
智障，非综合征型	MECP2	未发现异常	正常
智障，非综合征型，X-染色体遗传相关	MECP2	未发现异常	正常
智障，言语延迟，巨头畸形，运动异常	MECP2	未发现异常	正常
智障，与X连锁遗传有关	MECP2	未发现异常	正常
学习障碍，伴发进行性共济失调，肌张力障碍，强制性痉挛状态	MECP2	未发现异常	正常
MECP2重复综合征	MECP2	未发现异常	正常
精神发育迟滞	MECP2	未发现异常	正常
精神发育迟滞，言语迟缓，反复感染	MECP2	未发现异常	正常
精神发育迟滞，发育迟缓	MECP2	未发现异常	正常
精神发育迟滞，痉挛性强直状态	MECP2	未发现异常	正常
精神发育迟滞，肌张力减退，反复感染	MECP2	未发现异常	正常
精神发育迟滞，肌张力减退，反复感染	MECP2	未发现异常	正常
癫痫，手足徐动症，智力障碍，伴X-染色体遗传	MECP2	未发现异常	正常
先天性脑病，严重	MECP2	未发现异常	正常
先天性脑病，严重，伴先天性巨结肠	MECP2	未发现异常	正常
迟发性神经退行性变	MECP2	未发现异常	正常
非致死性脑病	MECP2	未发现异常	正常
Rett综合征	MECP2	未发现异常	正常
Rett综合征	MECP2	未发现异常	正常
Rett综合征，非典型性	MECP2	未发现异常	正常
Rett综合征	MECP2	未发现异常	正常
精神分裂症	MECP2	未发现异常	正常
自闭症	MECP2	未发现异常	正常
自闭症和智力残疾	MECP2	未发现异常	正常
自闭症谱系障碍	MECP2	未发现异常	正常
中枢性低通气综合征	MECP2	未发现异常	正常
小脑发育不全	MECP2	未发现异常	正常
发育迟缓，共济失调，孤独症和疲劳	MECP2	未发现异常	正常
发育迟缓，肌张力低下，孤独症，共济失调和癫痫发作	MECP2	未发现异常	正常
发育迟缓，肌张力低下，癫痫发作和独特的面部特征	MECP2	未发现异常	正常
发育迟缓，智力障碍，感染，肌张力低下，五官，小脑性共济失调，小脚	MECP2	未发现异常	正常
发育迟缓，智力残疾和反复呼吸道感染	MECP2	未发现异常	正常
异形及发育迟缓	MECP2	未发现异常	正常
先天性重度脑病	MECP2	未发现异常	正常
癫痫	MECP2	未发现异常	正常
癫痫，进食诱发	MECP2	未发现异常	正常
癫痫与认知功能障碍/自闭症谱系障碍	MECP2	未发现异常	正常

癫痫性脑病，婴幼儿发生相关	MECP2	未发现异常	正常
智障	MED23	未发现异常	正常
丙二酰辅酶A脱氢酶缺乏症	MLYCD	未发现异常	正常
甲基丙酸血症	MMAA	未发现异常	正常
甲基丙尿酸症伴酮症酸中毒	MMAB	未发现异常	正常
甲基丙尿酸症，cblB型	MMAB	未发现异常	正常
甲基丙尿酸症，高胱氨酸尿，cblC型	MMACHC	未发现异常	正常
cblC缺乏	MMACHC	未发现异常	正常
非典型溶血性尿毒综合征	MMACHC	未发现异常	正常
甲基丙尿酸症，cblD型	MMADHC	未发现异常	正常
甲基丙尿酸症，高胱氨酸尿，cblD型	MMADHC	未发现异常	正常
cblD型高胱氨酸尿症	MMADHC	未发现异常	正常
钼辅因子缺乏	MOCS1	未发现异常	正常
B型钼辅因子缺乏症	MOCS2	未发现异常	正常
同型半胱氨酸血症	MTHFR	未发现异常	正常
与红细胞内叶酸升高有关	MTHFR	未发现异常	正常
亚甲酰四氢四叶酸还原酶	MTHFR	未发现异常	正常
神经管缺陷，高风险	MTHFR	未发现异常	正常
潜在蛋白质缺乏	MTHFR	未发现异常	正常
子病前期	MTHFR	未发现异常	正常
酶活性降低	MTHFR	未发现异常	正常
冠心病相关	MTHFR	未发现异常	正常
增肌唇腭裂风险	MTHFR	未发现异常	正常
埃勒斯－当洛综合征(全身弹力纤维发育异常症)	MTHFR	未发现异常	正常
甲硫氨酸合成酶缺乏	MTR	未发现异常	正常
与吸烟相关的冠心病	MTR	未发现异常	正常
改变活性	MTRR	未发现异常	正常
蛋氨酸合酶还原酶缺乏	MTRR	未发现异常	正常
胰腺癌，高风险相关	MTRR	未发现异常	正常
冠状动脉疾病	MTRR	未发现异常	正常
冠心病相关	MTRR	未发现异常	正常
高胱氨酸尿症	MTRR	未发现异常	正常
cblE型高胱氨酸尿症	MTRR	未发现异常	正常
甲基丙尿酸症	MUT	未发现异常	正常
高免疫球蛋白D血症与周期性发热	MVK	未发现异常	正常
高免疫球蛋白D血症	MVK	未发现异常	正常
甲羟戊酸尿症	MVK	未发现异常	正常
甲羟戊酸激酶缺乏	MVK	未发现异常	正常
周期性发热	MVK	未发现异常	正常
PFAPA综合症	MVK	未发现异常	正常
播散性浅表性光化性汗孔角化症	MVK	未发现异常	正常
己酰氨基葡萄糖苷酶缺乏症2型	NAGLU	未发现异常	正常
高氨血症，氨甲酰谷氨酸	NAGS	未发现异常	正常
N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏	NAGS	未发现异常	正常

四. 结果说明

1. 关于遗传方式的解释：

AR，常染色体隐性遗传：理论上存在2个突变位点才可能致病，在只发现一个杂合突变点的时候，虽然为高危致病基因，但定义为致病基因携带者，并不发病。

AD，常染色体显性遗传：理论上存在1个杂合突变点即导致致病，通常显性遗传临床症状较轻。

XR，X染色体隐性遗传：女孩有两条X染色体，男孩只有一条X染色体，通常女孩为致病基因携带者，男孩则发病。

XD，X染色体显性遗传：理论上1个杂合或纯合的突变位点均可能致病。

2. 对经检测发现遗传代谢病致病基因突变的解释：

这些突变位点在人类基因组突变专业数据库（HGMD）内，有明确文献报道位点与该疾病相关，这样的位点一般经过蛋白功能或家系内的严谨验证，确认为高危致病基因，但不排除少数位点局限于以前的科学水平，属于误报道的高危致病位点。

3. 对经检验未发现遗传代谢病致病相关基因突变的解释：

结果未发现遗传代谢病相关的致病基因突变位点，表示在基因检测的列表当中没有发现异常，即列表中基因引发的遗传病发病风险很低。随着人类基因组的深入研究，新的致病基因和变异仍在不断被报道出来，不排除有新基因、新发变异导致病变发生的可能。

某些遗传性疾病和非遗传性疾病很容易混淆，疾病非遗传原因，一旦发病，在无家族史情况下，散发的患者较为常见。

附件二：检测方法与技术、序列质量控制及覆盖度说明

1. 检测方法与技术：
设计118个基因外显子的探针序列进行捕获，采用MISEQ测序仪进行高通量测序，得到原始数据。
通过FASTQC对原始数据进行质控，去除末端质量低于30的碱基。去除adaptor接头序列以及测序引物序列。
2. 基因突变：
采用bowtie比对软件，将过滤得到的高质量序列比对到50个基因序列上。通过bcftools得到mpileup文件并解析。
判断碱基覆盖度及比对质量找到突变位点。
3. 序列质量分析（见QC结果）

Basic Statistics

#Measure	Value
Filename	16032102720225.fastq
File type	Conventional base calls
Encoding	Sanger / Illumina 1.9
Total Sequences	9738851
Filtered Sequences	0
Sequence length	150
%GC	48

Basic Statistics

#Measure	Value
Filename	16032102721538.fastq
File type	Conventional base calls
Encoding	Sanger / Illumina 1.9
Total Sequences	9738851
Filtered Sequences	0
Sequence length	150
%GC	48



