

沈阳市妇婴医院遗传科
染色体拷贝数变异检测报告

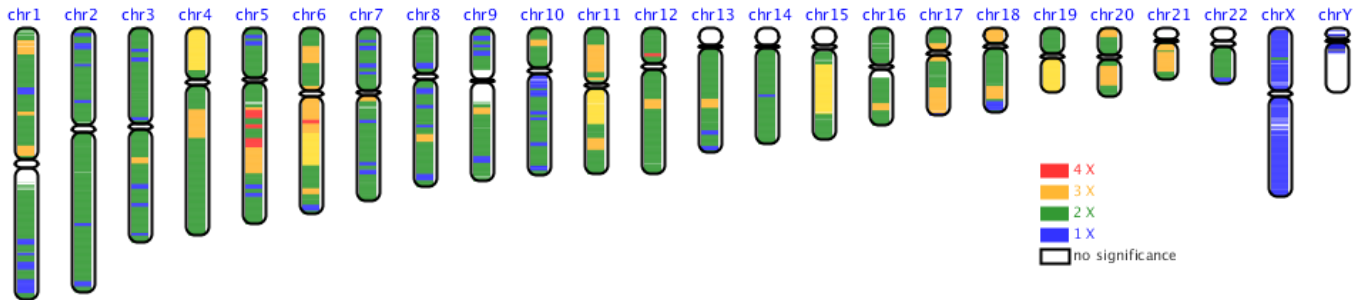
沈阳市沈河区大南街87号，电话：024-24168026/22853725

姓名:	门诊号:	检验编号:
性别:	送检医师:	采样日期:
年龄:	送检材料:	接收日期:
孕周:	临床诊断:	

检测方法: NGS

检测项目: 23对染色体拷贝数变异

检测结果:



XXY +1(p36.22->p36.11)(12.57Mb)(25.427) -1(p32.3->p31.3)(6.29Mb)(12.217) +1(p31.1->p31.1)(3.43Mb)(30.114) +1(p13.3->p12)(9.16Mb)(29.894) -1(q31.3->q32.1)(5.15Mb)(11.035) -1(q32.1->q32.2)(2.29Mb)(9.886) -1(q41->q41)(6.87Mb)(12.079) -1(q42.2->q44)(12.06Mb)(10.506) +10(p14->p12.33)(5.72Mb)(29.068) -10(q11.21->q21.1)(11.16Mb)(9.700) -10(q21.1->q21.2)(5.71Mb)(11.609) -10(q22.2->q22.3)(3.43Mb)(10.168) -10(q23.1->q23.1)(2.29Mb)(9.154) -10(q24.33->q25.1)(3.43Mb)(9.691) -10(q26.13->q26.3)(4.43Mb)(11.428) +11(p15.1->p12)(24.03Mb)(28.568) +11(p11.2->p11.2)(2.29Mb)(33.922) +11(Chimeric)(q12.1->q14.3)(29.80Mb)(25.372) +11(q22.1->q23.2)(10.30Mb)(27.543) +12(p12.1->p11.23)(2.86Mb)(38.334) +12(q14.3->q21.1)(8.58Mb)(28.874) +13(q21.32->q22.1)(8.01Mb)(26.175) -13(q31.3->q32.2)(4.01Mb)(12.641) -13(q33.3->q34)(5.53Mb)(10.188) -14(q23.1->q23.2)(2.29Mb)(11.091) +15(Chimeric)(q14->q25.1)(43.49Mb)(24.719) +16(q22.1->q23.1)(6.29Mb)(27.531) +17(p12->q11.2)(15.70Mb)(28.239) +17(q22->q25.3)(22.57Mb)(25.702) -17(q25.3->q25.3)(2.29Mb)(12.085) +18(p11.32->p11.21)(12.59Mb)(26.105) +18(q21.31->q22.1)(11.44Mb)(25.877) -18(q22.2->q23)(8.17Mb)(12.177) +19(Chimeric)(q12->q13.43)(28.79Mb)(25.288) -2(p25.2->p25.1)(3.43Mb)(8.465) -2(p24.3->p24.1)(5.54Mb)(11.615) -2(p22.3->p22.3)(2.29Mb)(10.239) -2(p14->p13.3)(2.86Mb)(10.310) -2(q31.2->q31.3)(2.86Mb)(10.412) -2(q37.1->q37.3)(4.83Mb)(12.289) +20(p13->p12.3)(6.87Mb)(27.834) +20(q11.23->q13.2)(16.59Mb)(28.129) +21(q11.2->q21.1)(5.72Mb)(27.394) +21(q21.1->q22.2)(17.31Mb)(28.801) -22(q13.31->q13.33)(3.43Mb)(10.516) -3(p24.3->p24.3)(2.86Mb)(10.552) -3(p24.1->p23)(4.01Mb)(12.084) -3(p12.2->p12.1)(2.86Mb)(11.123) +3(q13.33->q21.2)(5.72Mb)(32.611) -3(q24->q24)(4.58Mb)(9.946) -3(q26.1->q26.1)(3.43Mb)(10.899) -3(q28->q28)(2.29Mb)(11.489) +4(Chimeric)(p16.3->p14)(37.60Mb)(24.586) +4(q13.3->q24)(25.18Mb)(27.998) -5(p15.31->p15.2)(2.86Mb)(10.002) -5(p15.2->p15.1)(4.01Mb)(10.543) +5(q13.3->q13.3)(2.29Mb)(29.448) +5(q13.3->q14.3)(7.44Mb)(36.959) +5(q14.3->q15)(3.70Mb)(32.956) +5(q21.1->q22.1)(8.01Mb)(36.018) +5(q22.1->q31.1)(22.89Mb)(29.206) -5(q31.3->q32)(4.01Mb)(10.793) -5(q33.1->q33.3)(3.58Mb)(11.866) +6(p22.3->p21.32)(14.88Mb)(31.340) +6(p12.1->q14.3)(29.49Mb)(29.375) +6(q14.3->q15)(3.43Mb)(39.688) +6(q15->q16.1)(8.06Mb)(31.374) +6(Chimeric)(q16.1->q22.32)(28.52Mb)(26.938) +6(q24.3->q25.2)(5.15Mb)(29.712) -6(q26->q27)(5.29Mb)(11.879) -7(p21.3->p21.2)(2.29Mb)(9.604) -7(p21.1->p15.3)(4.01Mb)(10.847) -7(p14.3->p14.1)(4.01Mb)(11.014) -7(p14.1->p13)(2.29Mb)(11.269) +7(q11.21->q11.22)(4.58Mb)(30.561) -7(q21.11->q21.12)(2.86Mb)(9.890) -7(q31.33->q31.33)(2.86Mb)(10.376) -7(q32.3->q33)(4.01Mb)(10.446) -8(p12->p11.23)(5.15Mb)(9.944) -8(q12.1->q12.1)(5.15Mb)(12.702) -8(q13.3->q21.11)(2.86Mb)(9.291) -8(q21.3->q21.3)(2.29Mb)(9.066) +8(q22.1->q22.3)(6.87Mb)(28.939) -8(q24.22->q24.3)(5.72Mb)(11.072) -9(p24.1->p23)(4.58Mb)(10.548) -9(p22.3->p22.1)(2.29Mb)(8.868) -9(p21.3->p21.2)(4.58Mb)(11.295) +9(q21.12->q21.2)(5.72Mb)(28.694) -9(q33.1->q33.2)(5.72Mb)(9.230) +X(p21.3->p21.2)(2.29Mb)(20.314)

结果提示：

备注：

局限性：

- 该检测对于染色体拷贝数变异 (CNVs) < 4Mb 的微小畸变导致的染色体异常，可能不能检出。
- 本检验无法检测到由以下因素引起的染色体变异：单亲二倍体 (UPD)；染色体平衡易位、倒位、环状等结构异常；多倍体如：69，XXX，92，XXXX，92，XXYY。
- 本检验无法检测到由以下因素引起的疾病：单基因病、多基因病；感染、药物、辐射等环境诱因。
- 染色体疾病中极少数是由嵌合体，即由两种或两种以上的细胞系引起的。因正常与异常细胞系比例不定，本技术对于低比例嵌合体检测

测存在难度。

报告者：

审核者：

报告日期：

临床意见：