2016/6/21 CelLoud报告打印



沈阳市妇婴医院遗传科 染色体拷贝数变异检测报告

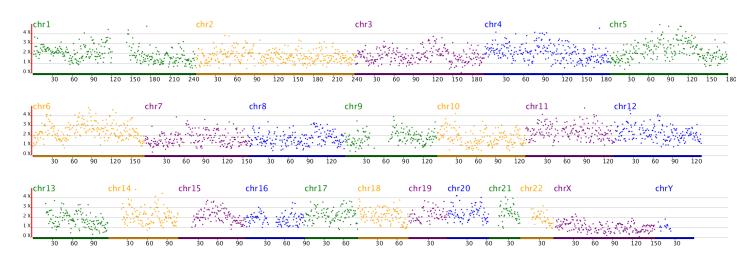
沈阳市沈河区大南街87号, 电话: 024-24168026/22853725

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:



 $\begin{array}{l} XXY+1(p13.3->q21.2)(35.64Mb)(30.114)-1(q31.2->q32.1)(6.62Mb)(10.927)-1(q42.2->q44)(11.80Mb)(10.545)+10(p14->p13)(5.01Mb)(30.393)-10(q11.21->q21.2)(18.38Mb)(11.865)-10(q22.2->q23.1)(7.90Mb)(11.539)-10(q25.1->q25.1)(4.61Mb)(9.040)+11(p15.1->q23.1)(88.73Mb)\\ (25.593)+12(p12.3->q21.1)(53.75Mb)(25.310)-13(q33.3->q34)(6.11Mb)(10.126)+14(q12->q13.2)(5.75Mb)(29.971)+14(q24.1->q24.3)(7.10Mb)\\ (31.162)+15(q15.1->q23)(28.38Mb)(25.930)+17(p12->q11.2)(14.77Mb)(26.833)+17(q22->q25.3)(22.36Mb)(26.175)-17(q25.3->q25.3)(2.65Mb)\\ (12.472)+18(p11.32->p11.23)(7.56Mb)(28.248)+19(p12->q13.2)(20.46Mb)(26.097)-2(p25.2->p25.1)(3.90Mb)(9.005)+20(p13->p12.1)\\ (14.12Mb)(26.088)+20(q11.23->q13.2)(15.73Mb)(29.072)+21(q11.2->q22.2)(24.68Mb)(26.211)+3(q13.2->q21.2)(12.79Mb)(26.462)-3(q24->q25.1)(5.28Mb)(9.564)+4(p15.1->p14)(8.55Mb)(27.364)+4(q13.3->q24)(24.89Mb)(28.360)+5(q11.2->q31.1)(75.82Mb)(28.274)+6(p22.3->p21.32)(15.59Mb)(30.305)+6(p12.1->q22.33)(70.54Mb)(28.680)-7(p22.1->p15.3)(15.74Mb)(12.074)-7(q31.33->q33)(8.43Mb)(12.907)-8(p12->p11.22)(5.53Mb)(10.235)-8(q13.3->q21.11)(6.05Mb)(10.952)+8(q22.1->q22.3)(6.37Mb)(29.160)-9(p24.1->p22.2)(9.94Mb)(11.051)-9(q33.1->q33.2)(5.85Mb)(10.370)+X(p22.2->p21.1)(21.20Mb)(14.494) \end{array}$

结果提示:

备注:

局限性:

- 1. 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。
- 2. 本检验无法检查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。
- 3. 本检验无法检查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。
- 4. 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存在难度。

报告者: 审核者: 报告日期:

临床意见:

2016/6/21 CelLoud报告打印