

沈阳市妇婴医院遗传科 染色体拷贝数变异检测报告

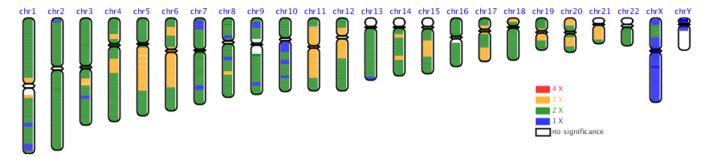
沈阳市沈河区大南街87号, 电话: 024-24168026/22853725

| 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:



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

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: