

沈阳市妇婴医院遗传科 染色体拷贝数变异检测报告

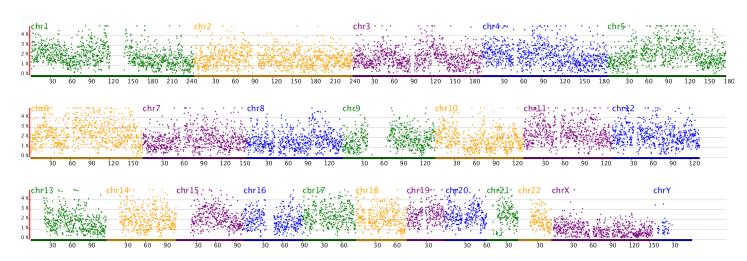
沈阳市沈河区大南街87号, 电话: 024-24168026/22853725

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)(12.57 Mb)(25.427) - 1(p32.3 -> p31.3)(6.29 Mb)(12.217) + 1(p31.1 -> p31.1)(3.43 Mb)(30.114) + 1(p13.3 -> p12)(9.16 Mb)(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) - 1(q41 -> q41)(6.87Mb)(12.079) - 1(q41 -> q41)(6.87Mb)(12.070) - 1(q41 -> q41)(6.87Mb)(12.070) - 1(q41 -> q41)(6.87Mb)(12.070) - 1(q41 -> q41)(6.87Mb)(12.070) - 1(q41+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(p15.1->p12)(24.03Mb)(28.038) +11(p15.1->p12)(24.03Mb)(28.038) +11(p15.1->p12)(24.03Mb)(28.038) +11(p15.1->p12)(24.03Mb)(28.038) +11(p15.1->p12)(24.038) +11(p15.1->p12)(24.038) +11(p15.1->p12)(24.038) +11(p15.1->p12)(24.038) +11(p15.1->p12)(24.038) +11(p15.1->p1+11 (p11.2 -> p11.2) (2.29 Mb) (33.922) +11 (Chimeric) (q12.1 -> q14.3) (29.80 Mb) (25.372) +11 (q22.1 -> q23.2) (10.30 Mb) (27.543) +12 (p12.1 -> p11.23) (29.80 Mb) (29.80 M $(2.86 \text{Mb})(38.334) + 12(q14.3 -> q21.1)(8.58 \text{Mb})(28.874) + 13(q21.32 -> q22.1)(8.01 \text{Mb})(26.175) \\ -13(q31.3 -> q32.2)(4.01 \text{Mb})(12.641) \\ -13(q33.3 -> q32.2)(4.01 \text{Mb})(12.641) \\ -13(q3$ >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 - q23)(8.17Mb)(12.177) + 19(Chimeric)(q12 - > q13.43)(28.79Mb)(25.288) - 2(p25.2 - q23)(8.17Mb)(12.177) + 19(Chimeric)(q12 - > q13.43)(28.79Mb)(25.288) - 2(p25.2 - q23)(8.17Mb)(12.177) + 19(Chimeric)(q12 - > q13.43)(28.79Mb)(25.288) - 2(p25.2 - q23)(8.17Mb)(12.177) + 19(Chimeric)(q12 - > q13.43)(28.79Mb)(25.288) - 2(p25.2 - q23)(8.17Mb)(12.177) + 19(Chimeric)(q12 - > q13.43)(28.79Mb)(25.288) - 2(p25.2 - q23)(8.17Mb)(12.177) + 19(Chimeric)(q12 - > q13.43)(28.79Mb)(25.288) - 2(p25.2 - q23)(8.17Mb)(12.177) + 19(Chimeric)(q12 - > q13.43)(28.79Mb)(25.288) - 2(p25.2 - q23)(8.17Mb)(12.177) + 19(Chimeric)(q12 - q13.43)(28.79Mb)(12.17>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(q11.23 -> q13.2)(16.29) + 21(q11.>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) $-3(p24.1-p23)(4.01\text{Mb})(12.084) -3(p12.2-p12.1)(2.86\text{Mb})(11.123) +3(q13.33-p21.2)(5.72\text{Mb})(32.611) \\ -3(q24-p24)(4.58\text{Mb})(9.946) -3(q26.1-p23)(4.01\text{Mb})(12.084) \\ -3(p24.1-p23)(4.01\text{Mb})(12.084) -3(p12.2-p12.1)(2.86\text{Mb})(11.123) \\ +3(q13.33-p21.2)(5.72\text{Mb})(32.611) \\ -3(q24-p24)(4.58\text{Mb})(9.946) -3(q26.1-p32.4)(4.98\text{Mb})(12.084) \\ -3(q24-p24)(4.58\text{Mb})(12.084) \\ -3(q24-p24)(4.084) \\ -3($ >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) (2.86 Mb) (10.002) -5 (p15.2 - p15.1) (4.01 Mb) (10.543) + 5 (q13.3 - p13.3) (2.29 Mb) (29.448) + 5 (q13.3 - p14.3) (7.44 Mb) (36.959) + (10.01 Mb) $+5(q14.3->q15)(3.70\text{Mb})(32.956) +5(q21.1->q22.1)(8.01\text{Mb})(36.018) +5(q22.1->q31.1)(22.89\text{Mb})(29.206) \\ -5(q31.3->q32)(4.01\text{Mb})(10.793) +5(q22.1->q31.1)(22.89\text{Mb})(29.206) \\ -5(q31.3->q32)(4.01\text{Mb})(10.793) +5(q31.3->q32)(4.01\text{Mb})(10.793) \\ -6(q31.3->q32)(4.01\text{Mb})(10.793) +6(q31.3->q32)(4.01\text{Mb})(10.793) +6(q31.3->q32)(4.01\text{Mb})(10.793) \\ -6(q31.3->q32)(4.01\text{Mb})(10.793) +6(q31.3->q32)(4.01\text{Mb})(10.793) +6(q31.3->q32)(4.01\text{M$ -5 (q33.1 -> q33.3) (3.58 Mb) (11.866) + 6 (p22.3 -> p21.32) (14.88 Mb) (31.340) + 6 (p12.1 -> q14.3) (29.49 Mb) (29.375) + 6 (q14.3 -> q15) (3.43 Mb) (39.688) + (29.49 Mb) (29.375) + (29.49 Mb) ($+6 (q15->q16.1) (8.06 Mb) (31.374) +6 (Chimeric) (q16.1->q22.32) (28.52 Mb) (26.938) \\ +6 (q24.3->q25.2) (5.15 Mb) (29.712) \\ -6 (q26->q27) (5.29 Mb) (29.712) \\ -6 (q26->q27) (5.29 Mb) (29.712) \\ -6 (q26->q27) (29.712)$ (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) - (p14.1 -+7 (q11.21 -> q11.22) (4.58 Mb) (30.561) -7 (q21.11 -> q21.12) (2.86 Mb) (9.890) -7 (q31.33 -> q31.33) (2.86 Mb) (10.376) -7 (q32.3 -> q33) (4.01 Mb) (10.446) -7 (q32.3 -> q33) (4.01 Mb) (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(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(q12.1->q12.1)(2.86Mb)(9.291) -8(q21.3->q21.3)(2.29Mb)(9.066) -8(q12.1->q12.1)(2.86Mb)(9.291) -8(q12.1->q12.1)(2.86Mb)(9+8 (q22.1->q22.3)(6.87 Mb)(28.939) -8 (q24.22->q24.3)(5.72 Mb)(11.072) -9 (p24.1->p23)(4.58 Mb)(10.548) -9 (p22.3->p22.1)(2.29 Mb)(8.868) -10 (p24.22->q24.3)(2.29 Mb)(2.29 $-9 (p21.3 - p21.2) (4.58 Mb) (11.295) + 9 (q21.12 - p21.2) (5.72 Mb) (28.694) \\ -9 (q33.1 - p23.2) (5.72 Mb) (9.230) + X (p21.3 - p21.2) (2.29 Mb) (20.314) \\ -9 (p21.3 - p21.2) (4.58 Mb) (11.295) + 9 (q21.12 - p21.2) (2.29 Mb) (20.314) \\ -9 (p21.3 - p21.2) (4.58 Mb) (11.295) + 9 (q21.12 - p21.2) (2.29 Mb) (20.314) \\ -9 (p21.3 - p21.2) (2.29 Mb) (20.314) \\ -9 (p21.2 - p21.2) (2.29 Mb) (20.20 Mb) (20.20$

结果提示:

备注:

局限性:

2016/6/21 CelLoud报告打印

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, XXXX、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: