CelLoud报告打印 2016/6/21



## 沈阳市妇婴医院遗传科 染色体拷贝数变异检测报告

Str AND CHILL	沈阳中沈冽区人斛街8/亏	- , 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:			
chr1 chr2 chr3 chr4 chr5 chr6 chr7 chr8	chr9 chr10 chr11 chr12 chr1	3 chr14 chr15 chr16 chr17 chr18 chr19 chr20 chr2	
XXYY +1(p36.33->p36.23)(6.09Mb)(27.225) >q21.2)(35.64Mb)(28.080) -1(q25.3->q31.1)(4 -1(q42.2->q44)(11.80Mb)(10.484)+10(p14->p1	4.02Mb)(11.004) -1(q31	2->q32.1)(7.30Mb)(10.533) -1(q41->q41	)(3.21Mb)(10.263)
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: