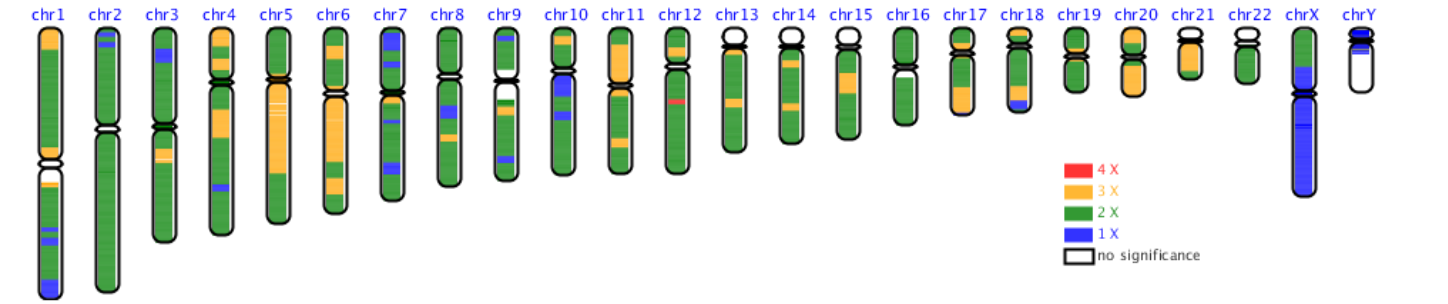




沈阳市妇婴医院遗传科
染色体拷贝数变异检测报告
沈阳市沈河区大南街87号，电话：024-24168026/22853725

| | | |
|-----|-------|-------|
| 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(p36.33->p36.12)(18.65Mb)(25.975) +1(p13.3->q21.2)(34.95Mb)(27.796) -1(q25.3->q31.1)(4.02Mb)(10.570) -1(q31.2->q32.1)(6.62Mb)(10.641) -1(q42.2->q44)(16.07Mb)(11.703) +10(p14->p13)(7.59Mb)(29.520) -10(q11.21->q21.2)(18.38Mb)(12.032) -10(q22.2->q23.1)(7.90Mb)(12.031) +11(p15.2->q13.1)(45.38Mb)(25.923) +11(q22.1->q23.1)(8.17Mb)(28.251) +12(p12.3->p11.23)(8.11Mb)(29.372) +12(q14.3->q15)(4.11Mb)(35.382) +13(q11->q12.13)(6.23Mb)(26.357) +13(q21.31->q22.1)(7.76Mb)(24.525) +14(q12->q13.3)(6.41Mb)(27.790) +14(q24.1->q24.3)(6.38Mb)(29.234) +15(q15.1->q22.2)(18.17Mb)(26.375) +17(p12->q11.2)(13.24Mb)(28.627) +17(q22->q25.3)(22.36Mb)(27.437) -17(q25.3->q25.3)(2.65Mb)(12.127) +18(p11.32->p11.23)(7.56Mb)(28.714) +18(q21.31->q22.1)(10.54Mb)(27.429) +19(p13.11->q12)(11.33Mb)(32.624) -2(p25.2->p25.1)(3.90Mb)(9.661) -2(p24.3->p24.2)(4.64Mb)(10.509) +20(p13->p12.1)(14.12Mb)(26.227) +20(q11.23->q13.33)(26.24Mb)(27.818) +21(q11.2->q22.2)(24.68Mb)(27.022) -3(p24.3->p22.3)(12.17Mb)(12.478) +3(q13.2->q21.2)(12.79Mb)(24.859) +4(p16.3->p15.31)(17.00Mb)(25.998) +4(p15.1->p14)(9.85Mb)(27.603) +4(q13.3->q24)(24.89Mb)(27.082) -4(q31.21->q31.23)(6.16Mb)(10.876) +5(p12->q31.1)(87.32Mb)(26.986) +6(p22.3->p22.1)(11.94Mb)(32.012) +6(p12.1->q22.31)(66.57Mb)(27.489) +6(q23.3->q25.2)(14.26Mb)(25.839) -7(p22.1->p15.3)(15.74Mb)(11.583) -7(p14.3->p14.1)(5.57Mb)(10.758) +7(q11.21->q11.22)(6.97Mb)(27.609) -7(q21.11->q21.13)(3.35Mb)(8.844) -7(q31.33->q33)(10.39Mb)(11.871) -8(q13.3->q21.13)(11.43Mb)(11.401) +8(q22.1->q22.3)(6.37Mb)(28.472) -9(p24.1->p23)(4.55Mb)(10.094) +9(q21.12->q21.2)(7.50Mb)(28.513) -9(q33.1->q33.3)(7.25Mb)(10.098) +X(p22.33->p21.1)(32.12Mb)(14.076)

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：