

优馨益® 地中海贫血基因检测报告

送检单位：_____

姓 名：_____

住院号/门诊号：_____

年 龄：_____

样本类型：_____

性 别：_____

采样日期：_____

样本编号：_____

接收日期：_____

临床诊断：_____

检测方法及**内容**：本检测采用 PCR-反向点杂交法及 Gap-PCR 法检测技术，通过 ABI Veriti Dx PCR 仪检测送检样本的 23 种地贫基因变异类型（ α 地贫：3 种缺失型，3 种点突变型； β 地贫：17 种突变型）。

检测结果：

地贫类型	检测类型	检测结果	检测类型	检测结果
α 地贫	--SEA/		α^{QS} /	
	$-\alpha^{3.7}$ /		α^{CS} /	
	$-\alpha^{4.2}$ /		α^{WS} /	
地贫类型	检测类型	检测结果	检测类型	检测结果
β 地贫	-28 (A>G)		CD31 (-C)	
	-29 (A>G)		CD41-42 (-TTCT)	
	-30 (T>C)		CD43 (GAG>TAG)	
	-32 (C>A)		CD71-72 (+A)	
	Be (GAG>AAG)		Initiation codon (ATG>AGG)	
	Cap+40-43 (A>C、-AAAC)		IVS- I -1 (G>T/A)	
	CD14-15 (+G)		IVS- I -5 (G>C)	
	CD17 (AAG>TAG)		IVS- II -654 (C>T)	
	CD27/28 (+C)		-	-
结果解读				

结果建议：

备注：

- 1.本检测只针对检测范围内的 23 种地贫突变类型，其他地贫突变类型不在本检测范围内。报告结果解读中的静止型、轻型、中间型、重型是指一般情况下，最终诊断需结合临床做出。
2. β -地贫检测类型中 CD14-15、CD 27/28、Cap+40-43、Initiation codon、IVS- I -1、IVS- I -5、-30 为临床少见突变类型，初步检测结果不能区分纯合突变或杂合突变，如想确认基因型需进一步分析。
- 3.对于夫妇双方均为地贫基因携带者，建议进行遗传咨询。
- 4.由于个体差异及其他一些不可控原因,会影响该检测结果的准确性。检测结果将得到严格保密，受检者的个人信息将依法得到保护。

检测者

审核人

报告时间：