**基因分析报告**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 姓名：{{patient\_info.name}} | 性别：{{patient\_info. gender}} | 出生年月：{{patient\_info. birthday}} |
| 样本编号：{{patient\_info.sn}} | 民族：{{patient\_info.nation}} | 样品类型：{{patient\_info. place}} |
| 检测项目：{{patient\_info.item\_bk}} | 检测方法：靶向捕获-高通量测序 | 送检医院：{{patient\_info. unit\_name}} |

**临床信息：**{{patient\_info.remark}}

**检测结果：**

| **序号** | **基因名** | **转录本** | **染色体**  **位置** | **核苷酸**  **改变** | **氨基酸**  **改变** | **纯杂合** | **普通人群频率** | **来源** | **变异类型** |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| {%tr for item in mut\_info %} | | | | | | | | | |
| {{ loop  .index}} | *{{ item.gene }}* | {{ item.changes  .transcript }} | {{ item.position}} | {{ item.changes.  NA\_changes }} | {{ item.changes.AA\_change}} | {{ item.homhet  }} | {{ item.freq }} |  | {{ item.intervar }} |
| {%tr else %} | | | | | | | | | |
| {{null}} | | | | | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | | | | | |

**结果说明：**

{%p for xx in result\_desc %}

{{ xx}} **疾病的最终确诊还需结合进一步的临床检查和家系调查。**

{%p endfor %}

注：以上解读基于目前对单基因遗传病致病基因的研究。疾病简介、基因简介、一代验证及其他意义未明变异位点见附录。

变异的解释及证据定级是参照美国医学遗传学与基因组学学会（ACMG）发布的最新版基因变异解读标准和指南；Pathogenic表示致病性变异，Likely pathogenic表示疑似致病性变异，VUS表示临床意义未明变异，Likely benign表示疑似良性变异，Benign表示良性变异[1]。参考基因组为hg19，变异命名参照HGVS建议的规则给出。

**附录**

1. **疾病简介**

{% for xx in dis\_details %}{{loop.index}}) {{xx.header}}

{{xx.content}} {% if not loop.last %}

{% endif %}{% endfor %}

1. **变异详情**

{% for xx in var\_detail %}{{loop.index}}) {{xx.header}}

{{xx.content}}{% endfor %}

1. **一代验证结果**

{%p for item in gene\_info[:1] %}

模版测试

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **基因名** | **转录本** | **染色体**  **位置** | **核苷酸**  **改变** | **氨基酸**  **改变** | **受检者** | **受检者父亲** | **受检者母亲** |
| {{ loop  .index}} | {{item.value[1]}} | {{item.value[2]}} | chr9:75420402 | c.1671insT | p.C558Lfs\*66 | 杂合变异 | 杂合变异 | 无变异 |

|  |  |
| --- | --- |
| **相关峰图** | |
| 受检者 | {{item.value[10]}} |
| 受检者  父亲 | {{item.value[10]}} | |
| 受检者  母亲 | {{item.value[10]}} |

{%p endfor %}

1. **其他变异信息**(临床表型较不相符或遗传模式不相符的变异信息)

| **序号** | **基因名** | **转录本** | **染色体位置** | **核苷酸**  **改变** | **氨基酸**  **改变** | **纯杂合** | **普通人群频率** | **遗传方式** | **疾病表型及OMIM编号** |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| {%tr for item in minors\_info %} | | | | | | | | | |
| {{ loop  .index}} | *{{item.gene}}* | {{item.changes.transcript}} | {{item.position}} | {{item.changes.NA\_changes}} | {{item.changes.AA\_change | default('-', True) }} | {{item. homhet}} | {{item.freq}} | {{item.inheritance }} | {{item.dis\_info}} |
| {%tr else %} | | | | | | | | | |
| {{null}} | | | | | | | | | |
| {%tr endfor %} | | | | | | | | | |

（注：以上次要变异均未经过一代测序验证，AD表示常染色体显性遗传，AR表示常染色体隐性遗传，DR表示双基因隐性遗传，DD表示双基因显性遗传，XLD表示X连锁显性遗传，XLR表示X连锁隐性遗传，IC表示散发病例）

1. **检测基因列表**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **{% colspan 8 %} 相关疾病panel，重点关注与受检者临床表型相关的共计{{gene\_table.len}}个基因** | | |
| *{%tr for item in gene\_table.data %}* | | |
| *{%tc for col in item %}* | *{{ col }}* | *{%tc endfor %}* |
| *{%tr endfor %}* | | |

**6. 参考文献**

[1] Richards S., Aziz, N., Bale, S., et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. 2015, 17 (5): 405-424.

\*本项目针对特定样本进行分子遗传学检测及分析，仅对该份样本负责，分析结果请咨询专科医生或专业遗传咨询人员。

\*本项目旨在寻找致病原因，辅助医生诊断。以上结论均为实验室检测数据，不代表最终诊断结果。

\*由于疾病的复杂性和进展性及每种检测方法的局限性，本项目仅提供检测范围内的变异情况。

\*如果对结果有疑义，请在收到结果后7个工作日内与我们联系！