检测结果

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 变异描述 | 变异方式 | 基因型 | 突变分类 |
|  |  |  |  |  |

致病性/疑似致病性变异

对相关遗传性肿瘤风险基因的检测范围包括相关基因的全外显子及毗邻剪接区域，检测的变异类型为点突变、小片段插入/缺失和重复等。对上述基因的检测不包括大片段重排和基因组结构变异（例如复制与倒位重排、及位于基因调节区或深度内含子区的突变）。

对相关遗传性肿瘤风险基因的检测灵敏度为：MLH1/MSH2/MSH6>95%，其他基因>90%。

本报告根据人类基因组变异协会（HGVS：Human Genome Variation Society）规则进行变异的描述。根据美国医学遗传学与基因组学学会（The American College of Medical Genetics and Genomics，ACMG）遗传变异分类标准与指南进行突变的分类注释，即对变异分为五类：致病性（Pathogenic，5类），疑似致病性（likely pathogenic，4类），意义不明确的（uncertain significance，3类），疑似良性（likely benign，2类），和良性（benign，1类）。本报告对1类和2类变异不做展示。

本报告对变异的分类注释的参考信息来源于外部数据库（Clinvar，LOVD等），文献报道和实验室内部数据库。随着研究的进展，新的证据可能会被发现，使变异（主要是3类变异）可以进一步分类。

本报告不能排除的可能会增加受检者患癌风险的其他因素包括：1）潜在的其他未被研究报道的遗传性因素；2）可能增加患癌风险的家族生活环境与生活方式。