阅读帮助：本报告根据人类基因组变异协会（Human Genome Variation Society，HGVS）规则进行变异的描述。“c.”表示cDNA序列，“p.”表示氨基酸序列。

cDNA为参考序列时：

* + 替换，以符号“>”进行表示，如：c.123A>T，表示第123位的A被T所取代；缺失，以“del”进行表示，如：c.123delA，表示第123位发生A的缺失；
  + 插入，以“ins”进行表示；如：c.123\_124insAGG，表示与参考序列相比，在第123与124位点之间插入了三个碱基AGG；
  + 插入缺失，指与参考序列相比，一个或多个碱基被其他碱基所取代的现象，并且这种变异不包括替换突变、倒置以及转换突变；以“delins”进行表示；如：c.123delinsGA，表示与参考序列相比，第123位缺失了一个碱基，同时缺失的碱基被GA做取代；
  + 重复，以“dup”进行表示；如：c.123\_125dupT，表示从第123位到第125位发生了T的重复。

氨基酸为参考序列时：

* + 替换，如p.Trp123Cys，表示第123位的Trp被Cys取代（错义突变）；p.Trp123Ter(p.Trp123 \*)，表示第123位的Trp翻译终止（无义突变）；p.Cys123 =，表示基因突变之后，氨基酸没有发生改变（同义突变）；
  + 缺失，如p.Ala1\_Ser3del，表示多肽序列中从第1位的Ala到第3位的Ser发生了缺失；
  + 插入，如p.Lys1\_Gly2insGlnSerLys，表示在第1位的Lys和第2位的Gly之间插入了GlnSerLys；
  + 插入缺失：如p.Cys123delinsTrpVal，表示第123位的Cys缺失，同时被TrpVal取代；
  + 重复，如p.Ala1[10]，表示第1位的Ala重复了10次；
  + 移码突变，在起始密码子和终止密码子之间的读码框发生了改变；以“fs”进行表示；如p.Arg1ProfsTer23，表示第1位的Arg是首个发生改变的氨基酸，且Arg变为Pro，同时发生移码突变后，终止密码的位置变为第23位。

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 检测者： | {{ pict.sign\_det }} | 审核者： | {{ pict.sign\_view }} |
| 数据分析者 | {{ pict.sign\_kai }} | 数据审核者 | {{ pict.sign\_huiling }} |
| 检测日期： | {{ sign.detecttime }} | 报告日期： | {{ sign.reporttime }} |

本次检测结果仅对本次受检样本负责，供临床参考，如对检测结果有疑义，应在收到报告后7个工作日内向检测方提出，如您在上述期限内未提出疑义，视同对检测结果的确认，谢谢合作！联系电话：4000-360-383