肿瘤遗传/易感性风险检测结果

致病性/疑似致病性变异

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 变异描述 | 变异方式 | 基因型 | 相关表型 |
| {%tr if heredity.sign %} | | | | |
| {%tr for yccol in heredity.sign %} | | | | |
| {{ yccol.geneName }} | {{ yccol.zlb }}:{{ yccol.wxz}} {{ yccol.hgsGb }};{{ yccol.ajsGb }} | {{ yccol.mutation }} | {{ yccol.mutationType }} | {{ yccol.relativeDisease }} |
| {%tr endfor %} |  |  |  |  |
| {%tr else %} |  |  |  |  |
| 本次检测范围内未发现与肿瘤遗传/易感性风险相关的致病性/疑似致病性基因变异 | | | | |
| {%tr endif %} |  |  |  |  |

{%p if heredity.sign %}

{%p for ycpara in heredity.sign %}

在本次检测中发现{{ ycpara.geneName }}基因的{{ ycpara.wxz }}号外显子上发生了一个{{ ycpara.mutation }}，该变异分类属于

{%- if ycpara.tranlevel -%}

致病突变

{%- else -%}

疑似致病突变

{%- endif -%}

，具体的突变方式为{{ ycpara.zlb }}:{{ ycpara.hgsGb }};{{ ycpara.ajsGb }}，变异类型为{{ ycpara.mutationType }}。该变异疑似胚系突变，建议进一步验证，以证实其来源。该变异的纯合型可引起{{ ycpara.relativeDisease }}。该基因对上述表型的风险等级为{{ ycpara.riskLevel }}，证据强度为{{ ycpara.evidenceLevel }}。

{%p endfor %}

{%p endif %}

临床意义未明变异列表

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | 变异描述 | 变异方式 | 基因型 | 相关表型 |
| {%tr if heredity.nosign %} | | | | |
| {%tr for yccol in heredity.nosign %} | | | | |
| {{ yccol.geneName }} | {{ yccol.zlb }}:{{ yccol.wxz}} {{ yccol.hgsGb }};{{ yccol.ajsGb}} | {{ yccol.mutation }} | {{ yccol.mutationType }} | {{ yccol.relativeDisease }} |
| {%tr endfor %} |  |  |  |  |
| {%tr else %} |  |  |  |  |
| 本次检测范围内未发现与肿瘤遗传/易感性风险相关的临床意义未明基因变异 | | | | |
| {%tr endif %} |  |  |  |  |

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覆盖范围为：BRCA1/BRCA2>99%，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 andGenomics，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。

* 对相关遗传性肿瘤风险基因的覆盖范围为：MLH1/MSH2/MSH6>95%。