

一代测序报告

基本信息

病人姓名: *** 送检单位: 浏阳市眼科医院

样本条码: 32RP20082****

送检科室: 样本类型: 外周血

采样日期送检医师: 杨医生

检测目的: 针对***遗传病基因检测报告附录中所检出的变异位点进行亲属一代测序验证。

家系亲属信息:

亲属关系: 受检者母亲 样本类型: 血液 样本编号: 32RP****

亲属关系: 受检者哥哥 样本类型: 血液 样本编号: 32RP****

检测方法

针对***遗传病基因检测报告附录中所检出的 *WFS1* 基因上的一个变异位点 c.2070_2079del:p.Cys690fs 和 *PAX6* 基因上的一个变异位点 c.221G>A:p.S74N 进行亲属一代测序验证。

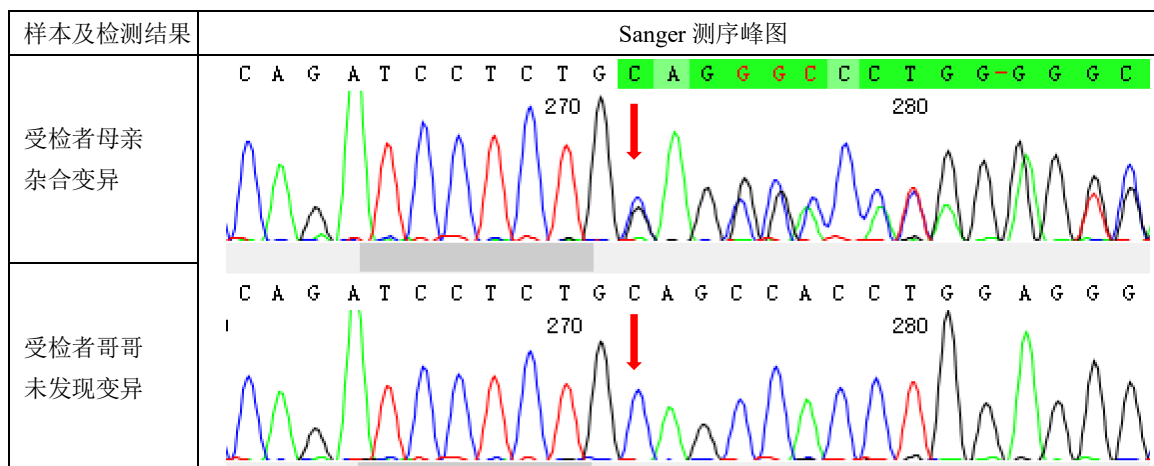
检测结果

一代测序验证结果如下:

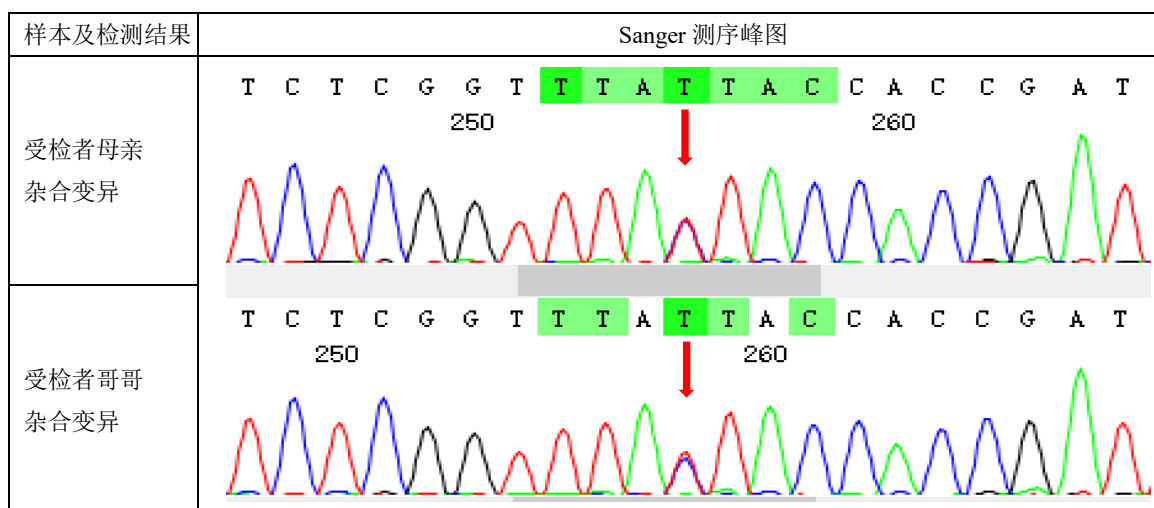
变异 编号	基因	染色体 位置(hg19)	dbSNP P ID	变异命名	gnomAD_E AS 人群频率	亲属一代验证结果	
						母亲	哥哥
1	<i>WFS1</i>	chr4:6303592- 6303601	/	WFS1:NM_006005:exon8:c.2 070_2079del:p.Cys690fs	未收录	杂合	未发现
2	<i>PAX6</i>	chr11:3182324 5	/	PAX6:NM_000280:exon6:c.2 21G>A:p.S74N	未收录	杂合	杂合



变异 1: WFS1:NM_006005:exon8:c.2070_2079del



变异 2: PAX6:NM_000280:exon6:c.221G>A



申明:

本检测结果对本次送检样本负责;

本公司保留对上述结果的最终解释权,如有疑义,请在收到报告后的7个工作日内与我们联系。

检测人员: 叶晓梅

审核人员: [Signature]

报告日期: 2020年10月19日

