**单基因遗传病基因检测报告**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **样本信息** | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 到样日期 | | 样本编号 | | | 样本类型 | | 姓名 | | 性别 | 年龄 | | | 送检医院 | | | 送检医生 |
| ${arrivalDate} | | ${sampleNo} | | | ${sampleType} | | ${name} | | ${sex} | ${age} | | | ${customerName} | | | ${sendDoctor} |
| 临床表现及家族史 | | | | | ${clinicalPhenotypeFamilyHistory} | | | | | | | | | | | |
| **检测信息** | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 检测疾病编号 | | | DX1772 | | | | | | | | | | | | | |
| 疾病名称 | | | 血友希望项目基因检测 | | | | | | | | | | | | | |
| 检测基因 | | | *F8* | | | | | | | | | | | | | |
| 检测方法 | | | LD-PCR或IS-PCR技术 | | | | | | | | | | | | | |
| **检测结果** | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 基因 | 参考序列 | | | 核苷酸变化/  突变名称 | | 氨基酸变化 | | 基因亚区 | | | 杂合性 | 染色体位置 | | 参考文献 | 变异类型 | |
| *F8* | NM\_000132 | | | Intron 1 inversion | | - | | IN1 | | | **半合子/杂合** | - | | [1] | Pathogenic | |
| *F8* | NM\_000132 | | | Intron 22-A inversion | | - | | IN22 | | | **半合子/杂合** | - | | [1] | Pathogenic | |
| 备注：\*\*变异类型：Pathogenic表示已知致病突变，Likely pathogenic表示疑似致病突变，VUS表示临床意义未明突变。 | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **结果说明** | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 本次检测，在受检者中检出*F8*基因的1个已知致病突变1号内含子倒位(Intron 1 inversion; **Hemi/Het**)，*F8*基因相关的甲型血友病为X染色体连锁遗传。  注：*F8*基因的22号内含子倒位实验结果为阴性。  本次检测，在受检者中检出*F8*基因的1个已知致病突变22号内含子倒位(Intron 22-A inversion; **Hemi/Het**)，*F8*基因相关的甲型血友病为X染色体连锁遗传。    注：*F8*基因的1号内含子倒位实验结果为阴性。  **备注：**以上解读基于目前对检测疾病致病基因的研究。检测疾病基因、检测方法及局限性见附录。 | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **建议** | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 建议受检者其他亲属进行家系验证并接受遗传咨询。 | | | | | | | | | | | | | | | | |
| **参考文献** | | | | | | | | | | | | | | | | |
| [1]Andrikovics H, Klein I, Bors A, Nemes L, Marosi A, Váradi A, Tordai A. Analysis of large structural changes of the factor VIII gene, involving intron 1 and 22, in severe hemophilia A. Haematologica. 2003 Jul;88(7):778-84. | | | | | | | | | | | | | | | | |
| \*\*本报告结果只对送检样品负责。本中心对以上检测结果保留最终解释权，如有疑义，请在收到结果后的7个工作日内与我们联系。  \*\*以上结论均为实验室检测数据，仅用于突变检测之目的，不代表最终诊断结果，仅供临床参考。  \*\*数据解读规则参考美国医学遗传学和基因组学学院（American College of Medical Genetics and Genomics，ACMG）相关指南。  \*\*变异命名参照HGVS建议的规则给出（http://www.hgvs.org/mutnomen/）。 | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 实验操作人： 报告撰写人：${writer} 审核者： 报告日期：${reportDate}  $result\_seal\_user\_flag\_12$  $result\_seal\_user\_flag\_42$  $result\_seal\_user\_flag\_23$ | | | | | | | | | | | | | | | | |

**附录**

1. **疾病检测基因**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **英文名称** | **中文名称** | **检测基因** |
| - | - | *F8* |

1. **检测方法与局限性**

本方法以受检者血液、唾液或其他组织来源的基因组DNA为检测材料，采用LD-PCR或IS-PCR技术对*F8*基因的1号及22号内含子倒位进行检测。本技术方法可检测*F8*基因的1号及22号内含子倒位，不可检测*F8*基因的1号及22号内含子倒位之外的其他变异情况。本技术方法受引物区域特异性影响，难以扩增在引物结合区有突变的受检者基因序列。对于此类受检者，其检测结果可能出现假阳性、假阴性或检测失败的情况。**${readsUrl}**

1. **检测结果相关附图**

**${readsUrl}**