

基因检测报告

患者基本信息			
姓 名	王雨萌	性 别	女
出生日期/年龄	23岁	民 族	未提供
先证者编号	1510191041	样本类型	ETDA全血
取样日期	2015-12-28	报告日期	2016-02-26
送检单位	中日友好医院	送检科室	神经内科
主要临床症状	主诉：阵发性颈部发紧4年。现病史：自幼无明显异常，4年前出现颈部发紧，向右侧扭转，每次持续数小时恢复，伴双上肢无力，轻度行走不稳，每次发作之前心慌，MRI:小脑萎缩。		
临床印象	尚未明确。		
检测信息			
检测产品	SWES-01_JZ4000	检测方法	安捷伦外显子芯片捕获+高通量测序
检测结果	<p>该样本在共济失调相关基因CACNA1A 存在一处杂合突变，家系验证结果显示此点来自于其母，请结合临床进一步分析。</p> <p>该样本在家族性皮质肌阵挛相关基因NOL3 存在一处杂合突变，家系验证结果显示此点来自于其母，请结合临床进一步分析。</p> <p>注：以上解读基于目前对检测疾病致病基因的研究。详细基因检测结果及ACMG致病评级请见报告第二页。</p>		

目标区捕获高通量测序参数

编号	样本编号	姓名	目标区覆盖度	目标区平均深度	目标区平均深度 >20X比例
1	1510191041	王雨萌	99.4%	196.78	96.8%

一、受检者及家系遗传检测结果

基因	突变信息	王雨萌	王雨萌之父	王雨萌之母
NOL3	c.271T>G chr16:67208343 p.W91G	杂合突变	无突变	杂合突变
CACNA1A	c.6487G>A chr19:13320168 p.A2163T	杂合突变	无突变	杂合突变

二、ACMG数据变异解读

基因	突变信息	测序深度	正常人群携带率	ACMG突变变异类型
CACNA1A	c.6487G>A chr19:13320168 p.A2163T	17/45(0.73)	-	VUS
NOL3	c.271T>G chr16:67208343 p.W91G	25/22(0.47)	-	VUS

备注：

- **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/>）。
- **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，Likely benign表示疑似良性突变，Benign表示良性突变。
- 染色体位置右上方*标记，代表该位点突变NCBI数据库收录文献，报道致病的突变位点；数字代表参考文献的编号,参考文献信息见参考文献栏。

三、外显子（Exon）CNV检测结果

该样本在外显子水平未发现明确和疾病相关的拷贝数变异致病的情况。

四、检测结果详细解读

CACNA1A基因报道与发作性共济失调2型/家族性偏瘫性偏头痛1型伴进行性共济失调/脊髓小脑共济失调6型相关。报道为常染色体显性遗传（AD），理论上有一条染色体发生致病性突变即可致病。该样本在此基因外显子区域发现一处杂合突变点：c.6487G>A (鸟嘌呤>腺嘌呤)，导致氨基酸改变p.A2163T (丙氨酸>苏氨酸)。HGMDpro数据库报道情况:未见报道。该样本在此基因外显子区域发现一个杂合突变，来自于其母。王雨萌及其母若有相似的症状说明此点杂合突变可能致病；若其母无症状，理论上此点致病的可能性很小。请结合临床进一步分析。

NOL3基因报道与家族性皮质肌阵挛相关。报道为常染色体显性遗传（AD），理论上有一条染色体发生致病性突变即可致病。该样本在此基因外显子区域发现一处杂合突变点：c.271T>G (胸腺嘧啶>鸟嘌呤)，导致氨基酸改变p.W91G (色氨酸>甘氨酸)。HGMDpro数据库报道情况:未见报道。该样本在此基因外显子区域发现一个杂合突变，来自于其母。王雨萌及其母若有相似的症状说明此点杂合突变可能致病；若其母无症状，理论上此点致病的可能性很小。请结合临床进一步分析。

参考文献:

无

基因与疾病背景介绍:

共济失调是由神经系统各个部位的很多病因引起的。任何一个简单的运动必须有主动肌、对抗肌、协同肌和固定肌四组肌肉的参与才能完成，并有赖于神经系统的协调和平衡。共济失调的病因很多，首先须确定属于哪一性质的，然后考虑各有关的多种病因。因此，深感觉、前庭系统、小脑和大脑损害都可发生共济失调，分别称为感觉性、前庭性、小脑性和大脑性共济失调，还有原因不明的因素，有的伴有智能不全或痴呆。

肌阵挛又称west综合征，是婴儿时期所特有的一种癫痫，发病年龄较早，具有特殊的痉挛形式，90%伴有明显的智力、体力发育障碍。脑炎、产伤、脑外伤为常见病因，男性多于女性，发病时间是从出生后几天至30个月，其中以3~9个月占多数，4~6月为高峰。

基因送检委托项目知情声明

- 1、本次检测仅对本样本负责。
- 2、本报告结论均为实验室检测数据，分析报告仅供临床参考，不作为最终诊断结果，实验结果将供医生根据结果给予解释和咨询。
- 3、申请基因检测项目的意义在于寻找致病原因，以期协助临床诊断。由于疾病的复杂性和进展性以及每种检测技术方法的局限性，本次检测仅提供检测范围内的变异情况。样本可能会因前期处理差异等原因导致无法获取检测结果或未检测出某些基因位点（即，阴性结果）。
- 4、委托方已充分了解该诊断研究的性质和风险，对其中的疑问已得到相关人员的解答。经本人及家属慎重考虑后同意接受实验分析。实验分析方已履行了告知义务，委托方已享有充分知情和选择的权利。
- 5、如果对结果有疑义，请在收到结果后7个工作日内与我们联系，谢谢合作！

实验负责人:

张长军

报告审核人:

余鹏

附录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，首先进行将DNA打断并制备文库，然后通过芯片对目标基因编码区及临近剪切区的DNA进行捕获和富集，最后使用高通量测序平台进行突变检测。

本方法适用于点突变及20bp以内的缺失插入突变（微小突变）以及外显子水平的纯合型缺失检测，不适用于杂合性基因大片段拷贝数变异、动态突变及复杂重组等特殊类型突变的检测，也不适用于检测基因组结构变异（例如大片段缺失、复制与倒位重排）、大片段杂合插入突变（如Alu介导的插入）及位于基因调节区及深度内含子区的突变。

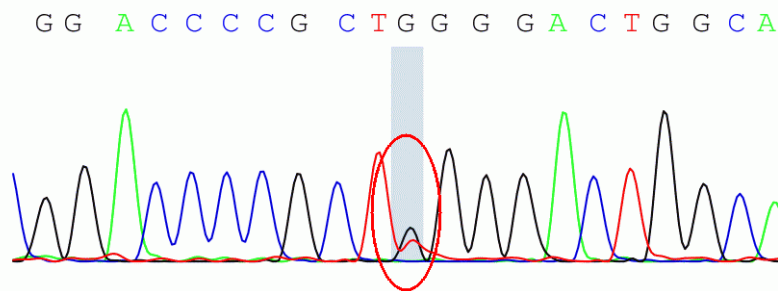
另外，由于部分基因存在高重复低复杂度区域或假基因，以致检测不能完全覆盖其所有外显子区，但总体覆盖度可达95%以上。

附录2 CNV图片信息

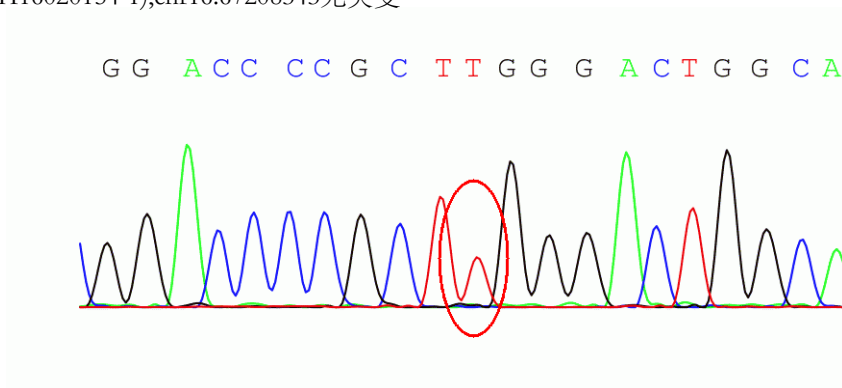
无

附录3 Sanger测序图片

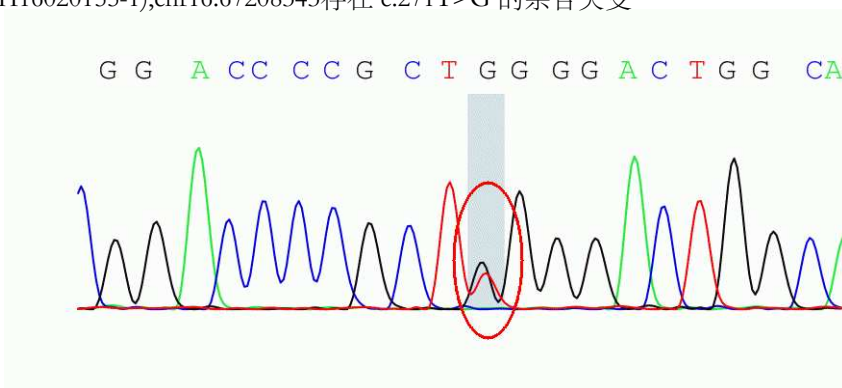
王雨萌(NG16010024-1),chr16:67208343存在 c.271T>G 的杂合突变



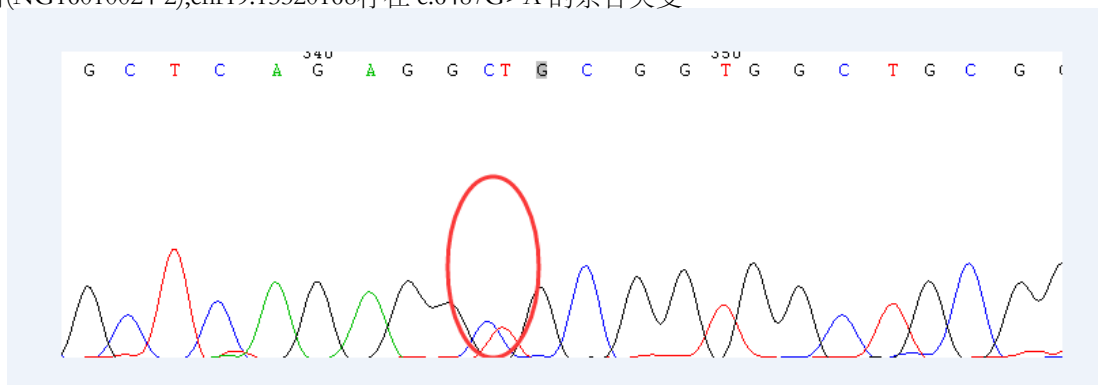
王雨萌之父(SH16020154-1),chr16:67208343无突变



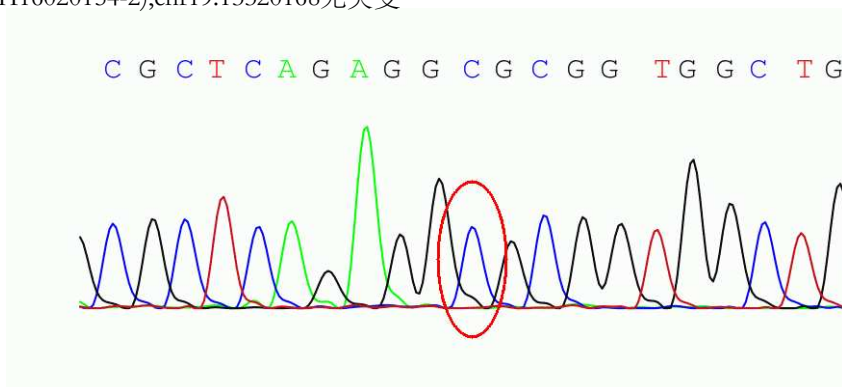
王雨萌之母(SH16020155-1),chr16:67208343存在 c.271T>G 的杂合突变



王雨萌(NG16010024-2),chr19:13320168存在 c.6487G>A 的杂合突变



王雨萌之父(SH16020154-2),chr19:13320168无突变



王雨萌之母(SH16020155-2),chr19:13320168存在 c.6487G>A 的杂合突变



附录 4 基因疾病列表

