**胚胎植入前染色体非整倍体检测（PGT-A）报告**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | | | | | |
| **受检者信息 样本信息** | | | | | |
| 受检者（女）： | {女方姓名} | 年龄： | {女方年龄} | 送检医院： |  |
| 受检者（男）： | {男方姓名} | 年龄： | {男方年龄} | 样本类型： | 细胞 |
| 样本数目： | {样本数目} | 接收日期： | {接收日期} |  |  |
|  |  | | | | |

|  |  |
| --- | --- |
| **检测内容** | |
| 检测项目 | 胚胎植入前染色体非整倍体检测（PGT-A） |
| 检测方法 | 高通量测序法 |
| 检测范围 | 23对染色体非整倍体筛查，10Mb以上片段微缺失/微重复 |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **检测结果** | | | |
| **样本编号** | **整倍体** | **CNV** | **备注** |
| {样本编号} | {整倍体} | {CNV} | {性染色体} |

|  |  |
| --- | --- |
| **检测结果原始点图** | |
| {样本编号} |  |

|  |
| --- |
| **结果说明** |
| 1. 参考基因组为GRCH37/hg19; 2. 其中“ +”和“dup”分别代表整条染色体水平和片段水平的重复 ( 三体)；   “ -”和“del”代表整条染色体水平和片段水平的缺失 (单体)。   1. "mosaic”表示嵌合， %表示嵌合比例，产生的可能原因为：   （1）样本本身为嵌合；  （2）颗粒细胞污染 (常见于X、Y染色体拷贝数异常) ；  （3）目前知识水平有限未及的其他原因。   1. 无法判断"表示胚胎WGA扩增异常， 产生的可能原因为:   （1） 胚胎活检时包含颗粒细胞影响了扩增反应体系;  （2） 胚胎活检时个别细胞被激光灼伤影响了扩增体系;  （3） 细胞洗涤转移时丢失或贴在管壁上无法进入扩增体系造成扩增失败;  （4） 胚胎活检时取到的细胞本身质量不好影响了扩增体系。   1. 仅有嵌合型胚胎时，嵌合体胚胎的移植选择： 2. 建议优先移植单倍体/整倍体嵌合型胚胎(45，X嵌合除外)而非三倍体/整倍体嵌合型胚胎; 3. 若将三倍体/整倍体嵌合型胚胎用于移植,避免移植存在染色体13、14、16、18、21三体嵌合型的胚胎。   ( PGDISNewsletter,May27,2019) |
| **检测说明** |
| 1. 本检测报告结果仅对本次送检样本负责。 2. 以上结果为实验室检测数据，仅供临床参考，相关解释请咨询遗传咨询门诊临床医生。 3. 检测结果将得到严格保密，受检者的个人信息将依法得到保护，但因受检者个人原因出现信息外泄，本实验室不承担相应责任。 4. 本检测不适宜检测近着丝粒、端粒的染色体异常、异染色质区域变异和多倍体、小于10Mb以下缺失/重复、染色体倒位、平衡易位、低比例嵌合 (<40%) 、单亲二倍体和点突变。 5. 鉴于当前医学检测技术水平、活检情况、个体差异和样本运输等问题，可能存在极少数样本无法检测。 6. 本检测报告仅对送样样本负责，因送样样本破损、污染等原因导致检测失败而不能按期出具检测报告，由导致该原因的人员或机构负责。因送检者提供的检测信息不真实、不准确、不完整导致的检测结果偏差，由送检者负责。 |

|  |  |
| --- | --- |
| **报告时间：** | {报告日期} |