**胚胎植入前染色体非整倍体检测（PGT-A）报告**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **基本信息** | | | | | |
| **受检者信息 样本信息** | | | | | |
| **受检者（女）：** | 女方姓名2 | **年龄：** | 15 | **送检医院：** |  |
| **受检者（男）：** | 男方姓名2 | **年龄：** | 24 | **样本类型：** |  |
| **样本数目：** | 2 | **接收日期：** | 2022-01-04 |  |  |
| **指征：** |  | | | | |

|  |  |
| --- | --- |
| **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** | 低深度全基因组高通量测序（NGS） |
| **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** | **检测结果** | **CNV** | **备注** |
| 家系21 | 异常 | 3号染色体异常 |  |
| test2 | 正常 | 正常 | 正常 |

|  |  |
| --- | --- |
| **检测结果原始点图** | |
| 家系21 |  |
| test2 |  |

|  |
| --- |
| **结果说明** |
| 1. 参考基因组为 GRCH37/hg19； 2. 结果描述：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）；具体描述23对染色体非整倍体及高风险染色体的10Mb以上片段缺失和重复及40%的嵌合，其他染色体的详细结果，请参照原始点图。 3. “无法判断”表示胚胎 WGA 扩增异常，产生的可能原因为： 4. 胚胎活检时包含颗粒细胞影响了扩增反应体系； 5. 胚胎活检时个别细胞被激光灼伤影响了扩增体系； 6. 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； 7. 胚胎活检时取到的细胞本身质量不好影响了扩增体系。 8. “mosaic”表示嵌合，产生的可能原因为： 9. 样本本身为嵌合； 10. 颗粒细胞污染（常见于X、Y染色体拷贝数异常）； 11. 目前知识水平有限未及的其他原因； |
| **风险说明** |
| 1. 本检测报告结果仅对本次送检样本负责。 本检测采用DNA高通量测序技术，对23对染色体非整倍体、微缺失、微重复进行检测，分辨率为10Mb，不适宜对近着丝粒、端粒的染色体异常、异染色质区域变异、多倍体、平衡易位、倒位、单亲二倍体、小于10Mb的染色体微缺失微重复以及低比例嵌合体( <40%)进行检测； 2. “检测结果”未标示的其他区域，不排除有小于 10Mb 的染色体结构或基因片段异常的可能性； 3. 本实验对该结果保密并依法保护受检者隐私，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. 以上结论均为实验室检测数据，不作为临床诊断依据，相关解释请咨询临床医生； 5. 报告结果仅对本次送检样本负责。 |

|  |  |
| --- | --- |
| **报告时间：** | 2022-01-03 |