**胚胎植入前染色体检测报告单**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **送检医院：** |  | **送检科室：** |  | **住院/门诊号：** |  |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **1.基本信息** | | | | | | | |
| **女方姓名** | | 女方姓名1 | | **年龄** | 13 | **活检日期** | 2022-01-01 |
| **男方姓名** | | 男方姓名1 | | **年龄** | 23 | **接收日期** | 2022-01-02 |
| **送检原因** | |  | | | | | |
| **2.检测信息** | | | | | | |
| **检测项目** | | PGT-A (PGT for Aneuploidy, 非整倍体)；  PGT-M (PGT for Monogenic/Single Gene Defects, 单基因遗传病)；  PGT-SR (PGT for Chromosomal Structural Rearrangements, 染色体结构异常)；  PGT-HLA (PGT for HLA, Human Leukocyte Antigen, 植入前 HLA 配型检测）； | | | | |
| **检测方法** | | 低深度全基因组高通量测序（NGS） | | | | |
| **检测内容** | | 基于 WGA 技术及高通量测序技术，在单细胞水平对全基因组进行扩增，进行高通量测序，对受检胚胎进行染色体非整倍体筛查。 | | | | |

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **3.检测结果** | | | | |
| **样本编号** | **评级** | **检测结果** | **结果解释** | **备注** |
| test1 | A | 异常 | 3号染色体异常 |  |
| test2 | A | 正常 | 正常 | 正常 |

|  |
| --- |
| **4.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）；  “mos”表示嵌合，%表示嵌合比例。  3、"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。  4、仅有嵌合型胚胎时，嵌合体胚胎的移植选择\*：  （1）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。  （2）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。  （PGDIS Newsletter, May 27, 2019） |
| **5.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。  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。  7、限于目前PGT技术水平，检测结果无法保证100%准确，移植后妊娠者均需要做产前诊断，以产前诊断结果为准。 |

**检测结果附图**

|  |
| --- |
| **样本编号：**test1 |
| **检测结果：**异常 |
| **染色体拷贝数结果** |
|  |
| **样本编号：**test2 |
| **检测结果：**正常 |
| **染色体拷贝数结果** |
|  |

|  |
| --- |
| **报告时间：**2022-01-03 |