







胎儿染色体非整倍体(T21、T18、T13)高通量测序检测报告单

姓名:王玲 年龄:34 样本编号:19WHD26894 住院/门诊号: 孕周:17+3 样本条码:318144657 末次月经:2019-05-18 样本类型:外周血 样本状态:正常 IVF-ET妊娠:否 采样日期:2019-09-15 双胎/多胎妊娠:否 送检单位:广水市妇幼保健院(迪 送检医生:严秀英 接收日期:2019-09-17 安)

检测项目:胎儿染色体非整倍体(T21、T18、T13)检测

检测方法:母体外周血胎儿游离DNA高通量测序分析

结果报告:

检测项目	检测值	参考范围	高风险/低风险
13 三体(帕陶氏综合征)	-0.936	[-3, 3]	低风险
18 三体(爱德华综合征)	-2.322	[-3, 3]	低风险
21 三体 (唐氏综合症)	-0.600	[-3, 3]	低风险

报告解释及咨询建议:

- 1)本次检测未发现上述三种染色体异常。
- 2)请咨询医生,并参照《围产保健手册》进行后续常规产前检查。

备注:

- 1、检测方法:本检测采用博奥生物集团有限公司核酸提取试剂及胎儿染色体非整倍体(T21、T18、T13)检测试剂 盒(半导体测序法)进行文库构建;采用Bioele<mark>ctronSeq 4000高通量测</mark>序仪及配套软件进行测序分析;
- 2、检测范围:本检测仅针对21号染色体、18号<mark>染色体和13</mark>号染<mark>色体的</mark>非整倍体异常情况;
- 3、该技术不适用的检测孕妇人群为:孕周<12+<mark>0周;夫妇一方有明确染色体异常;1年内接受过异体输血、移植手</mark> 术、异体细胞治疗等;胎儿超声检查提示有结构异常须进行产前诊断;有基因遗传病家族史或提示胎儿罹患基因病 高风险;孕期合并恶性肿瘤;医师认为有明显影响结果准确性的其他情况;
- 4、本检测无法检测到由以下因素所引<mark>起的异常:染色体嵌</mark>合型;染<mark>色体多倍体</mark>(四倍体等);染色体结构性异常 (平衡易位、倒位、环状、微缺失及微重复等);单亲二倍体(UPD);单/多基因病等异常等;
- 5、其他影响因素:孕妇重度肥胖(BMI>4<mark>0),体外受精</mark>-胚<mark>胎移植方式受</mark>孕、双胎妊娠、使用肝素类药物等情况对 检测结果有一定程度的影响,检测结果仅供参考;
- 6、本检测结果不能作为最终诊断结果,如检测结果为高风险,需进行遗传咨询及介入性产前诊断;如检测结果为低 风险,则说明胎儿患本筛查目标疾病的风险很低,不排除异常的可能性,应进行胎儿系统超声检查及其它产前检
- 7、本检测可在孕12+0~22+6周进行(特殊要求除外),但鉴于当前医学检测技术水平的限制和孕妇个体差异等不同原 因,即使在检测人员已经履行了工作职责和操作规程的前提下,仍有可能出现假阳性和假阴性;
- 8、检测报告由孕妇本人或其授权者凭回执单获取,该报告患者信息不允许拷贝转移到其他机构;
- 9、医疗机构不承担因孕妇提供信息资料不实而导致检测结果不准确的责任;
- 10、本报告的检测结果仅对本次送检的样本负责。

说明:以上所陈述医学知识、医学伦理和医学观点受限于目前的医学认知水平,请由专业人士为其解释检验结果的影响、潜在风险和不确定性,及由此衍 生的对生育或者其他医学干预措施的选择,以免引起误解。

检测者: 基层 法 审核者: 吕 志华

报告日期:2019年09月22日

联系电话: 02788041911转83403 地址: 武汉大学人民医院(东院)检验科临床分子诊断