

高精度临床外显-单人检测报告

1、基本信息					
姓 名：	刘华维	送检医院：	昆明市儿童医院	标本条码：	92804
性 别：	男	科 室：	癫痫中心	家 庭 号：	42234
出生日期：	2014-08-03	门诊/住院号：	7床/933718	采样日期：	2021-07-14
联系电话：	13638746817	床位号：	-	签收日期：	2021-07-19
申请医生：	-	送检标本：	全血	报告日期：	2021-08-09

2、临床信息	
送检者	自幼发育落后，近五年来反复发热抽搐6次。现6岁11个月，不会穿扣拉线、扣纽扣，不会模仿画三角形、正方形，不认识颜色，不知道左右，说话以4-5个字为主，不知道性别，仅可数1-10个数字，与人交流欠佳等。初步诊断：精神发育迟滞、癫痫。既往史：宫内发育迟缓，黄疸2月才退，身高体重不达标。
送检者父亲	无
送检者母亲	无
家族史	无

3、检测项目					
送检者	92804	检测项目	高精度临床外显-单人	检测方法	NGS
送检者父亲	92879	检测项目	核基因定点项目	检测方法	Sanger
送检者母亲	92805	检测项目	核基因定点项目	检测方法	Sanger

4、数据质控			
基因数 (个)	5,289	平均覆盖深度 (X) \pm 标准差	447 \pm 137
编码区数 (个)	70,834	平均覆盖深度大于10X所占比例	99.9%
碱基数 (bp)	11,925,076	平均覆盖深度大于20X所占比例	99.9%

5、检测结果	
1、与临床表现相关的罕见变异	检出
2、需要进一步明确临床相关性的变异	未检出
3、其它罕见变异	检出
4、ACMG次要发现变异	未检出
5、注释	-



如需了解更多，请关注微信服务号“嘉检医学”

本报告仅对当前检测样本负责，如有疑问，请于收到结果后7个工作日内与我们联系，谢谢合作！
地址：广州市国际生物岛螺旋四路9号二期 4-C栋201室 邮编：510300 客服电话：400-179-2998

6-1、检测结果说明：与临床表现相关的罕见变异

基因(组)名称	OMIM编号	遗传方式	HG19位置	转录本	核苷酸与氨基酸改变	合子状态	人群频率	ACMG变异分类	来源
DYRK1A	600855	AD	chr21:38850530	NM_001396.4 Exon4	c.256dup (p.R86Pfs*2)	杂合	-	1类-致病突变	新发

相关疾病/文献：精神发育迟缓7型

疾病描述：DYRK1A基因相关疾病为DYRK1A相关智力障碍综合征，是常染色体显性遗传。临床表现主要为特殊面容，喂养困难，肌张力高，步态异常，癫痫，智力障碍，自闭症，小头畸形，焦虑、刻板行为等（PMID：26677511）。

DYRK1A (NM_001396.4): c.256 dup (p.R86Pfs*2)

- 1、群体频率: PM2, 群体变异总频率=0。
- 2、序列信息: PP3-A1, 这个变异所在区域是这个蛋白质的重要组成部分，不同物种的氨基酸序列高度保守。
- 3、算法预测: PVS1, 这个变异为移码突变，预测可能会导致蛋白质合成提前出现氨基酸的终止密码。
- 4、公开数据: -
- 5、家系分析: PM6, 送检者父母均没有携带该变异，该变异可能是新发的，且无相关疾病家族史。对于AD疾病，符合家系共分离。
- 6、临床注释: 结合送检者的临床表现和检测结果，临床相关性强。

变异分类：1类-致病突变

6-2、检测结果说明：需要进一步明确临床相关性的变异

无

6-3、检测结果说明：其它罕见变异

基因(组)名称	OMIM编号	遗传方式	HG19位置	转录本	核苷酸与氨基酸改变	合子状态	人群频率	ACMG变异分类	来源
ACTL6B	612458	AD;AR	chr7:100240960	NM_016188.5 Intron	c.1201-11C>G	杂合	0.002 东亚	3类-意义未明	-

相关疾病/文献：智力发育障碍伴严重的语言和行走缺陷#发育性和癫痫性脑病76型

疾病描述：ACTL6B基因编码肌动蛋白样蛋白6B，在染色质重塑和组蛋白乙酰化中起作用(NCBI Gene ID:51412;Uniprot ID:O94805)。相关疾病为发育性和癫痫性脑病76型和智力发育障碍伴严重的语言和行走缺陷。发育性和癫痫性脑病76型是常染色体隐性遗传。临床表现为严重的全面发育迟缓、智力发育障碍、多种类型的癫痫发作、癫痫性脑病、脑电图异常、轴向肌张力减退、痉挛等，颅脑影像提示脑萎缩、髓鞘化延迟、弥漫性脑白质异常、小脑萎缩等，其它症状还包括脊柱侧弯、小头畸形、特殊面容、胸腔异常等，通常在出生后起病(PMID:31031012, 31134736)。智力发育障碍伴严重的语言和行走缺陷是常染色体显性遗传。临床表现为全面发育迟缓、智力发展障碍、不会说话、无法独立行走、自闭症特征、刻板动作、特殊面容等，颅脑影像可能提示胼胝体薄、全身萎缩、脑室周围轻度胶质增生，部分患者有小头畸形、婴儿痉挛和全身性强直阵挛发作等，以新发变异为主，通常在婴儿期起病(PMID:31031012)。

ADAR	146920	AR;AD	chr1:154574777	NM_001111.5 Exon2	c.341G>C (p.R114P)	杂合	-	3类-意义未明	-
------	--------	-------	----------------	-------------------	--------------------	----	---	---------	---



如需了解更多，请关注微信服务号“嘉检医学”

本报告仅对当前检测样本负责，如有疑问，请于收到结果后7个工作日内与我们联系，谢谢合作！
地址：广州市国际生物岛螺旋四路9号二期 4-C栋201室 邮编：510300 客服电话：400-179-2998

相关疾病/文献：Aicardi Goutieres综合征6型#遗传性对称性色素异常症

疾病描述：ADAR基因编码RNA特异性腺苷脱氨酶，这种酶通过腺苷的位点特异性脱氨基作用，参与RNA编辑 (NCBI Gene ID: 103)。相关疾病为Aicardi Goutieres综合征6型和遗传性对称性色素异常症，分别是常染色体隐性遗传和常染色体显性遗传。Aicardi Goutieres综合征6型的临床表现主要为颅内钙化和严重的发育迟缓、脑脊液 (CSF) 中干扰素- α 明显升高，大部分受累者有脑白质营养不良 (PMID: 23001123)。遗传性对称性色素异常症的临床表现主要为婴儿或儿童早期出现的面部和四肢背侧的色素沉着过度 and 色素沉着不足的斑疹 (PMID: 7911621)。

ATP7A	300011	XL	chrX:77270216	NM_000052.7 Exon11	c.2464A>C (p.I822L)	半合	-	3类-意义未明	-
-------	--------	----	---------------	--------------------	---------------------	----	---	---------	---

相关疾病/文献：Menkes病#枕角综合征#远端型脊髓性肌萎缩症3型

疾病描述：ATP7A基因编码铜转运ATP酶1型，对维持细胞中的铜离子平衡有重要作用。相关疾病为X连锁遗传远端型脊髓性肌萎缩症3型、Menkes病、枕角综合征，均是X染色体连锁遗传。Menkes病的临床表现为早期生长迟缓、毛发粗短、局灶性脑小脑病变。神经损伤在出生后一两个月内进行性加重，并迅速发展为去脑，另可伴随多种铜依赖性酶功能失调相关的并发症 (PMID: 14472668, 17717039)。枕角综合征的临床症状为皮肤过度弹性、疝气、膀胱憩室、关节过伸、静脉曲张和多种骨骼异常等 (PMID: 7887410)。X连锁远端脊髓性肌萎缩症3型的临床症状为足部畸形 (弓形足或内翻足)、步态不稳、远端下肢无力和萎缩等 (PMID: 14985388)。

GJB2	121011	AD;AR/DD	chr13:20763612	NM_004004.6 Exon2	c.109G>A (p.V37I)	杂合	0.082 东亚	2类-可能致病 (外显不全)	-
------	--------	----------	----------------	-------------------	-------------------	----	----------	----------------	---

相关疾病/文献：Bart-Pumphrey综合征#常显遗传性耳聋3A型#常隐遗传 (双基因显性遗传) 耳聋1A型#高起样鱼鳞病伴耳聋#角膜炎-鱼鳞病-耳聋综合征#掌跖角化病伴耳聋#Vohwinkel综合征 (PMID: 10633133)

疾病描述：GJB2基因相关疾病为常隐遗传性耳聋1型、常显遗传性耳聋3型、Bart-Pumphrey综合征、Vohwinkel综合征、高起样鱼鳞病伴耳聋、角膜炎-鱼鳞病-耳聋综合征、掌跖角化病伴耳聋。常隐遗传性耳聋1型的临床表现主要为语前非渐进性的轻度至中度的感音神经性听力损伤；常显遗传性耳聋3型的临床表现主要为语前高频性渐进性听力损伤；Bart-Pumphrey综合征为常染色体显性遗传，主要临床表现为掌跖角化症和耳聋等；Vohwinkel综合征为常染色体显性遗传，主要临床表现为皮肤角化病，耳聋，假性自发性断趾病等；高起样鱼鳞病伴耳聋为常染色体显性遗传，主要临床表现为红皮病，角膜炎，鱼鳞癣和耳聋等；角膜炎-鱼鳞病-耳聋综合征为常染色体显性遗传，主要临床表现为口腔白斑，畏光，鱼鳞病，少汗，耳聋等；掌跖角化病伴耳聋为常染色体显性遗传，主要临床表现为掌跖角化症和渐进性耳聋等 (PMID: 20301607, 20301449, 12189487)。

LAMA3	600805	AR	chr18:21447864	NM_198129.4 Exon37	c.4750C>T (p.R1584*)	杂合	0.001 东亚	2类-可能致病	-
-------	--------	----	----------------	--------------------	----------------------	----	----------	---------	---

相关疾病/文献：良性全身性萎缩性大疱性表皮松解症#交界性大疱性表皮松解症Herlitz型#咽喉指甲皮肤综合征

疾病描述：LAMA3基因编码层粘连蛋白亚基 α -3。层粘连蛋白调控在胚胎发育时期和组织形成相关的细胞迁移，细胞黏着和细胞组织。LAMA3相关疾病有Herlitz型交界型表皮溶解水疱症/非Herlitz型交界型大疱性表皮松解症/咽喉指甲皮肤综合征，均为常染色体隐性遗传。Herlitz型交界型表皮溶解水疱症患者症状严重，主要临床表现为在皮肤和口腔，食道等粘膜部位出现大面积水疱。非Herlitz型交界型大疱性表皮松解症患者症状较轻，水疱通常局限于手脚膝盖等部位，且预期寿命不受影响。咽喉指甲皮肤综合征主要临床表现为皮肤和声带肉芽肿，哭声沙哑 (PMID: 20301304, 10827412, 18374450, 1800173)。

MCPH1	607117	AR	chr8:6338233	NM_024596.5 Intron	c.1974-2A>G	杂合	0.002 东亚	2类-可能致病	-
-------	--------	----	--------------	--------------------	-------------	----	----------	---------	---

相关疾病/文献：原发性小头畸形1型

疾病描述：MCPH1基因编码微脑磷脂，参与调节染色体凝缩和DNA损伤诱发的细胞反应；相关疾病为原发性小头畸形，是常染色体隐性遗传。临床表现主要为小头畸形、大脑偏小、智力异常，患者头围<-3SD，部分患者有身材矮小、癫痫 (PMID: 15806441)。

PRSS12	606709	AR	chr4:119234356	NM_003619.4 Exon7	c.1489G>A (p.G497S)	杂合	<0.001	3类-意义未明	-
--------	--------	----	----------------	-------------------	---------------------	----	--------	---------	---



如需了解更多，请关注微信服务号“嘉检医学”

本报告仅对当前检测样本负责，如有疑问，请于收到结果后7个工作日内与我们联系，谢谢合作！
地址：广州市国际生物岛螺旋四路9号二期 4-C栋201室 邮编：510300 客服电话：400-179-2998

相关疾病/文献：精神发育迟缓1型

疾病描述：PRSS12基因编码丝氨酸蛋白酶12，相关疾病为精神发育迟缓1型，是常染色体隐性遗传。临床表现主要为智力发育低于正常水平、腱反射亢进、眼球震颤、斜视等 (PMID: 14424476, 14295493)。

RELN	600514	AD;AR	chr7:1031 94095	NM_005045.4 Intron	c.5969+12G>A	杂合	-	3类- 意义未明	-
------	--------	-------	--------------------	-----------------------	--------------	----	---	-------------	---

相关疾病/文献：{家族性颞叶癫痫7型}#无脑回畸形2型(Norman-Roberts 型)

疾病描述：RELN基因编码网丝蛋白，这是一种分泌于细胞外基质的大型糖蛋白，参与调控大脑皮质发育过程中神经细胞的迁移和定位；相关疾病为家族性颞叶癫痫7型和无脑回畸形2型，分别为常染色体显性遗传（外显不全）和常染色体隐性遗传。家族性颞叶癫痫7型的临床表现主要为局灶性癫痫，可伴显著听觉异常、失语症，头颅MRI正常，部分患者有智力-发育异常，存在外显不全(PMID: 26046367, 26544041)，外显率可能约为60% (PMID:20301709)。无脑回畸形2型的主要临床症状为小头畸形、发育迟缓、肌张力减低、重度共济失调、癫痫，MRI可能提示巨脑回、海马发育不良、小脑脑干发育不良、小脑叶缺如 (PMID: 16958033)。

SLCO1B3	605495	DR	chr12:210 36519	NM_019844.4 Exon13	c.1666_1669del (p.I556Cfs*2)	杂合	-	2类- 可能致病	-
---------	--------	----	--------------------	-----------------------	---------------------------------	----	---	-------------	---

相关疾病/文献：高胆红素血症Rotor型

疾病描述：SLCO1B3基因编码溶质转运有机阴离子转运家族成员1B3 (OATP1B3)，参与胆汁酸和胆红素转运 (NCBI Gene ID: 28234)。SLCO1B3基因的相关疾病为高胆红素血症Rotor型，也称为Rotor综合征，与SLCO1B1基因形成双基因隐性遗传。临床表现主要为婴幼儿期出现的轻微黄疸、非结合性高胆红素血症，无溶血症状，黄疸可能间歇性的 (PMID: 23236639)。

SLC26A4	605646	AR	chr7:1073 02233	NM_000441.2 Exon2	c.147C>G (p.S49R)	杂合	0.004 东亚	3类- 意义未明	-
SLC26A4	605646	AR	chr7:1073 30648	NM_000441.2 Exon2	c.1229C>T (p.T410M)	杂合	<0.001	2类- 可能致病	-

相关疾病/文献：常隐遗传性耳聋4型伴前庭导水管扩大#Pendred综合征(PMID: 25149764)

疾病描述：SLC26A4基因编码Pendrin蛋白（溶质转运家族26成员4），为氯化物和碘离子的运输载体。该基因相关疾病为耳聋4型伴前庭导水管扩大/Pendred综合征，是常染色体隐性遗传。临床表现主要为感觉神经性耳聋、前庭功能障碍、颞骨异常（双侧前庭导水管扩大伴耳蜗发育不全），患者通常为先天性重度-极重度耳聋，而轻-中度进行性听力损伤也有报道，Pendred综合征的患者在儿童晚期到成人早期可能出现甲状腺功能正常的甲状腺肿 (PMID: 20301640)。

TMEM107	616183	AR	chr17:807 7868	NM_032354.5 Exon4	c.341dup (p.T115Yfs*17)	杂合	-	2类- 可能致病	-
---------	--------	----	-------------------	----------------------	----------------------------	----	---	-------------	---

相关疾病/文献：?Joubert综合征29型#Meckel综合征13型#口面指综合征 X VI型

疾病描述：TMEM107基因编码跨膜蛋白 107，发挥着调节纤毛发生和纤毛蛋白组成的作用(NCBI Gene ID:84314;Uniprot ID:Q6UX40)。相关疾病为Joubert综合征29型、Meckel综合征13型和口面指综合征 X VI型。Joubert综合征29型是常染色体隐性遗传。临床表现为智力障碍，共济失调，视网膜病变和肝脏异常等(PMID:26595381)。Meckel综合征13型是常染色体隐性遗传。临床表现为枕脑膨出，多指，多囊肾，小颌畸形和挛缩等(PMID:26123494)。口面指综合征 X VI型是常染色体隐性遗传。临床表现为多指，重度精神运动发育迟缓，精细运动障碍，面部畸形如低位耳、鼻梁低平和上睑下垂等，视网膜病变和腹股沟疝等(PMID:26595381)。

TUB	601197	AR	chr11:806 0488	NM_003320.4 Exon1	c.68C>T (p.P23L)	杂合	<0.001	3类- 意义未明	-
TUB	601197	AR	chr11:812 3169	NM_003320.4 Exon13	c.1686+3G>A	杂合	<0.001	3类- 意义未明	-

相关疾病/文献：?视网膜营养不良-肥胖

疾病描述：TUB基因参与异源三聚体G蛋白偶联受体的信号转导，刺激视网膜上皮细胞的凋亡和巨噬细胞的吞噬。相关疾病可能为视网膜营养不良-肥胖，是常染色体隐性遗传。主要临床表现为视力下降、近视、散光，视野收缩，视网膜苍白、视网膜色素上皮萎缩，视网膜电图显示视杆和视锥细胞无反应、视神经乳头萎缩等。部分患者存在肥胖的体征，少数患者存在视网膜脱离的情况 (PMID: 24375934)。



如需了解更多，请关注微信服务号“嘉检医学”

 本报告仅对当前检测样本负责，如有疑问，请于收到结果后7个工作日内与我们联系，谢谢合作！
地址：广州市国际生物岛螺旋四路9号二期 4-C栋201室 邮编：510300 客服电话：400-179-2998

UGT1A1	191740	AR	chr2:2346 69144	NM_000463.3 Exon1	c.211G>A (p.G71R)	纯合	0.153 东亚	3类- 意义未明	-
--------	--------	----	--------------------	----------------------	----------------------	----	-------------	-------------	---

相关疾病/文献：Crigler-Najjar综合征 I 型#Crigler-Najjar综合征 II 型#[Gilbert综合征]#家族性短暂性新生儿型高胆红素血症(PMID: 17850628)

疾病描述：UGT1A1基因编码UDP葡萄糖醛酸转移酶家族1成员A1，这是一种葡萄糖醛酸转化途径的酶，可以将小的亲脂分子，如类固醇、胆红素、激素和药物转化为水溶性的、可分泌的代谢物。相关疾病为先天性葡萄糖醛酸转移酶缺乏症(Crigler-Najjar综合征)、Gilbert综合征和家族性短暂性新生儿型高胆红素血症，均为常染色体隐性遗传。Crigler-Najjar综合征分为I型和II型，其中I型患者患有严重的高胆红素血症，通常在出生后一年内因胆红素脑病（胆红素在基底神经节和脑干核内积聚）预后不佳(PMID: 1634050)。II型患者的高胆红素血症较轻，通常没有神经损伤，苯巴比妥可减轻黄疸(PMID: 18004206)。Gilbert综合征的临床特征是轻度黄疸，特别是在禁食后，其严重程度会波动，但肝功能检查、肝脏组织学检查结果正常，这是因为胆红素转移酶活性降低，血液中的胆红素清除延迟(PMID: 6017546)。家族性短暂性新生儿型高胆红素血症临床症状主要为短暂性黄疸，血液中胆红素短暂性浓度过高(PMID: 11061796)。

6-4、检测结果说明：ACMG次要发现变异

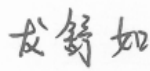
无

7、遗传咨询与建议

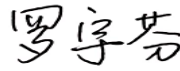
- 1、检测结果的解释及疾病的临床相关性仅供送检医生参考，相关细节请咨询相关医院专科医师。
- 2、建议相关亲属进行相应定点变异检测，以评估变异来源，疾病相关性及遗传风险。
- 3、对于新发变异，不能排除送检者父母存在体细胞或生殖腺嵌合的可能性，建议选择定点变异高精度检测。



实验操作人：



报告撰写人：



审核人：



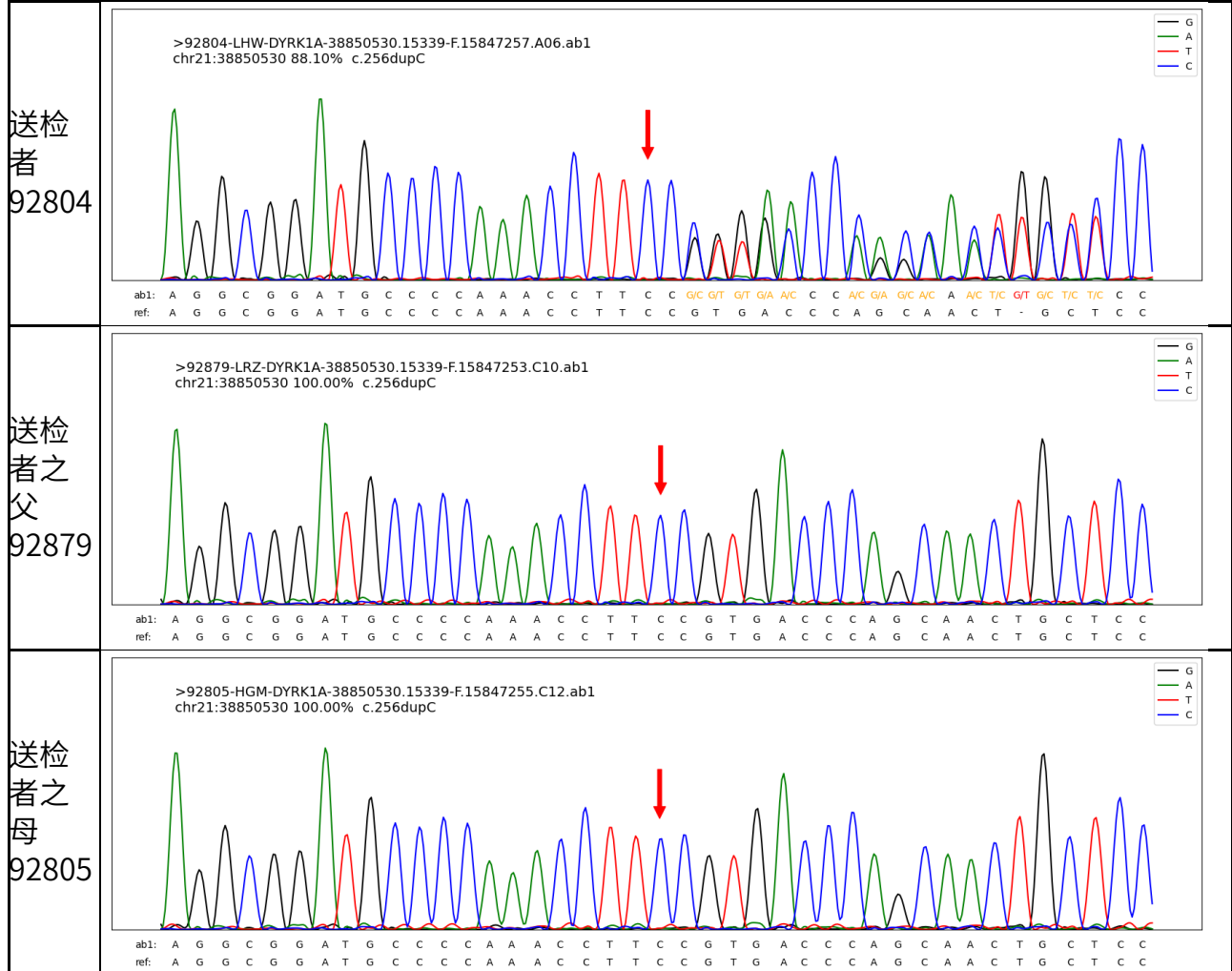

如需了解更多，请关注微信服务号“嘉检医学”

本报告仅对当前检测样本负责，如有疑问，请于收到结果后7个工作日内与我们联系，谢谢合作！
地址：广州市国际生物岛螺旋四路9号二期 4-C栋201室 邮编：510300 客服电话：400-179-2998

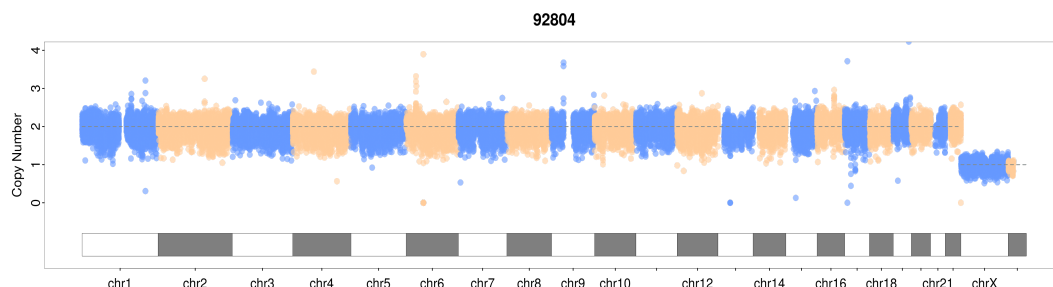
8、变异相关图谱

8-1、点变异相关图谱

DYRK1A基因 chr21:38850530 NM_001396.4 c.256dup,p.R86Pfs*2



8-2、拷贝数变异相关图谱



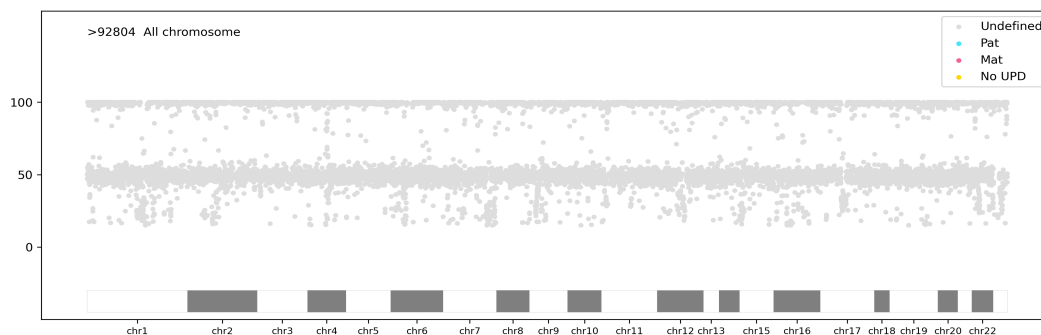
未检测到相关的拷贝数变异



如需了解更多，请关注微信服务号“嘉检医学”

本报告仅对当前检测样本负责，如有疑义，请于收到结果后7个工作日内与我们联系，谢谢合作！
地址：广州市国际生物岛螺旋四路9号二期 4-C栋201室 邮编：510300 客服电话：400-179-2998

8-3、单亲二体（UPD）/纯合区间（AOH）相关图谱



如需了解更多，请关注微信服务号“嘉检医学”

本报告仅对当前检测样本负责，如有疑义，请于收到结果后7个工作日内与我们联系，谢谢合作！
地址：广州市国际生物岛螺旋四路9号二期 4-C栋201室 邮编：510300 客服电话：400-179-2998

9-1、附录-检测方法说明与局限性

9.1.1 检测技术方法说明（捕获测序）

针对本检测项目包含的相关基因的编码区使用目标区域捕获的方法进行扩增，并用二代测序平台测序。基因名采用HGNC（HUGO Gene Nomenclature Committee）数据库中记录的基因名称，变异命名规则遵循HGVS Recommendations for the Description of Sequence Variants: 2016 Update。变异分析及解读结合致病变异数据库如ClinVar、HGMD、DECIPHER、ISCA、NCBI等；正常人群数据库如gnomAD、ExAC Browser、DGV等；孟德尔遗传病数据库OMIM，蛋白功能预测软件Polyphen-2、VEP、SIFT、REVEL等，根据ACMG变异分类指南及补充指南，对检测范围内的基因变异进行筛查分级，结合送检者的临床表现和相应检查结果报道与临床表现相关或可能相关的罕见变异。

本检测的目标区域捕获具有高度均一性，因此可以检测到覆盖范围内绝大多数（>99%）的点变异SNV和绝大多数拷贝数变异CNV，通常可分析外显子水平的CNV。核苷酸1对应起始密码子ATG的A，通常报道检测到外显子、外显子/内含子剪接位点附近10bp以内的变异、以及已知深度内含子区域致病变异等。当前意义未明的启动子变异以及深度内含子区域的变异不在本检测范围内。

9.1.2 检测技术的局限性

由于二代测序技术的局限性，不能可靠地检出某些变异类型，包括但不限于基因组结构重组（如倒位与易位，环状染色体等）、富含GC区域（如部分基因的1号编码区等）、poly结构、串联重复序列（FMR1、HTT、SCA动态突变等），20bp以上重复、缺失及插入型变异（如ALU介导插入），启动子或当前未知的深度内含子区域的变异，具有同源相似序列（包含假基因）的基因（如ABCD1、CYP11B1/2、CYP21A2、FLG、GBA、HBA1/2、IKBK、PKD1、STRC、SMN1、NF1等）变异和低比例嵌合变异、体细胞突变等。

本项目会针对检测范围内的基因同时进行点变异（SNV）和拷贝数变异（CNV）的检测和分析。当遇到常染色体隐性遗传的疾病，已发现了一个变异或至少一个临床意义未明变异的变异时，会重点关注该基因的拷贝数变异。使用二代测序数据进行拷贝数变异评估时，样本类型、样本DNA的完整性、序列结构、外显子的大小和覆盖深度都可能影响拷贝数检测的准确性，该检测方法对500bp以上或者至少包含3个外显子的CNV高度灵敏，小于500bp以及1-2个外显子的CNV有可能不被检出。因此二代测序分析CNV阴性不排除某个基因或基因的某部分存在拷贝数变异的可能性。鉴于二代测序检测方法的局限性，同时会对与临床高度相关的变异进行一代测序或qPCR实验作为验证，以提高检测的准确性和灵敏度。

若存在本检测项目范围以外的或所用技术方法不能可靠的检测之外的其他致病位点（如基因序列的表观修饰），均不在本次检测的范围之内。

9.1.3 检测流程的局限性

鉴于当今医学技术水平的限制、患者的个体差异以及其他无法预知的原因，即使在医务人员已认真履行了工作职责和严格执行操作规程的情况下，各种已预知或未预知的风险和局限性仍有可能发生。医务人员将严格按照医疗技术规范进行操作，尽最大努力减少上述情况的发生。如遇检测失败需要重新取样，医院会主动与您联系安排取样时间。

其他可能影响结果准确性的原因包括临床医疗行为（如骨髓移植、输血等）、样本混样、影响分析的遗传变异、生物学父母的不匹配以及其他方面的原因。

9.1.4 基因变异解读的局限性

基因变异临床相关性的解读，其对基因组病因学的临床相关性的建立是基于目前我们对于有限的基因组和疾病的相关的理解和认知。基因检测不同于临床疾病诊断，虽然可作为疾病评估、预防、治疗和生殖咨询的参考，但其结果不能成为判断某种疾病的单一依据。同时每个检测技术都有相关局限性，因此检测结果阴性不能完全排除患病的可能。

本次检测解读是根据送检者现有的临床信息以及美国ACMG变异分类指南对检测范围中基因的特定位置上变异进行解读，符合1类（致病）、2类（可能致病）和3类（意义未明）的变异会在报告中解读说明。因此检测分析前需向实验室提供全面、准确的送检者临床信息和家族史信息，错误或不完善的临床信息和家族史信息可能会导致错误的分析结果。

随着时间推移，我们会获得更多关于这些基因的信息或者送检者以及家系的临床和基因检测信息，我们的解读结果有可能会有更新。

9.1.5 检测数据和标本信息保密

基因检测的相关信息和个人资料属于个人隐私，除非得到送检本人的确认，此信息不会透露给第三方。我们严格遵循国际HIPAA（健康保险携带和责任法案）的相关规定及中国相关法律法规。受检者本次的检测数据及剩余标本，将根据生物制品的处理原则定期清理。



如需了解更多，请关注微信服务号“嘉检医学”

本报告仅对当前检测样本负责，如有疑问，请于收到结果后7个工作日内与我们联系，谢谢合作！
地址：广州市国际生物岛螺旋四路9号二期4-C栋201室 邮编：510300 客服电话：400-179-2998

9-2、附录-同源基因列表

ABCC6	ABCD1	ACTB	AK2	ALG1	ANKRD11	ASL	ASS1	ATAD3A	BANF1
BMPR1A	C4A	C4B	CA5A	CDC42	CEL	CFH	CFTR	CHEK2	CLCNKA
CLCNKB	CORO1A	CRYBB2	CYCS	CYP21A2	DCLRE1C	DDX11	DHFR	DIS3L2	DNM1
DPY19L2	EIF4E	FANCD2	FLG	FLNC	GBA	GCSH	GJA1	GK	GLDC
GLUD1	GNAQ	HBA1	HBA2	HBB	HCN4	HERC2	HPS1	HSPD1	HYDIN
IDS	IFT122	IKBK	KAL1	KRT16	KRT6A	KRT86	LEFTY2	MATR3	NCF1
NEB	NF1	NLRP7	NOTCH2	OCLN	OPHN1	OTOA	PHKA1	PIK3CA	PKD1
PLEKHM1	PMM2	PMS2	PRODH	PROS1	PRSS1	PTEN	RBM8A	RPS17	RPS19
SALL1	SBDS	SDHA	SDHC	SDHD	SFTPA2	SLC25A15	SLC6A8	SMAD4	SMN1
SMN2	STRC	TARDBP	TBX20	TDGF1	TIMM8A	TMEM231	TNXB	TPI1	TUBA1A
TUBB2B	TYR	UBE3A	VWF	-	-	-	-	-	-

- 1、本表只列举部分常见的具有同源基因或同源相似序列的基因，未在本表之内的基因也不能排除同源干扰。
- 2、本列表内基因不是所有的变异都具有同源干扰。
- 3、由于二代测序技术的局限性，不能可靠地检出具有同源基因或同源相似序列基因的变异，可能会出现假阳性或假阴性，需要进一步验证实验明确检测结果。

9-3、附录-ACMG次要发现基因列表

ACTA2	ACTC1	APC	APOB	ATP7B	BMPR1A	BRCA1	BRCA2	CACNA1S	COL3A1
DSC2	DSG2	DSP	FBN1	GLA	KCNH2	KCNQ1	LDLR	LMNA	MEN1
MLH1	MSH2	MSH6	MUTYH	MYBPC3	MYH11	MYH7	MYL2	MYL3	NF2
OTC	PCSK9	PKP2	PMS2	PRKAG2	PTEN	RB1	RET	RYR1	RYR2
SCN5A	SDHAF2	SDHB	SDHC	SDHD	SMAD3	SMAD4	STK11	TGFBR1	TGFBR2
TMEM43	TNNI3	TNNT2	TP53	TPM1	TSC1	TSC2	VHL	WT1	PALB2
MAX	TMEM127	CASQ2	TRDN	FLNC	TTN	BTB	GAA	HFE	ACVRL1
ENG	HNF1A	RPE65	-	-	-	-	-	-	-

注：参考美国ACMG建议的73个单基因遗传病的相关基因中发现的致病或疑似致病性变异进行报告。这些遗传病很可能与患者目前临床表现及诊断无关，但均属于可以进行早期干预的严重疾病或晚发疾病。



如需了解更多，请关注微信服务号“嘉检医学”

本报告仅对当前检测样本负责，如有疑问，请于收到结果后7个工作日内与我们联系，谢谢合作！
地址：广州市国际生物岛螺旋四路9号二期 4-C栋201室 邮编：510300 客服电话：400-179-2998