Novogene 诺禾致源

遗传病基因分析报告

- 检　测　者:　任雨萱
- 样 本 编 号:　TKQX260076162-1A
- 检 测 项 目:　全外显子测序服务-家系

遗传病基因分析结果

检测项目:全外显子测序服务-家系

基本情况

先证者姓名	任雨萱	**样本编号**	TKQX260076162-1A
出生日期/年龄	1 岁 2 个月	**性　　别**	女
样本类型	全血	**送检医院**	-
送检科室	-	**送检医生**	-
接收日期	2026-06-02	**报告日期**	2026-06-14
采样日期	-		

临床信息

先 证　者	主诉：运动发育落后 6 月。现病史：足月顺产，出生体重 BW3130g。3 月龄抬头、5 月龄翻身、9 月龄靠肘部力量爬行、13 月龄独坐。现可无意识叫人，能听懂少量话语。体格检查：四肢肌力 4 级、肌张力偏低；腱反射对称引出，脑膜刺激征阴性，病理征阴性。初步诊断：发育迟滞
家　族　史	-
表 型 术 语	轻度全面发育延迟(HP:0011342);四肢肌张力低下(HP:0012389);语言发育迟缓(HP:0000750);发育迟滞(HP:0001508);肌张力减退(HP:0001252);全面发育迟缓(HP:0001263);语言理解轻度发育延迟(HP:0011350);运动发育迟缓(HP:0001270)

检测方法

姓名	与受检者关系	样本编号	样本类型	检测项目
任雨萱	先证者	TKQX260076162-1A	全血	全外显子检测
任雨萱之父	父亲	TKQX260076162-3A	全血	全外显子检测
任雨萱之母	母亲	TKQX260076162-4A	全血	全外显子检测

Conclusion of detection and analysis

01 检测分析结论

- **与受检者临床表型高度相符的 SNP/INDEL 变异**

未检出相关致病或可能致病变异。

- **致病性较高或与受检者临床表型相关的拷贝数变异（CNV）**

seq[GRCh38]del(3)(q13.2q13.31)　3383.5kb 缺失变异　**致病**

- **致病性较高的线粒体变异**

未检测到与患者表型较相符，致病性可能较高的线粒体基因组变异。

- **致病性较高的动态突变变异**

未检测到致病性较高的动态突变变异。

- **与受检者表型较相符，但证据不充分，不排除致病可能的变异（SNP/INDEL）**

未检出相关致病或可能致病变异。

检测人： 蒋冬雪　**审核人：** 王建丽　**报告日期：** 2026-06-14

诺禾医学检验实验室 报告专用章

Analysis of test results

02 检测结果分析 ▶

1、与受检者临床表型高度相符的 SNP/INDEL 变异

未检出相关致病或可能致病变异。

2、致病性较高或与受检者临床表型相关的拷贝数变异（CNV）

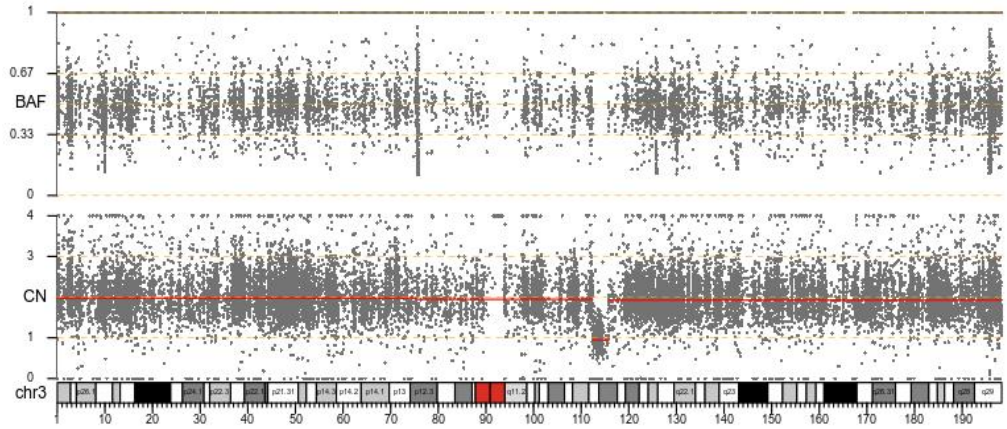
seq[GRCh38]del(3)(q13.2q13.31)
chr3:g.112426306-115809804del

染色体	坐标	变异大小(kb)	细胞遗传学条带	变异类型(缺失/重复)	基因	致病等级	变异来源
chr3	112426306-115809804	3383.5	q13.2q13.31	缺失	*BTLA,OR7E100P,ATG3,SLC35A5,CCDC80 等（详见附表）*	致病	新发

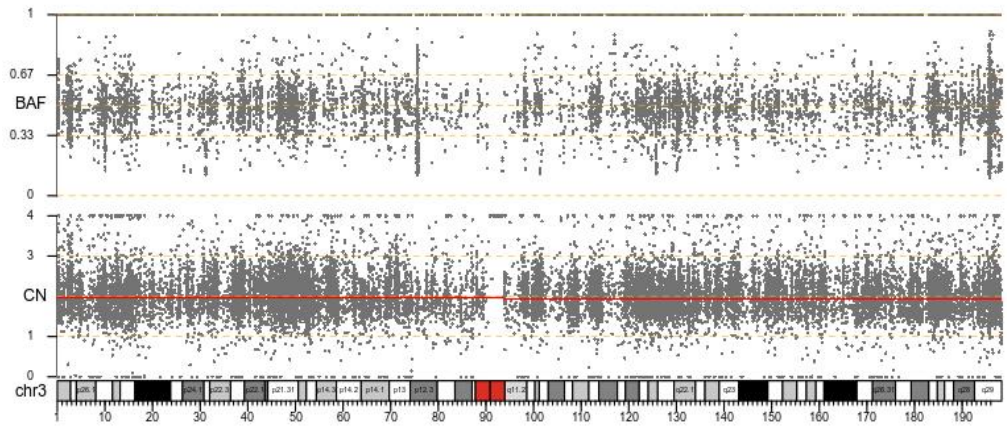
注：该 CNV 来自 WES 数据检测结果，参考 ACMG 关于 CNV 解读指南(RIGGS et al , 2019)报出，结果仅供临床参考。

• CNV 图 ▶

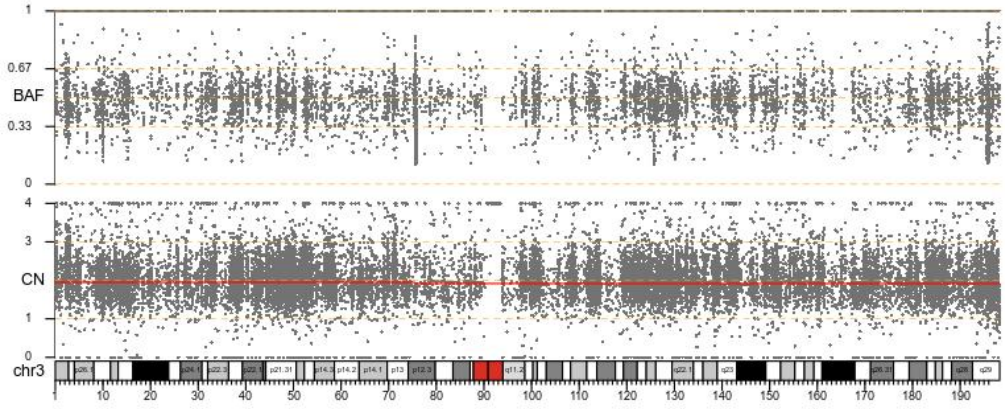
TKQX260076162-1A(先证者)



TKQX260076162-3A(父亲)



TKQX260076162-4A(母亲)



● 详细解析 ▶

对该样本进行检测，受检者检出疑似 chr3 号染色体 chr3q13.2q13.31 位置约 3383.5kb 的杂合缺失变异。该染色体区间包含蛋白编码基因 23 个。该区域对应疾病为 3q13.31 缺失综合征(OMIM:615433)。DECIPHER 数据库有收录且完全覆盖该染色体区间的病例(Patient ID:388596、456346、388597、293947)。据文献报道，多例 3q13.31 缺失综合征患者检出包含该染色体区间的缺失变异。该染色体区间变异在人类基因组多态性数据库(DGV_GS)未见报道。综上所述，结合送检者的临床表现，依据美国 ACMG 变异分类指南(PMID:25741868, 31690835)，判定该染色体区间变异为致病变异(1 分)。该变异未经其他方法验证，建议用其他检测技术进一步验证。

● 疾病概述 ▶

3q13.31 缺失综合征主要由于染色体 3q13 区域的部分缺失引起。这种缺失可能导致多种临床表现，包括肌张力低（肌张力减退）、发育迟缓、智力障碍、面部特征异常、高腭（口腔顶部）、男性的生殖器偏小等。个体间临床表现具有差异性。

● 参考文献 ▶

25062845|22180640|23878096

3、致病性较高的线粒体变异

未检测到与患者表型较相符，致病性可能较高的线粒体基因组变异。

4、致病性较高的动态突变变异

未检测到致病性较高的动态突变变异。

5、与受检者表型较相符，但证据不充分，不排除致病可能的变异（SNP/INDEL）

未检出相关致病或可能致病变异。

附录 1

- **其他变异，与受检者表型关联尚不明确，供临床医生参考。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
ABCC8	chr11:17461741 rs761757944	c.664G>A/p.Val222Met NM_000352.6 Exon5/39	1.非胰岛素依赖型糖尿病，易感(AD); 2.家族性高胰岛素血症 1 型(AD,AR); 3.青少年发病的成人型糖尿病 12 型(AD); 4.亮氨酸诱导性低血糖(AD); 5.新生儿暂时性糖尿病 2 型(AD); 6.新生儿永久性糖尿病 3 型(AD,AR)	0	0.891	意义不明	任雨萱(先证者)-杂合(113/252) 任雨萱之父(父亲)-野生型 任雨萱之母(母亲)-杂合(54/137)

疾病概述

1、非胰岛素依赖型糖尿病，易感：2 型糖尿病与年轻人的成熟型糖尿病不同，其特征是基因-基因和基因-环境相互作用，成年期发病，通常在 40 至 60 岁，偶尔在青春期发病。外显率可能为 10%至 40%。2 型糖尿病患者通常具有肥胖的体型和代谢综合征的表现，其特征是糖尿病、胰岛素抵抗、高血压和高甘油三酯血症。**临床表现：胰岛素抵抗，老年期发病，2 型糖尿病，腰臀比升高。**

2、家族性高胰岛素血症 1 型：家族性高胰岛素血症的症状是低血糖，包括从严重至难以控制的新生儿低血糖症，到症状轻微至难以诊断的儿童期低血糖症。新生儿低血糖症在出生后数小时到两天内发病。儿童期低血糖症在几个月或几岁发病。在新生儿期，表现出来的症状可能是非特异性的，包括癫痫、肌张力低下、喂养困难和呼吸暂停。在严重的患者中，血糖浓度通常是极低的，因此很容易识别；而在轻度病例中，轻度和多变的低血糖症可能使诊断更加困难。即使在同一家庭，严重程度也会表现不一。**临床表现：高胰岛素性低血糖，智力障碍，低血糖昏迷，大于胎龄儿，低血糖发作，胰岛细胞增生。**

3、青少年发病的成人型糖尿病 12 型：青少年发病的成人型糖尿病 12 型（MODY12）是一种单基因糖尿病，其诊断标准包括发病后 2 年内不依赖胰岛素治疗、至少 1 名家族成员在 25 岁前确诊糖尿病、胰岛β细胞功能障碍，MODY12 的发病率较低，仅占所有 MODY 亚型的 1%。**临床表现：无酮症酸中毒，糖尿病，部分患者早年可出现短暂性新生儿糖尿病，糖尿病确诊年龄：10-50 岁（跨度从儿童至中年）。**

4、亮氨酸诱导性低血糖：亮氨酸诱导性低血糖是一种罕见的常染色体显性遗传疾病，主要特点是高蛋白饮食引起的低血糖，口服或静脉输注亮氨酸也能引起低血糖。**临床表现：斜视，易激惹，高胰岛素性低血糖，智力障碍，癫痫发作，共济失调，痉挛，昏迷，反射亢进，低血糖，困倦，新生儿期发病。**

5、新生儿暂时性糖尿病 2 型：新生儿糖尿病是糖尿病的一种亚型，该病在未满月的新生儿中表现出中重度的高血糖症。新生儿暂时性糖尿病随着患者年龄增长会缓慢好转，在青春期有可能会再次发病。**临床表现：2 型糖尿病，新生儿短暂性糖尿病。**

6、新生儿永久性糖尿病 3 型：新生儿永久性糖尿病 3 型的特征是在出生后的头几个月内出现轻度至重度高血糖，需要终身治疗。一些患者还具有神经功能特征，包括发育迟缓和癫痫。生长发育迟缓、癫痫和新生儿糖尿病的三位一体称为 DEND。**临床表现：运动发育迟缓，全身性肌张力减低，肌无力，小于胎龄儿，手足徐动症，酮尿，高血糖，糖尿，站立困难，发作间期癫痫样放电，1 型糖尿病。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
PAK1	chr11:77379907 -	c.278C>G/p.Thr93Arg NM_002576.5 Exon3/15	智力发育障碍伴大头畸形、癫痫发作和语言发育延迟(AD)	-	0.926	意义不明	任雨萱(先证者)-杂合(49/109) 任雨萱之父(父亲)-杂合(56/124) 任雨萱之母(母亲)-野生型

● 疾病概述 ▶

智力发育障碍伴大头畸形、癫痫发作和语言发育延迟：智力发育障碍伴大头畸形、癫痫发作和语言发育延迟是一种新近报道的多系统发育障碍。患者主要表现为智力残疾、语言发育迟缓、大头畸形和癫痫发作。其他症状包括运动不能、注意力不集中和多动症、喂养困难和生长发育迟缓，面部特征包括额部隆起、长脸、小耳、锥形牙、斜视和眼窝深陷。 脑部成像正常。**临床表现：长脸，宽前额，眼睛深陷，语言发育迟缓，癫痫发作，全面发育迟缓，运动发育迟缓，全身性肌张力减低，反复发作性低血糖，前额突出，胃食管反流，共济失调步态，步态不稳，少言寡语，婴儿期发病，出生后巨头畸形，小耳畸形，接受性语言发育迟缓，重度智力障碍，髓鞘化延迟，内斜视，脑室旁白质高信号，学步晚。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
PNP(ψ)	chr14:20476501 rs779851923	c.770A>G/p.His257Arg NM_000270.4 Exon6/6	嘌呤核苷磷酸化酶缺陷(AR)	0	0.921	意义不明	任雨萱(先证者)-杂合(84/157) 任雨萱之父(父亲)-野生型 任雨萱之母(母亲)-杂合(67/145)

ψ(假基因)，由于二代测序技术的局限性，不能完全排除该基因受到同源序列干扰。

● 疾病概述 ▶

嘌呤核苷磷酸化酶缺陷：嘌呤核苷磷酸化酶缺乏症（PNP）是一类比较严重的免疫缺陷类遗传病，通常在 1 岁前发病，患者在遭受细菌、病毒、真菌等病原体入侵时，缺乏必要的免疫保护，容易出现反复和持续性感染，严重时可危急生命。有发育停滞的患者报道。约三分之二的嘌呤核苷磷酸化酶缺乏症患者还伴有神经方面的问题，通常发生在免疫异常之前，主要包括

发育迟缓、智力障碍、平衡障碍、共济失调、痉挛等，脑血管疾病和神经性耳聋较少见。在 1/3 的病例中报道了自身免疫性疾病，其中最常见的表现是自身免疫性溶血性贫血，个别有免疫性血小板减少性紫癜和系统性红斑狼疮。临床处理主要包括对症治疗以及抗感染治疗。PNP 的发病率极低。**临床表现：复发性尿路感染，鼻窦炎，中耳炎，非典型行为，智力障碍，共济失调，肌张力减退，痉挛性双侧瘫痪，运动发育迟缓，全身性肌张力减低，震颤，发育迟滞，脾肿大，淋巴细胞减少症，自身免疫性溶血性贫血，抗中性粒细胞抗体阳性的中性粒细胞减少症，自身免疫性血小板减少症，肺炎，粗大运动发育迟缓，四肢轻瘫，淋巴瘤，反复细菌感染，淋巴结发育不全，反复下呼吸道感染，复发性上呼吸道感染，低尿酸血症，婴儿期发病，反复病毒感染，脑血管炎，B 细胞生理异常，反复机会性感染，T 细胞功能受损，纯红细胞再生障碍性贫血，淋巴细胞有丝分裂原应答性增殖减弱，循环肌苷浓度增加，循环鸟苷浓度增加。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
OCA2	chr15:27985065 rs200764804	c.1363A>G/p.Arg455Gly NM_000275.3 Exon13/24	1.皮肤或头发或眼睛色素变异 1 型，易感(AR); 2.眼皮肤白化病 2 型(AR)	0.0024	0.910	可能致病	任雨萱(先证者)-杂合(89/143) 任雨萱之父(父亲)-野生型 任雨萱之母(母亲)-杂合(50/100)

● 疾病概述 ▶

1、皮肤或头发或眼睛色素变异 1 型，易感：有研究表明，影响 OCA2 功能的基因变异(OCA2、HERC2 基因突变)会影响眼睛(蓝色/非蓝色)或头发(金色/棕色)颜色。皮肤/头发/眼睛色素变异 1 型表现为棕色或金色头发、蓝色或非蓝色眼睛。**临床表现：眼睛蓝色至棕色，BEY 基因座上眼睛颜色可能是多基因。**

2、眼皮肤白化病 2 型：眼皮肤白化病 2 型是一种常染色体隐性遗传性眼皮肤白化病。临床特征为皮肤和毛发色素减退以及白化病所有类型都有的独特的眼部变化，包括眼球震颤、虹膜半透明和虹膜色素减少，视网膜色素减少以至于眼底检查脉络膜血管清晰可见，中心凹发育不良并与视力下降有关，在视交叉视神经纤维辐射会误传，伴有斜视、立体视觉降低和视觉诱发电位改变。**临床表现：斜视，视觉障碍，近视，外斜视，蓝色虹膜，眼球震颤，皮肤色素减退，白化病，红发，毛发色素减退，曝光部位雀斑，视力下降，黄斑中心凹发育不全，眼底的色素沉着不足。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
SRRM2	chr16:27673 59-27673 67 -	c.6831_6839delGGCACCTTC /p.Ala2278_Ser2280del NM_016333.4 Exon11/15	常染色体显性智力发育障碍 72 型(AD)	-	-	意义不明	任雨萱(先证者)-杂合(79/159) 任雨萱之父(父亲)-野生型 任雨萱之母(母亲)-杂合(52/105)

● 疾病概述 ▶

常染色体显性智力发育障碍 72 型：常染色体显性智力发育障碍 72 型（MRD72）的特点是发育迟缓、主要言语迟缓、自闭

症或注意力缺陷/多动障碍特征、过度友好、全身肌张力减退、超重/肥胖和畸形特征。**临床表现：智力发育受损，言语延迟，肌张力减退，多动症，自闭症，焦虑，面部肌张力低，大耳朵，低位耳朵，后旋耳，斜视，内眦赘皮，深陷的眼睛，球状鼻尖，食欲亢进，喂养困难，宽手，宽脚，短手。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS (转录本) 外显子号	相关疾病 (遗传模式)	MAF	软件预测 (Revel)	致病性分析	变异携带状态 (变异深度/总深度)
MTHFR	chr1:11796321 rs386545618	c.665C>T/p.Ala222Val NM_005957.5 Exon5/12	1.精神分裂易感 12 型(AD); 2.凝血酶原相关易栓症(AD); 3.亚甲基四氢叶酸还原酶缺乏性高胱氨酸尿症(AR); 4.叶酸敏感性神经管缺陷(AR)	0.35	0.842	意义不明	任雨萱(先证者)-纯合(176/176) 任雨萱之父(父亲)-纯合(229/229) 任雨萱之母(母亲)-纯合(135/135)

● 疾病概述 ▶

1、精神分裂易感 12 型：精神分裂症是一组复杂多因素的精神障碍。其主要临床表现为包括思想障碍（如妄想、幻觉）、情绪障碍、自我感知和外界联系障碍（自我分界缺失）以及行为障碍（古怪或无目的行为）。**临床表现：幻觉，脑电图异常，社交和职业退化，精神分裂症，违拗。**

2、凝血酶原相关易栓症：凝血酶原相关易栓症是一种遗传性的静脉血栓栓症，成年人的深静脉血栓常表现为腿部血栓和肺部血栓。直到 30 岁之前，凝血酶原相关易栓症一般不会有症状。凝血酶原相关易栓症的诊断需要 DNA 分析基因 F2。治疗通过口服华法林，分子肝素，磺达肝癸或者静脉注射普通肝素。在美国和欧洲的发病率约为 1:50，而非洲裔美国人，美洲原住民或亚洲人口中的发病率不到 1%。**临床表现：血栓栓塞症，肺栓塞，深静脉血栓形成，复发性血栓性静脉炎，脑静脉血栓形成，儿童期发病。**

3、亚甲基四氢叶酸还原酶缺乏性高胱氨酸尿症：高胱氨酸尿症是由于胱硫醚合成酶缺乏导致甲硫氨酸、高胱氨酸、高半胱氨酸及复合双硫化合物等在体内沉积的一种代谢相关的遗传病。患者会由尿液中排出大量的高胱氨酸，未及早治疗会导致智力低下、骨骼畸形、眼球水晶体脱位、心肌血管疾病及血栓等症状。发病率约为 1:335,000-1:200,000。临床上常通过服用高剂量的维生素 B6 或控制饮食中的甲硫氨酸的量来缓解症状。患者需严格控制饮食，定期检测生长发育、智力发展、血中甲硫氨酸及尿中高胱氨酸浓度，避免并发症的发生。**临床表现：小头畸形，非典型行为，癫痫发作，全面发育迟缓，步态异常，卒中，肌无力，高胱氨酸尿症，高同型半胱氨酸血症，不协调，感觉异常。**

4、叶酸敏感性神经管缺陷：叶酸敏感性神经管缺陷最常见症状为开放性脊柱裂(脊髓脊膜膨出)和无脑畸形。**临床表现：代谢紊乱/稳态失衡，椎管闭合不全。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
GNB1	chr1:18157751 rs771521068	c.203+5G>T/-NM_002074.5 Intron5/11	1.骨髓增生异常综合征(SMu); 2.常染色体显性智力障碍 42 型(AD)	-	-	意义不明	任雨萱(先证者)-杂合(28/65) 任雨萱之父(父亲)-野生型 任雨萱之母(母亲)-杂合(21/56)

● 疾病概述 ▶

1、骨髓增生异常综合征：骨髓增生异常综合征是克隆造血干细胞异质性疾病，其特征包括由于无效的造血作用导致血细胞计数低、贫血，以及发展为急性骨髓性白血病的风险。血涂片和骨髓活检显示髓系细胞发育异常，伴随异常细胞增殖和 1 个以上谱系(红细胞，骨髓，巨核细胞)的分化。骨髓增生异常综合征可以基于形态特征进行细分，例如:低级别的难治性贫血和高级别的未成熟细胞过多的难治性贫血。有些患者骨髓活检显示环状铁粒幼红细胞，这反映了红细胞祖细胞细胞核周围的线拉体存在异常铁染色。**临床表现：以体细胞镶嵌为代表，骨髓增生异常。**

2、常染色体显性智力障碍 42 型：常染色体显性智力障碍的症状是智力功能显著性低于平均值，在发育期表现出适应行为障碍。常染色体显性智力障碍 42 型（MRD42）特点是全面发育迟缓和智力残疾，其他症状包括肌张力低下、肢体肌张力亢进、不同程度的癫痫发作、体重增长较差。部分患者中还会出现斜视、皮质视觉障碍以及自闭症。**临床表现：神经源性膀胱功能障碍，肾盂输尿管连接部梗阻，肾积水，腭裂，高腭，巨头畸形，人中短，后旋耳，耳轮过度卷曲，感音神经性听力受损，斜视，内斜视，外斜视，眼部平稳跟踪异常，眼球震颤，非典型行为，孤独症，攻击性行为，焦虑，语言发育迟缓，漏斗胸，先天性甲状腺功能减退症，拇指内收，锥形指，攥拳手，智力障碍，癫痫发作，肌张力减退，全面发育迟缓，肌张力障碍，肌阵挛，反射亢进，伸肘受限，关节过度活动，发育迟滞，生长延迟，扁平足，吞咽困难，双侧强直-阵挛发作，哮喘，失神发作，多小脑回，癫痫持续状态，全脑萎缩，偏瘫，高热惊厥(年龄在 3 个月至 6 岁之间)，发育倒退，知觉受损的局灶性发作，肢体肌张力障碍，语言表达延迟，肢体张力亢进，高度失律，行走不能，婴儿期发病，手掌狭窄，出生后巨头畸形，局灶性偏侧阵挛发作，注意力缺陷多动障碍，下肢肌肉无力，局灶性发作，平滑追视障碍，婴儿轴向肌张力减退，喘鸣，全面性强直发作，失张力癫痫发作，多灶性痫样放电，EEG 伴爆发抑制，脑电图，伴广泛性癫痫样放电，脑电图，枕部慢波，脑电图，颞区尖慢波，严重的理解性语言发育延迟，喂养困难，脑电图，伴颞区局灶棘波，髓鞘化延迟，婴儿痉挛，强直发作，肌阵挛发作，脑瘫，运动抽动，声音抽搐，大脑皮质型视觉障碍。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
AHCY(ψ)	chr20:34295516 rs764477494	c.98T>C/p.Met33Thr NM_000687.4 Exon2/10	S-腺苷高半胱氨酸水解酶缺乏性高甲硫氨酸血症(AR)	0.00074	0.835	意义不明	任雨萱(先证者)-杂合(68/156) 任雨萱之父(父亲)-野生型 任雨萱之母(母亲)-杂合(42/82)

ψ(假基因)，由于二代测序技术的局限性，不能完全排除该基因受到同源序列干扰。

● 疾病概述 ▶

S-腺苷高半胱氨酸水解酶缺乏性高甲硫氨酸血症：S-腺苷高半胱氨酸水解酶缺乏性高甲硫氨酸血症的主要临床特征为智力障碍、严重的肌病（肌张力低下、腱反射消失、髓鞘延迟）、高甲硫氨酸血症和血清肌酸激酶水平升高。高甲硫氨酸血症是一种罕见的常染色体隐性遗传病，是由于体内不能代谢蛋氨酸而使血液中蛋氨酸过量而引起。**临床表现：牙列异常，智力障碍，肌张力减退，全面发育迟缓，运动发育迟缓，发育迟滞，心肌病，面部形状异常，头部控制能力弱，低蛋白血症，高甲硫胺酸血症，肌纤维直径变异性增大，婴儿期发病，内斜视，肝回声降低，血清天冬氨酸转氨酶升高，血清丙氨酸转氨酶升高，血液肌酸激酶 MM 亚型增加。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
ARFGEF2	chr20:48972360 -	c.1460A>G/p.Glu487Gly NM_006420.3 Exon11/39	脑室旁小结异位2型(AR)	-	0.608	意义不明	任雨萱(先证者)-杂合(48/109) 任雨萱之父(父亲)-野生型 任雨萱之母(母亲)-杂合(31/62)

● 疾病概述 ▶

脑室旁小结异位 2 型：脑室旁小结异位（PNH）是一种发育障碍性疾病，其临床主要表现为脑室周围灰质存在结节，造成神经元不能从侧脑室增殖区向大脑皮层迁移。脑室旁小结异位 2 型主要表现为小头畸形、重度发育迟缓以及反复感染。不伴有中枢神经系统外的表现（如生理异常或严重内分泌失常）。**临床表现：小头畸形，渐进性小头畸形，减少目光接触，智力障碍，癫痫发作，肌张力减退，全面发育迟缓，全身性肌张力减低，发育迟滞，胼胝体发育不良，四肢轻瘫，高度失律，婴儿期发病，脑室周围灰质异位，重度智力障碍，脑室周围结节性异位症。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
HLCS	chr21:36936958 rs2517579932	c.928A>G/p.Asn310Asp NM_001352514.2 Exon4/11	全羧化酶缺乏症(AR)	0.000025	0.861	意义不明	任雨萱(先证者)-杂合(81/159) 任雨萱之父(父亲)-野生型 任雨萱之母(母亲)-杂合(59/117)

● 疾病概述 ▶

全羧化酶缺乏症：全羧化酶缺乏症是一种与生物素相关的常染色体隐性遗传代谢性疾病。该病的征兆通常在出生后几个月出现，但发病年龄各不相同，胎儿常常出现喂养困难、呼吸困难、皮疹、脱发等症状。该病表现为依赖生物素的多种羧化酶活性缺失，致血中有机酸聚积，从而导致包括皮肤、神经、免疫、呼吸及消化等多系统损害。如果早期采用生物素治疗，该病预后良好，否则引起中枢神经系统不可逆的损害，在患病早期即可死于代谢性酸中毒。该病发病率约为 1/87000。**临床表现：**

易激惹，皮疹，癫痫发作，肌张力减退，昏睡，昏迷，全面发育迟缓，肌张力增高，全身性肌张力减低，脱发，血小板减少症，代谢性酸中毒，高氨血症，有机酸尿症，呕吐，呼吸过速，过度通气，乳酸酸中毒，新生儿期发病，婴儿期喂养困难，3-羟基异戊酸尿，尿 3-甲基巴豆甘氨酸水平升高。

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
UGT1A1	chr2:233760498 rs113525835	c.211G>A/p.Gly71Arg NM_000463.3 Exon1/5	1.Crigler-Najjar 综合征 2 型(AR); 2.家族性暂时性新生儿高胆红素血症(AD,AR); 3.Gilbert 综合征(AR); 4.Crigler-Najjar 综合征 1 型(AR)	0.16	0.139	可能致病	任雨萱(先证者)-杂合(106/238) 任雨萱之父(父亲)-纯合(211/211) 任雨萱之母(母亲)-野生型

● 疾病概述 ▶

1、Crigler-Najjar 综合征 2 型：Crigler-Najjar 综合征 2 型（CNS2）是 CNS 较轻微型别，患者可能直到成年都不伴有神经损害。苯巴比妥能够诱导部分葡萄糖醛酸转移酶不足，进而缓解黄疸症状。**临床表现：黄疸，肝脏转氨酶升高，高非结合胆红素血症。**

2、家族性暂时性新生儿高胆红素血症：家族性暂时性新生儿高胆红素血症的临床主要表现为血液中胆红素浓度过高，可能导致黄疸。**临床表现：黄疸，核黄疸，新生儿期发病，新生儿高非结合胆红素血症。**

3、Gilbert 综合征：Gilbert 综合征是一种相对较轻缓的遗传性高胆红素血症，受累者表现为间歇性非结合性胆红素水平波动，当处于某些特殊状态，如禁食禁水、疾病或剧烈运动后，可能会出现黄疸。约 30%的受累者始终不会出现黄疸症状。该病是一种极为常见的疾病，美国人群发病率约为 1:33-1:14。**临床表现：黄疸，肝功能衰竭，肝脏转氨酶升高，高非结合胆红素血症。**

4、Crigler-Najjar 综合征 1 型：Crigler-Najjar 综合征 1 型（CNS1）是最严重的 CNS 型别，后者是一种遗传性肝结合胆红素增高症。CNS1 是由于肝胆红素葡糖醛酸基转移酶完全缺失导致新生儿非结合胆红素血症，严重时可发生核黄疸（通常会在基底节和脑干核有胆红素积累）即胆红素脑病。其他症状包括神经系统缺陷（基底神经节、小脑、海马结构的损伤）、智力和运动障碍。**临床表现：黄疸，脑病，核黄疸，肝脏转氨酶升高，先天发病，高非结合胆红素血症。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
ETFDH	chr4:158703533 rs1200031596	c.1227A>C/p.Leu409Phe NM_004453.4 Exon10/13	戊二酸血症 2 型(AR)	0.000050	0.920	可能致病	任雨萱(先证者)-杂合(67/155) 任雨萱之父(父亲)-野生型 任雨萱之母(母亲)-杂合(61/104)

● 疾病概述 ▶

戊二酸血症 2 型：戊二酸血症主要包括 2 个亚型。1 型主要是由 GCDH 基因突变造成有毒的代谢中间产物戊二酸在人体内过量堆积，造成急性的代谢异常和渐进性的神经症状，影响患者的脑部组织，导致生理发育障碍、与智力低下等后遗症；此病症状和体征首先发生于婴儿期或幼儿期，少数患者在青春期或成年期发病；1 型的发病率大约为 1:40,000-1:30,000，目前没有较好的治疗方法，在新生儿时期通过控制赖氨酸和色氨酸的摄入能逐渐改善症状。戊二酸血症Ⅱ型是一种遗传性疾病，机体的分解蛋白质和脂肪的能力障碍，导致血液和组织中变得过于酸性(代谢性酸中毒)；戊二酸血症Ⅱ型通常出现在婴儿期或幼儿期酸中毒和低血糖(低血糖症)引起乏力，行为变化，如拒食、活动力下降、呕吐，此病较罕见，此病预后较差。**临床表现：生殖系统异常，多囊肾性发育不良，近端肾小管病，巨头畸形，前囟增宽，额头高，耳廓形态异常，内眦距过宽，发育性白内障，肾皮质囊肿，黄疸，肌张力减退，巨脑回，肌无力，低血糖昏迷，肝脂肪变性，酸中毒，低血糖，面部形状异常，呕吐，恶心，肺发育不良，呼吸窘迫，胶质细胞增生，肝脏肿大，肝脏门脉周围坏死，全谱氨基酸尿，糖尿，戊二酸尿症，乙基丙二酸尿症，戊二酸血症，电子传递黄素蛋白-泛醌氧化还原酶缺陷，新生儿期夭折，鼻梁塌陷。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
GUF1	chr4:44680468 -	c.193G>A/p.Val65Ile NM_021927.3 Exon2/17	进行性癫痫性脑病 40 型(AR)	-	0.207	意义不明	任雨萱(先证者)-杂合(31/52) 任雨萱之父(父亲)-野生型 任雨萱之母(母亲)-杂合(13/36)

● 疾病概述 ▶

进行性癫痫性脑病 40 型：进行性癫痫性脑病 40 型是一种严重的早发性癫痫性脑病，临床特征为难治性癫痫、神经发育障碍、预后不良。患者在癫痫发作前发育正常，随后出现明显的认知障碍和运动发育延迟。**临床表现：减少目光接触，癫痫发作，肌张力减退，昏睡，痉挛，舞蹈手足徐动，痉挛性四肢瘫，肌阵挛，胎儿宫内发育迟缓，小于胎龄儿，大脑皮层萎缩，极重度智力障碍，高度失律，先天发病，新生儿期发病，轴向张力减退，喂养困难，严重的全脑发育迟缓，癫痫猝死症，透明膜，癫痫性脑病。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS(转录本)外显子号	相关疾病(遗传模式)	MAF	软件预测(Revel)	致病性分析	变异携带状态(变异深度/总深度)
GNRHR	chr4:67753815 rs557311093	c.521A>G/p.Gln174Arg NM_000406.3 Exon1/3	促性腺激素分泌不足性性腺机能减退 7 型伴或无嗅觉丧失(AR)	0.000076	0.616	意义不明	任雨萱(先证者)-杂合(54/101) 任雨萱之父(父亲)-杂合(51/99) 任雨萱之母(母亲)-野生型

● 疾病概述 ▶

促性腺激素分泌不足性性腺机能减退 7 型伴或无嗅觉丧失：低促性腺素性功能减退症 7 型伴或无嗅觉丧失是一种常染色体隐性遗传疾病，特点是受累个体在 18 岁时仍表现出性成熟障碍或者不完全的性成熟。受累个体的循环促性腺激素和睾酮较低，而下丘脑-垂体轴无异常。有的个体还表现非生殖方面的表现，如嗅觉丧失、腭裂和感音神经性听力损失。嗅觉缺失或减退与嗅球和嗅束的缺失或发育不全有关。性腺功能减退症是由于促性腺激素释放的激素缺乏所导致，可能是胚胎期由促性腺激素释放激素合成的神经元迁移失败的结果。嗅觉丧失的原发性性腺功能减退被称为卡尔曼综合征，而嗅觉正常时，它被称为原发性促性腺素功能减退。**临床表现：隐睾，低促性腺激素性性腺功能减退症，小阴茎，男子女性乳房发育，原发性闭经，不孕症/不育症，腋毛稀疏，阴毛稀疏，青少年期发病，嗅觉异常，睾丸体积过小。**

基因	染色体位置&RS 号	HGVS (转录本) 外显子号	相关疾病 (遗传模式)	MAF	软件预测 (Revel)	致病性分析	变异携带状态 (变异深度/总深度)
PRPH2	chr6:42704568 rs753657349	c.625G>A/p.Val209Ile NM_000322.5 Exon2/3	1.图案状黄斑营养不良 1 型(AD); 2.卵黄状黄斑营养不良 3 型(AD); 3.视网膜色素变性 7 型双基因形式(AD,AR,DD); 4.白点状视网膜变性(AD,AR); 5.中央网状脉络膜营养不良 2 型(AD)	0.000022	0.631	可能致病	任雨萱(先证者)-杂合(132/263) 任雨萱之父(父亲)-杂合(113/228) 任雨萱之母(母亲)-野生型

● 疾病概述 ▶

1、图案状黄斑营养不良 1 型：图案状黄斑营养不良 1 型是一种视网膜营养不良疾病，是一组临床异质性黄斑病变，包括鱼网状营养不良、蛛网状营养不良、蝶形色素营养不良。**临床表现：畏光，夜盲症，视力下降，黄斑营养不良，网状视网膜营养不良，视网膜区块性营养不良，脉络膜新生血管，视物变形，脉络膜湮没征，视网膜黄/白病变，黄斑中心凹反射缺失。**

2、卵黄状黄斑营养不良 3 型：卵黄状黄斑营养不良是一种视网膜疾病，其特征为黄色的含脂褐质沉积物，通常位于斑点的中心。卵黄状黄斑营养不良 3 型患者通常在 40 至 50 岁时出现长期不愈的视敏度降低。**临床表现：视觉障碍，色觉缺陷，畏光，黄斑萎缩，视力下降，卵黄样黄斑病变，黄斑营养不良，脉络膜新生血管，玻璃膜疣，视物变形，青年成人晚期起病。**

3、视网膜色素变性 7 型双基因形式：视网膜色素变性（RP）是一种视网膜营养萎缩性疾病。主要症状表现为眼底检查可见视网膜色素沉积，最初是视杆细胞的损失，随后锥光感受器损失。RP 患者首先出现暗适应缺失(夜盲)，然后视野变窄，后期会出现中心视力丧失。**临床表现：杆锥体营养不良，视网膜电图异常，脉络膜视网膜萎缩，色素性视网膜病，夜盲症，周边性视野狭窄，成人发病夜盲症，视网膜血管减少。**

4、白点状视网膜变性：白点状视网膜变性是一种斑点性视网膜病，主要临床表现为分散而均匀的白点遍布整个眼底，且中心密度最大，黄斑区不受累。有时会发生夜盲症。**临床表现：夜盲症，视网膜斑点，眼底白点症。**

5、中央网状脉络膜营养不良 2 型：中央网状脉络膜营养不良 2 型是一种黄斑病，主要临床表现为界限分明的色素上皮和脉络膜毛细血管萎缩。**临床表现：脉络膜视网膜萎缩，畏光。**

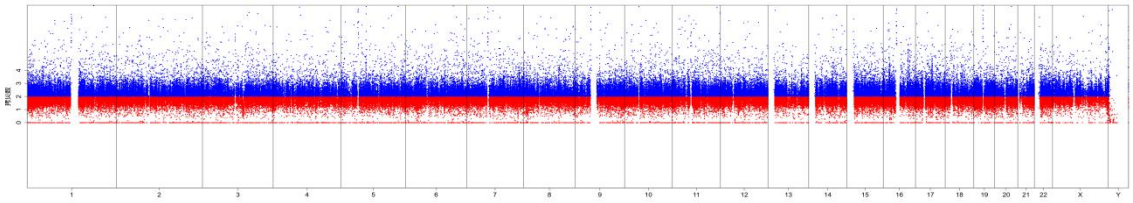
附录 2

Sanger 测序结果

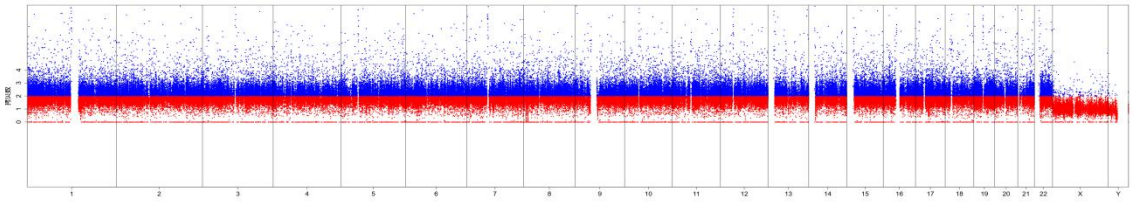
附录 3 ▶

CNV 全基因组图片

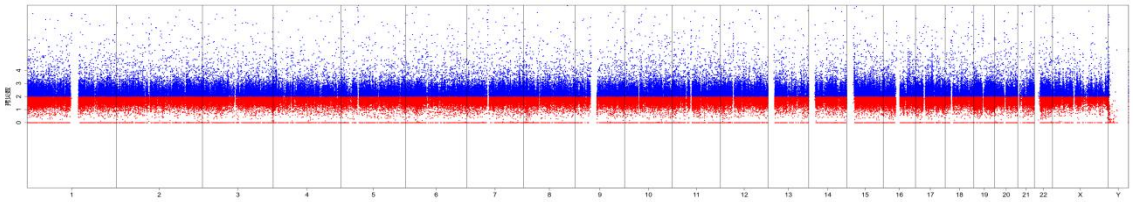
TKQX260076162-1A(先证者)



TKQX260076162-3A(父亲)



TKQX260076162-4A(母亲)



• 基因附表 ▶

BTLA,OR7E100P,ATG3,SLC35A5,CCDC80,MAT2AP1,LINC02042,CD200R1L-AS1,CD200R1L,CD200R1P1,CD200R1,GTPBP8,NEPRO,NEPRO-AS1,LOLI1,DNAJB1P2,LINC02044,BOC,CFAP44,RABGGTBP1,SPICE1-CFAP44,CFAP44-AS1,MIR8076,SPICE1,SIDT1,SIDT1-AS1,MIR4446,RN7SL767P,USF3,NAA50,DBTP1,ATP6V1A,GRAMD1C,RPS10P4,CTDNEP1P1,VPS26AP1,ZDHHC23,CCDC191,ATP5PBP8,QTRT2,H2BP3,DRD3,ATOSBP1,ZNF80,TIGIT,ZBTB20,MIR568,ZBTB20-AS1,ZBTB20-AS5,ZBTB20-AS2 等

附录 4 ▶

● 基于高通量测序的线粒体基因组变异检测方法及局限性说明 ▶

本检测不能检出线粒体 DNA 的大片段缺失突变。

本检测仅报告致病突变，不报告其它可能不具有临床意义的突变。

本检测的变异解读是基于目前对这些线粒体基因的认识，随着解读指南、基因/疾病数据库以及参考文献的更新，我们会获得更多关这些基因的信息，解读结果有可能会发生变化。

本检测只对送检样本的线粒体基因组进行检测，不能排除线粒体基因组在其他样本（如肝脏、肾脏、肌肉、脑组织等）中的变异情况和线粒体相关核基因的变异情况，需要医结合的临床症状考虑其他相应项目进行进一步检测。

未检测到与遗传性疾病相关基因的致病突变可以降低此类疾病的可能，但不能排除此类疾病的发生。

参考基因组

线粒体参考基因组：NC_012920.1

线粒体基因组 37 基因列表						
MT-TF	*MT-RNR1*	*MT-TV*	*MT-RNR2*	*MT-TL1*	*MT-ND1*	*MT-TI*
MT-TQ	*MT-TM*	*MT-ND2*	*MT-TW*	*MT-TA*	*MT-TN*	*MT-TC*
MT-TY	*MT-CO1*	*MT-TS1*	*MT-TD*	*MT-CO2*	*MT-TK*	*MT-ATP8*
MT-ATP6	*MT-CO3*	*MT-TG*	*MT-ND3*	*MT-TR*	*MT-ND4L*	*MT-ND4*
MT-TH	*MT-TS2*	*MT-TL2*	*MT-ND5*	*MT-ND6*	*MT-TE*	*MT-CYB*
MT-TT	*MT-TP*					

附录 5

本附件仅对下列基因全突变范围内进行报出。基因突变的基因型及表型关联主要来源于现有数据库及数据判断。因此，对于本次预测的致病性或非致病性基因突变结果均只能理解为“可能性”，而不是确切性。本结果仅为提示其致病可能性，建议采用其他检测技术进行验证。

疾病亚型	基因	重复序列	正常范围	遗传不稳定或不完全外显范围（前突变）	全突变范围
DM1	*DMPK*	*CTG*	*5-34*	*35-49*	*≥50*
DRPLA	*ATN1*	*CAG*	*6-35*	*36-47*	*48-93*
HD	*HTT*	*CAG*	*≤26*	*27-39*	*≥40*
SBMA	*AR*	*CAG*	*≤34*	*36-37*	*≥38*
SCA1	*ATXN1*	*CAG*	*≤35*	*36-44*	*≥45*
SCA2	*ATXN2*	*CAG*	*≤31*	*32*	*≥33*
SCA3	*ATXN3*	*CAG*	*12-44*	*45-59*	*60-87*
SCA6	*CACNA1A*	*CAG*	*≤ 18*	*19*	*20-33*
SCA7	*ATXN7*	*CAG*	*7-27*	*28-36*	*37-460*
SCA12	*PPP2R2B*	*CAG/CTG*	*4-32*	*33-50*	*51-78*
SCA17	*TBP*	*CAG/CAA*	*25-40*	*41-48*	*49-66*
OPMD1	*PABPN1*	*GCN*	*10*	*-*	*11-18*
CCHS1	*PHOX2B*	*GCN*	*20*	*21-23*	*≥24*
SCA36	*NOP56*	*GGCCTG*	*3-14*	*15-650*	*≥651*

※备注：

正常范围：正常等位基因，不引起疾病。

遗传不稳定范围：可引起突变的等位基因，不会引起疾病，但在减数分裂时易发生扩增突变，使后代患病。

不完全外显范围：不完全外显的等位基因，携带者可能发病也可能不发病。

全突变范围：完全外显的等位基因，携带者必然会患病。

免责声明

甲方已知悉如下内容

1、本报告结果只对本次合格的送检样品负责，检测结果仅供临床参考；

2、技术局限性：1）如变异所在区域为高 GC 含量区，高度重复序列区，或者在基因组其它位置存在高度同源序列，本方法可能存在一定的假阴性几率；2）基因疾病中极少数是由嵌合体（由两种或两种以上细胞系）引起的，本方法应用的 DNA 源自于受检者血液或体细胞，因此不能排除嵌合现象所致的解读偏差；3）本项目不能检出内含子、UTR 以及启动子区域的变异、动态突变及复杂重组等特殊类型变异的检测，也不适用于检测大片段拷贝数变异、基因组结构变异（例如大片段缺失、重复与倒位重排）；如出现包括但不限于上述技术性障碍的情况，甲方（对方）确认乙方（交付方）对此无须承担任何法律责任;

3、本检测内容参考现有阶段的医学研究和科研进展进行分析，根据当前国际上公布数据对变异致病性进行分析评估，但随着变异数据的积累和更新，变异的致病性分级可能发生改变，对于此种未来知识更新引起的可能改变，我们无法避免及负责；

4、本次检测只针对单碱基（转换、颠换）变异及插入缺失变异（＜20bp）的疾病和基因位点进行解读，不能排除在这些基因位点范围外存在其他未知类型变异、或其他疾病相关基因变异的可能；

5、本检测阴性结果不排除由单亲二倍体 UPD；染色体平衡易位、倒位、环等；生殖细胞嵌合；表观遗传学；多基因病及其他非遗传因素(感染、药物、辐射等环境因素)引起的可能性。

6、由于受检者或受检者监护人所提供的临床信息不准确或不完整，可能导致对所检出的变异解读发生错误；

7、检测之前的临床医疗，如骨髓移植和输血，可导致结果的误导；

报告声明

检验方法说明

本检测项目使用基于液相捕获技术的高通量的下一代测序技术（Next Generation Sequencing），检测外显子区域、上下游 20bp 以内的内含子的变异以及小于 50bp 的插入/缺失（indel）变异的检测。将外周血中提取出来的人类基因组 DNA 或者由受检者提供的 DNA 通过超声的方式打断并制备文库，之后使用 探针 对目标区域进行捕获，并使用高通量测序平台 对变异进行检测。

质控标准

本检测项目对患者样本 DNA 进行疾病相关基因目标区域捕获和深度测序；平均测序深度 100X；Q30≥85%，Q20≥90%。

样本	测序数据量	平均测序深度	20X 覆盖度	Q30	Q20	平均测序深度 (MT)
TKQX260076162-1A	15.31G	144.97X	99.17%	95.94%	98.03%	11528.07X
TKQX260076162-3A	14.13G	134.60X	99.31%	96.17%	98.16%	11566.33X
TKQX260076162-4A	11.09G	105.77X	98.89%	95.91%	98.04%	10286.80X

参考基因组

全基因组参考基因组：GRCh38/hg38

● 参考数据库 ▶

1000 Genomes Project：千人基因组计划数据库；

dbSNP：美国国家生物技术信息中心单核苷酸多态性数据库；

ClinVar：美国国家生物技术信息中心临床疾病相关变异数据库；

ESP6500：美国国家心脏、肺和血液研究所数据库；

ExAc：Broad Institute 领导创建的人类外显子组整合数据库；

Ensembl：欧洲生物信息学研究所建立的基因组数据库；

UCSC：美国加州大学圣塔克鲁兹分校建立的基因组数据库；

gnomAD：多国研究人员共同构建的人类基因组突变频率数据库；

Refseq：美国国家生物信息技术中心(NCBI)提供的具有生物意义上的非冗余的基因和蛋白质序列；

CHPO：中文人类表型标准用语；

OMIM：在线人类孟德尔遗传数据库。

● 解读标准 ▶

本项目对位点致病性的判定，参考 ACMG（美国医学遗传学与基因组学学会）标准指南进行致病性分析。有明确家族史的病人，如果有相关家属的基因检测结果会更有助于定性疾病相关的变异。

可指导临床的次级发现：ACMG 指南提出的临床次级提示（ACMG secondary findings，ACMG SF） 基因，已知这些基因存在致病突变可能会导致严重的疾病，而且这些突变的相关信息有助于引导相关的临床措施。

ACMG SF 基因								
ACVRL1	*BTD*	*CASQ2*	*ENG*	*FLNC*	*GAA*	*HFE*	*HNF1A*	*MAX*
PALB2	*RPE65*	*TMEM127*	*TRDN*	*TTN*	*BMPR1A*	*ACTA2*	*MLH1*	*SDHAF2*
ACTC1	*APC*	*APOB*	*ATP7B*	*BRCA1*	*BRCA2*	*CACNA1S*	*COL3A1*	*DSC2*
DSG2	*DSP*	*FBN1*	*GLA*	*KCNH2*	*KCNQ1*	*LDLR*	*LMNA*	*MEN1*
MSH2	*MSH6*	*MUTYH*	*MYBPC3*	*MYH11*	*MYH7*	*MYL2*	*MYL3*	*NF2*
OTC	*PCSK9*	*PKP2*	*PMS2*	*PRKAG2*	*PTEN*	*RB1*	*RET*	*RYR1*
RYR2	*SCN5A*	*SDHB*	*SDHC*	*SDHD*	*SMAD3*	*SMAD4*	*STK11*	*TGFBR1*
TGFBR2	*TMEM43*	*TNNI3*	*TNNT2*	*TP53*	*TPM1*	*TSC1*	*TSC2*	*VHL*
WT1	*TNNC1*	*RBM20*	*BAG3*	*DES*	*TTR*	*CALM1*	*CALM2*	*CALM3*
ABCD1	*CYP27A1*	*PLN*						

● 名词解释 ▶

遗传模式

AD：常染色体显性遗传；

AR：常染色体隐性遗传；

XLD：X 连锁显性遗传；

XLR：X 连锁隐性遗传；

XL：X 连锁；

Unknown：遗传模式不明确；

野生型（WT） 指自然群体中观察到的最高频率的等位基因序列，与参考基因序列是相同的；

杂合（het） 指一对等位基因中，一个基因发生变异，另一个基因序列是正常的；

纯合（hom） 指两个等位基因的相同位置上发生相同变异；

半合（hemi） 虽然具有二组相同的染色体组，但有一个或多个基因是单价的，没有与之相对应的等位基因，这种合子称为半合子；

MAF 人群次要等位基因频率；

SNP 单核苷酸多态性：在基因组中特定位置发生的单核苷酸（即 A，C，G 或 T）变异；

INDEL 基因组上小片段（<50bp）的插入或缺失，形同 SNP/SNV；

CNV 基因组拷贝数变异是基因组变异的一种形式，通常使基因组中大片段的 DNA 形成非正常的拷贝数量；

MT 线粒体；

HGVS 人类基因组变异协会(Human Genome Variation Society)，提出的转录本编号，cDNA 参考序列(以前缀“c.”表示)、氨基酸参考序列(以前缀“p.”表示)。cDNA 中一种碱基被另一种碱基取代，以“>”进行表示，如：c.2186A>G，表示与参考序列相比，在第 2186 位置的腺嘌呤(A)被鸟嘌呤(G)所取代；在氨基酸中 p.Asp729Gly，表示在第 729 位置的 Asp(天冬氨酸)被 Gly(甘氨酸)取代。

软件预测 主要参考 REVEL 功能学预测软件，其中≥0.644（有害/可能有害）和≤0.290（良性/可能良性），“-”表示无结果。

复合杂合 同一个基因在每条染色体均存在变异，但发生的位置不同。即，同一个基因的双等位突变。

实验室：天津诺禾医学检验实验室

实验室地址：天津市武清区创业总部基地 B07

联系方式：400 658 1585-4-2

扫 码 认 证