



基因分析报告

样本编号: 18C030886 姓名: 王宏创 性别: 男
年龄: 12岁5月 样本类型: 全血 采样日期: 2018/07/11
送检单位: 山东大学齐鲁医院 病历号: -
分析项目: 全外显子检测
临床诊断: -
疾病表型: -
重点关注基因: -
病史摘要: 神经肌肉病? 周围神经病?
家族史摘要: 舅舅有, 外婆也有病史, 母亲有病史, 考虑常显疾病

分析结果: 通过对疾病相关基因的测序分析, 未发现与疾病表型相关的明确致病性变异

1. 与受检者临床表型高度相关的基因变异: 未发现

2. 其他可疑变异: 以下其他可疑变异临床意义尚不明确, 需进一步研究, 以明确其与受检者临床表型的相关性。
由临床医生根据受检者的临床表型及家族史完成最终的诊断评估。

基因	染色体位置	转录本外显子	核苷酸氨基酸	纯合/杂合	正常人频率	预测	致病性分析	遗传方式	疾病/表型	变异来源
DNA H9	chr17-11535962-11535963	NM_001372:exon8	c.1578delG (p.T528Lfs*20)	het	-	-	Uncertain	-	-	母亲
TRP M7	chr15-50884116	NM_017672:exon26	c.4316C>T (p.A1439V)	het	0.00020	B	Uncertain	AD	肌萎缩性侧索硬化-帕金森-痴呆综合征1型	父亲
COL6 A3	chr2-238243515	NM_004369:exon41	c.8983G>A (p.V2995I)	het	-	B	Uncertain	1. AD, AR 2. AD, AR 3. AR	1. Bethlem 肌病 1 型 2. Ullrich 先天性肌营养不良 1 型 3. 张力失调 27 型	父亲
COL1 2A1	chr6-75898963	NM_004370:exon7	c.793C>T (p.R265C)	het	0.00001	P	Uncertain	1. AD 2. -	1. Bethlem 肌病 2 型 2. Ullrich 先天性肌营养不良 2 型	父亲
SYNE 1	chr6-152660485	NM_033071:exon74	c.12029C>A (p.A4010D)	het	0.00001	B	Uncertain	1. AD 2. AR	1. Emery-Dreifuss 肌营养不良 4 型 2. 常染色体隐性脊髓小脑共济失调 8 型	父亲
NDU FS3	chr11-47600886-47600890	NM_004551:exon2	c.133+1_133+4delGTGA (splicing)	het	0.00020	-	Uncertain	1. AR 2. AR	1. Leigh 综合征 2. 线粒体复合物 I 缺陷	母亲
MYH 2	chr17-10429123 ^[1]	NM_017534:exon31	c.4258C>T (p.L1420F)	het	0.01250	P	Uncertain	AD, AR	包涵体肌病 3 型	母亲舅舅

注: 预测: 蛋白功能预测软件 REVEL (rare exome variant ensemble learner), P: 预测为有害; B: 预测为良性; -: 未知
参考文献: [1] 已报道过与 Neuromuscular disorder 相关: [Tian et al. Neurol Genet. 1.e14.2015 \[PMID:27066551\]](#)



疾病信息:

基因	疾病/表型	临床表型
DNAH9	-	疾病概述: - 临床表型: -
TRPM7	肌萎缩性侧索硬化-帕金森-痴呆综合征 1 型 (OMMI:105500)	疾病概述: 肌萎缩性侧索硬化-帕金森-痴呆综合征 1 型是一种神经变性疾病, 临床特征表现为慢性的、进行性的以及致命性的肌萎缩性侧索硬化和帕金森-痴呆。以上两种疾病有可能出现在同一家庭中、同一同胞群中, 甚至同一个体上。 临床表型: 认知障碍;球麻痹;帕金森症;肌无力;下运动神经元的异常;肌肉痉挛;肌萎缩性侧索硬化
	Bethlem 肌病 1 型 (OMMI:158810)	疾病概述: Bethlem 肌病是一种在儿童早期发病的良性近端肌病。临床特点为关节挛缩经常发生在肘部和踝处。 临床表型: 斜颈;运动延迟;新生儿肌张力减退;胎动减少;心血管系统异常;远端肌无力;肌肉无力导致的呼吸功能不全;肘屈曲挛缩;肌病;肌萎缩;血清肌酸磷酸激酶升高;肢带肌无力;进程缓慢;近端肌肉无力;表现度差异;先天性肌性斜颈;踝关节挛缩;手指屈指症
COL6A3	Ullrich 先天性肌营养不良 1 型 (OMMI:254090)	疾病概述: Ullrich 先天性肌营养不良 1 型是一种先天性肌病, 临床表现为肌无力和多关节挛缩, 一般在新生儿或婴儿早期发病。临床特征比 Bethlem 肌病疾病更严重。 临床表型: 高腭;圆脸;招风耳;斜颈;多汗症;运动延迟;新生儿肌张力减退;屈曲挛缩;关节松弛;不能生长发育;修长的身材;马蹄内翻足;脊柱侧弯;肌肉无力导致的呼吸功能不全;反复下呼吸道感染;脊柱后凸畸形(驼背);髋关节脱位;夜间低通气;脊柱强直;肌纤维直径变异性增大;婴儿期发病;进行性/渐进性;泛发性肌萎缩;近端肌肉无力;肌纤维坏死;先天性肌营养不良;1 型肌纤维优势;表现度差异;手腕背伸过度;手指过度松弛;脚踝松弛度增加;克尔里病, 贯穿性角化过度病;肌酸磷酸激酶轻度升高;婴儿期喂养困难;面部神经麻痹
	张力失调 27 型 (OMMI:616411)	疾病概述: 张力失调 27 型是一种常染色体隐性遗传的神经系统疾病, 患者二十岁之前发病, 主要表现为节段性分离肌张力障碍, 主要影响颅颈和上肢。 临床表型: 体位性震颤;书写痉挛;口下颌肌张力障碍;喉肌张力障碍
	Bethlem 肌病 2 型 (OMMI:616471)	疾病概述: Bethlem 肌病是一种在儿童早期发病的良性近端肌病。临床特点为关节挛缩经常发生在肘部和踝处。 临床表型: 肌张力减退;运动延迟;肌无力;屈曲挛缩;脊柱后凸畸形(驼背);肌病
COL12A1	Ullrich 先天性肌营养不良 2 型 (OMMI:616470)	疾病概述: Ullrich 先天性肌营养不良 2 型是一种先天性肌病, 为 Ullrich 先天性肌营养不良的一种类型。临床表现为肌无力和多关节挛缩, 一般在新生儿或婴儿早期发病。临床特征比 Bethlem 肌病疾病更严重。 临床表型: 高腭;运动延迟;神经反射消失;屈曲挛缩;关节过度活动;呼吸功能不全;脊柱侧弯;先天性肌营养不良;面部神经麻痹
	Emery-Dreifuss 肌营养不良 4 型 (OMMI:612998)	疾病概述: Emery-Dreifuss 肌营养不良症(EDMD)是一种退行性肌病, 主要特点为不涉及神经系统的肌肉萎缩、早发性肘部(还包括跟腱、脊柱)挛缩、心肌疾病伴心脏传导缺陷。 临床表型: 颈肌无力;血清肌酸磷酸激酶升高;肌营养不良;近端肌肉无力;表型多样性;左心室室间隔肥厚;近端肌萎缩;儿童期发病
SYNE1	常染色体隐性脊髓小脑共济失调 8 型 (OMMI:610743)	疾病概述: SYNE1 相关的常染色体隐性小脑性共济失调(也被称为常染色体隐性小脑性共济失调 1 型或 ARCA1)表现为小脑共济失调和/或构音障碍, 平均发病年龄为 31 岁(范围 17-46 岁)随着时间的推移, 所有患者发展为明显的构音障碍和共济失调。其他相关特征可能包括辨距不良、快速下肢腱反射、眼睛的扫视和追踪能



		力轻微异常。该病通常由神经病专家或最终为理疗医师来治疗。随着病情的进展,患者最初需要手杖等辅助行走器,最终变为轮椅。疾病进展缓慢,会导致中度残疾。寿命可能是正常的。确切的发病率未知,目前在加拿大魁北克省的Beauce和Bas St-Laurent区发现100多例。ARCA1是魁北克省第三常见的遗传性共济失调,在魁北克省外未见报道。
		临床表型:眼球震颤;构音障碍;小脑萎缩;辨距不良;步态共济失调;肢体共济失调;成年发病;进程缓慢
	Leigh 综合征 (OMIM:256000)	疾病概述: Leigh 综合征是一种早发性进行性神经退行性疾病。主要特点为中枢神经系统中一个或更多的区域(脑干、丘脑、基底神经节、小脑或脊髓)存在单边或双边病灶。临床表现取决于神经系统受累及区域,包括亚急性发作的精神运动发育迟滞、张力减退、共济失调、虚弱、视力丧失、眼球运动异常、癫痫和吞咽困难。
		临床表型: 感音神经性耳聋;斜视;上睑下垂;色素性视网膜炎;眼肌麻痹;眼球震颤;视神经萎缩;情绪不稳;多毛症;智力残疾;癫痫发作;共济失调;肌张力减退;痉挛状态;构音障碍;全面发育迟缓;全身性肌张力减低;肌张力障碍;反射亢进;肝细胞坏死;异质性的;线粒体遗传;不能生长发育;呼吸功能不全;血清乳酸增高;胶质细胞增生;脑脊液乳酸升高;呼吸模式异常;呼吸衰竭;乳酸酸中毒;婴儿期发病;进行性/渐进性;表型多样性;中枢神经系统脱髓鞘
NDUFS3		疾病概述: 孤立性复合物 I 缺乏是氧化磷酸化紊乱最常见的酶缺陷。导致广泛的临床表现,从致命的新生儿疾病到成人发病的神经退行性疾病。表型包括巨头渐进性脑白质营养不良,非特异性脑病,肥厚型心肌病,肌病,肝病, Leigh 综合征,莱伯遗传性视神经病变和帕金森病的一些症状。
	线粒体复合物 I 缺陷 (OMIM:252010)	临床表型: 感音神经性耳聋;斜视;上睑下垂;视盘苍白;失明;眼球震颤;癫痫发作;共济失调;肌张力减退;嗜睡;痉挛状态;昏迷;全面发育迟缓;腱反射减弱;小脑萎缩;全身性肌张力减低;肌无力;反射亢进;肝功能衰竭;X-连锁显性遗传;线粒体遗传;不能生长发育;生长延迟;肥厚性心肌病;低血糖;呕吐;呼吸功能不全;脑水肿;发育倒退;脑白质营养不良;脑脊液乳酸升高;呼吸衰竭;乳酸酸中毒;肌萎缩;巴彬斯基征;运动不耐受;表型多样性;渐进性大头畸形;急性坏死性脑病;肌肉组织中的线粒体异常;婴儿期喂养困难
		疾病概述: 包涵体肌病 3 型是一种遗传性包涵体肌病,主要特征为先天性关节挛缩、眼外肌麻痹、近端肌肉无力。成人患者的肌无力是渐进性的,即肌肉随着时间的推移逐渐变弱。
MYH2	包涵体肌病 3 型 (OMIM:605637)	临床表型: 高腭;颈肌无力;上睑下垂;肌病性面容;远端肌无力;蹒跚步态;脊柱侧弯;先天性挛缩;肌病;泛发性肌无力;翼状肩胛;近端肌肉无力;表现度差异;肌纤维包涵体

变异解读:

该样本分析到 DNAH9 基因有 1 个杂合突变:

1) c.1578delG (p.T528Lfs*20), 根据 ACMG 指南, 该变异初步判定为临床意义未明 (Uncertain):

PM2:

PM2: 在正常人群数据库中的频率为-, 为低频变异;

HGMD 数据库未有该位点的相关性报道; 经家系验证分析, 王宏创父亲该位点无变异, 王宏创母亲该位点杂合变异; 生物信息学蛋白功能预测软件 SIFT、PolyPhen_2、REVEL 分别预测为未知、未知、未知;

该样本分析到 TRPM7 基因有 1 个杂合突变:

1) c.4316C>T (p.A1439V), 根据 ACMG 指南, 该变异初步判定为临床意义未明 (Uncertain):



HGMD 数据库未有该位点的相关性报道；经家系验证分析，王宏创父亲该位点杂合变异，王宏创母亲该位点无变异；在正常人群数据库中的频率为 0.00020；生物信息学蛋白功能预测软件 SIFT、PolyPhen_2、REVEL 分别预测为良性、良性、良性；

该样本分析到 COL6A3 基因有 1 个杂合突变：

1) c.8983G>A (p.V2995I)，根据 ACMG 指南，该变异初步判定为临床意义未明 (Uncertain)；
PM2：

PM2：在正常人群数据库中的频率为-，为低频变异；

HGMD 数据库未有该位点的相关性报道；经家系验证分析，王宏创父亲该位点杂合变异，王宏创母亲该位点无变异；生物信息学蛋白功能预测软件 SIFT、PolyPhen_2、REVEL 分别预测为良性、良性、良性；

该样本分析到 COL12A1 基因有 1 个杂合突变：

1) c.793C>T (p.R265C)，根据 ACMG 指南，该变异初步判定为临床意义未明 (Uncertain)；
PM2+PP3：

PM2：在正常人群数据库中的频率为 0.00001，为低频变异；

PP3：生物信息学蛋白功能预测软件 SIFT、PolyPhen_2、REVEL 分别预测为有害、有害、有害；

HGMD 数据库未有该位点的相关性报道；经家系验证分析，王宏创父亲该位点杂合变异，王宏创母亲该位点无变异；

该样本分析到 SYNE1 基因有 1 个杂合突变：

1) c.12029C>A (p.A4010D)，根据 ACMG 指南，该变异初步判定为临床意义未明 (Uncertain)；
PM2：

PM2：在正常人群数据库中的频率为 0.00001，为低频变异；

HGMD 数据库未有该位点的相关性报道；经家系验证分析，王宏创父亲该位点杂合变异，王宏创母亲该位点无变异；生物信息学蛋白功能预测软件 SIFT、PolyPhen_2、REVEL 分别预测为有害、有害、良性；

该样本分析到 NDUFS3 基因有 1 个杂合突变：

1) c.133+1_133+4delGTGA (splicing)，根据 ACMG 指南，该变异初步判定为临床意义未明 (Uncertain)；
PM2：

PM2：在正常人群数据库中的频率为 0.00020，为低频变异；

HGMD 数据库未有该位点的相关性报道；经家系验证分析，王宏创父亲该位点无变异，王宏创母亲该位点杂合变异，王宏创舅舅该位点无变异，王宏创外婆该位点无变异；生物信息学蛋白功能预测软件 SIFT、PolyPhen_2、REVEL 分别预测为未知、未知、未知；

该样本分析到 MYH2 基因有 1 个杂合突变：

1) c.4258C>T (p.L1420F)，根据 ACMG 指南，该变异初步判定为临床意义未明 (Uncertain)；
PP3：

PP3：生物信息学蛋白功能预测软件 SIFT、PolyPhen_2、REVEL 分别预测为有害、有害、有害；

HGMD 数据库已有该位点 Neuromuscular disorder 的相关性报道；经家系验证分析，王宏创父亲该位点无变异，王宏创母亲该位点杂合变异，王宏创舅舅该位点杂合变异，王宏创外婆该位点无变异；在正常人群数据库中的频率为 0.01250；



临床建议: 检测结果为阴性提示受检者患检测产品相关疾病的风险较低,但检测产品的相关疾病为复杂疾病(受遗传、环境等多种因素共同影响),因此本次检测结果并不能完全排除受检者患相关疾病的可能性。以上结论为基因分析结果,不是最终的诊断结果,仅供参考,请结合受检者的临床表现、家族史及其他检测结果综合分析。

3.其他隐性遗传(AR)杂合突变(理论上必须在两个等位基因均出现突变才可能致病)或与个人临床无明确关联的基因变异:

基因	染色体位置	转录本外显子	核苷酸氨基酸	纯合/杂合	正常人频率	预测	致病性分析	遗传方式	疾病/表型
TTN	chr2-179595795	NM_001267550:exon60	c.17597G>A (p.G5866D)	het	-	B	Uncertain	1. AR 2. AD 3. - 4. AR 5. AD 6.	1. Salih 肌病 2. 家族性肥厚性心肌病 9 型 3. 扩张性心肌病 1G 型 4. 肢带型肌营养不良 2J 型 5. 胫骨肌营养不良 6. 遗传性肌病伴早发性呼吸衰竭
AMA CR	chr5-33989503 ^[1]	NM_014324:exon5	c.844G>C (p.E282Q)	het	0.00750	B	Uncertain	1. AR 2. AR	1. α 甲基丙酮辅酶 A 消旋酶缺乏症 2. 先天性胆汁酸合成障碍 4 型
FAM126A	chr7-22985435	NM_032581:exon11	c.1339G>A (p.A447I)	het	0.00520	B	Uncertain	AR	髓鞘形成缺乏伴先天性白内障
G6PC	chr17-41063003	NM_000151:exon5	c.634A>G (p.I212V)	het	0.00001	B	Uncertain	AR	糖原累积症 1a 型
SLC37A4	chr11-118896015	NM_001164277:exon10	c.1009G>A (p.V337I)	het	-	-	Uncertain	1. AR 2. AR	1. 糖原累积症 1b 型 2. 糖原累积症 1c 型
SLC25A1	chr22-19163986	NM_005984:exon8	c.769C>T (p.R257W)	het	0.00217	P	Uncertain	AR	D,L-2-羟基戊二酸尿症
LAM A2	chr6-129588259 ^[2]	NM_000426:exon16	c.2217G>T (p.W739C)	het	0.01304	B	Uncertain	AR	Merosin 缺乏性先天性肌营养不良 1A 型
GMPPB	chr3-49760431	NM_013334:exon4	c.376C>G (p.H126D)	het	0.01550	B	Uncertain	1. AR 2. AR 3. AR	1. 先天性肌营养不良-抗肌萎缩相关糖蛋白病伴智力低下 B14 型 2. 先天性肌营养不良-抗肌萎缩相关糖蛋白病伴脑眼异常 A14 型 3. 肢带型肌营养不良 2T 型
CAPN1	chr11-64974001	NM_001198868:exon13	c.1421C>T (p.S474I)	het	0.00010	P	Uncertain	AR	常染色体隐性痉挛性截瘫 76 型
ITGA7	chr12-56088227	NM_002206:exon17	c.2357C>T (p.T786M)	het	0.00002	B	Uncertain	AR	ITGA7 相关性先天性肌营养不良
ANK3	chr10-61828595	NM_020987:exon37	c.12044C>T (p.S4015F)	het	-	B	Uncertain	AR	常染色体隐性智力低下 37 型
MEGF10	chr5-126770444	NM_032446:exon16	c.1906G>A (p.G636R)	het	0.00100	P	Uncertain	AR	早发型肌病、无反射、呼吸窘迫及吞咽困难
KLHL41	chr2-170382097	NM_006063:exon6	c.1712A>G (p.Y571C)	het	0.00250	P	Uncertain	AR	杆状体肌病 9 型

注:预测:蛋白功能预测软件 REVEL(rare exome variant ensemble learner), P: 预测为有害; B: 预测为良性; -: 未知
参考文献: [1] 已报道与 Complex I deficiency 相关: Calvo et al. Nat Genet. 42.851.2010[PMID:20818383]
[2] 已报道与 Hypotonia, neonatal 相关: Wang et al. Sci Rep. 6.29088.2016[PMID:27353517]

方法学: 测序分析

局限性:

1. 本检测项目只针对已知的与疾病相关的基因,一些尚未明确的基因不在检测范围内。
2. 在数据分析时,为保证数据分析的精确性,目标区域内少部分测序质量过低的变异将被滤掉。

北京迈基诺医学检验所

地址:北京市顺义区空港工业园 B 区安庆大街 9 号巨鸿大厦 A101 电话:010-87529591/400-003-5255



3. 此检测方法可以分析到小片段缺失/插入变异，对于更大范围内的缺失/重复，也可以分析，但可信度会降低，需要另一种方法验证，可提供参考结果；NGS无法检测出所有拷贝数变异，如果怀疑基因存在拷贝数变异，可以进行针对性的aCGH、SNP array 或MLPA分析。
4. 对在捕获区域内的突变，如其所在区域为高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
5. 调控区及深度内含子区可能存在的致病性变异无法检测。

注：

1. 如果受检者检测到了自发变异位点，该种情况下并不排除父母生殖腺嵌合体突变的情况存在，建议遗传咨询。
2. 参考基因组版本为GRCh37/hg19，核苷酸改变的位置信息是基于当前版本的基因组和转录本，不同基因组版本或不同转录本，这些信息可能会有所不同。
3. hom/het/hemi: hom表示此突变位点为纯合突变，het表示此突变位点为杂合突变，hemi表示此突变位点为半合子突变。
4. MAF: 正常人群频率 1000 genomes (千人基因组)、ESP6500 (NHLBI Exome Sequencing Project)、InHouse (迈基诺正常人数据库)、EXAC (The Exome Aggregation Consortium) 和 EXAC-EAS (EXAC 约 4000 东亚人数据)。
5. 蛋白功能预测软件 REVEL(rare exome variant ensemble learner): Am J Hum Genet. 2016 Oct 6;99(4):877-885 [PMID: 27666373]。P: 预测为有害；B: 预测为良性；?: 未知。
6. 根据美国医学遗传学与基因组学会 (ACMG) 发布的变异解读指南进行致病性分析: pathogenic/致病性变异; likely pathogenic/疑似致病性变异; uncertain/临床意义未明变异; likely-benign/疑似良性变异; benign/良性变异。本检测只报告根据 ACMG 分级为“致病”、“疑似致病”、“临床意义未明”的变异，不报告“良性”及“疑似良性”等不具有临床意义的变异。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突变。
7. 遗传方式: AR 表示常染色体隐性遗传; AD 表示常染色体显性遗传; XR 表示 X 染色体隐性遗传; XD 表示 X 染色体显性遗传。
8. 基因核苷酸变异的解释是基于目前对该基因的了解，随着研究的深入，这些解释也可能会发生改变。对于某些目前未知临床意义的变异或与其他疾病有关的变异未列在该报告中。

* 本报告结果只对送检样品负责。

* 以上结论均为实验室分析数据，仅供参考。

* 本公司对以上分析结果保留最终解释权，如有疑问，请在收到结果后的 5 个工作日内与我们联系。

实验人员: 李伟阳
分析人员: 张文娟

报告签发: 刘志肖
报告日期: 2018-11-27





附录 1: 家系分析结果展示

注: 由于 Sanger 验证采用正向测序或反向测序, 峰图显示的碱基有可能为被检测碱基的反向互补序列, 如: c.163G>A, 峰图可显示为 G>A 或其反向互补序列 C>T。

分析样本	分析结果	DNAH9	chr17-11535962-11535963	c.1578delG	p.T528Lfs*20
C01_S081531_18C030886_DNAH9-chr17-11535962-11535963_F489-D9_F.ab1					
T T T T G A C C G A A G A T T G G G A A C A A T T T T A T T C					
18C030886 王宏创	杂合变异				
A08_S081531_18C030887_DNAH9-chr17-11535962-11535963_F489-D9_F.ab1					
T T T T G A C C G A A G A T T G G G A A C A A T C T T T A T T					
18C030887 王宏创父亲	无变异				
G08_S081531_18C030888_DNAH9-chr17-11535962-11535963_F489-D9_F.ab1					
T C T T G A C C G A A G A T T G G G A A C A A C C T T T A T T					
18C030888 王宏创母亲	杂合变异				



MGNC0021543_18C030886_王宏创

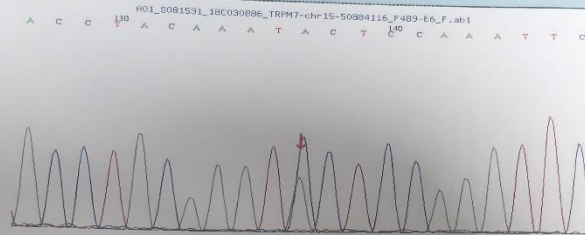
注：由于 Sanger 验证采用正向测序或反向测序，峰图显示的碱基有可能为被检测碱基的反向互补序列，如：c.163G>A，峰图可显示为 G>A 或其反向互补序列 C>T。

分析样本	分析结果	TRPM7	chr15-50884116	c.4316C>T	p.A1439V
------	------	-------	----------------	-----------	----------

18C030886

王宏创

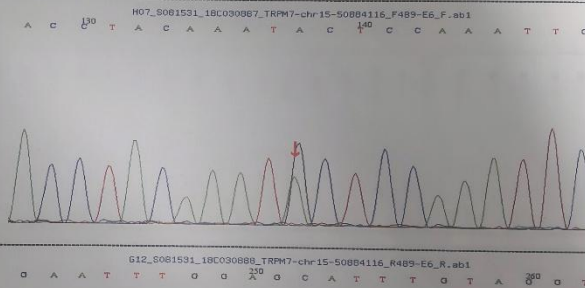
杂合变异



18C030887

王宏创父亲

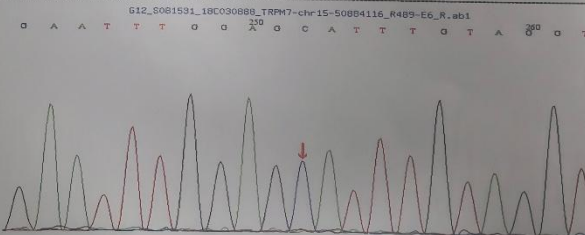
杂合变异



18C030888

王宏创母亲

无变异





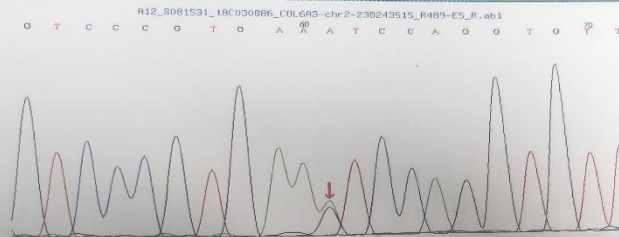
MGNC0021543_18C030886_王宏创

注：由于 Sanger 验证采用正向测序或反向测序，峰图显示的碱基有可能为被检测碱基的反向互补序列，如：c.163G>A，峰图可显示为 G>A 或其反向互补序列 C>T。

分析样本	分析结果	COL6A3	chr2-238243515	c.8983G>A	p.V2995I
------	------	--------	----------------	-----------	----------

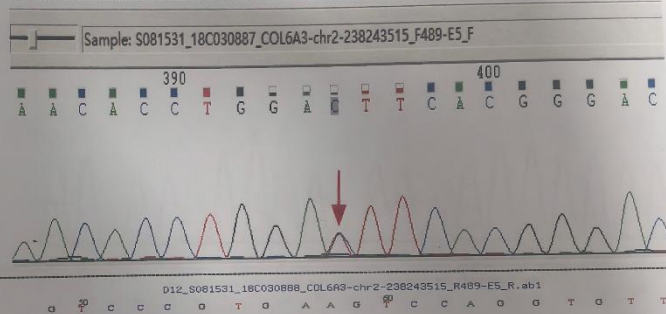
18C030886
王宏创

杂合变异



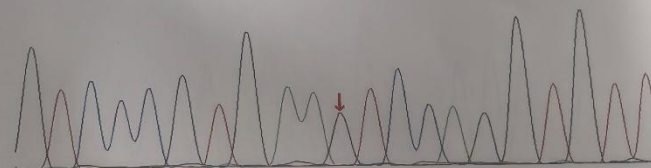
18C030887
王宏创父亲

杂合变异



18C030888
王宏创母亲

无变异





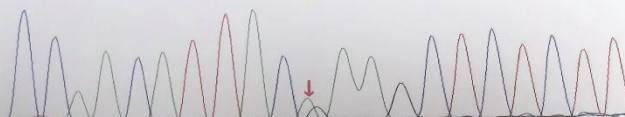
注：由于 Sanger 验证采用正向测序或反向测序，峰图显示的碱基有可能为被检测碱基的反向互补序列，如：c.163G>A，峰图可显示为 C>A 或其反向互补序列 C>T。

分析样本	分析结果	COL12A1	chr6-75898963	c.793C>T	p.R265C
------	------	---------	---------------	----------	---------

FD1_S081531_18C030886_COL12A1-chr6-75898963_F371-B5_F.ab1
C C A A C A T T A A A A G C T C T C 100 T

18C030886
王宏创

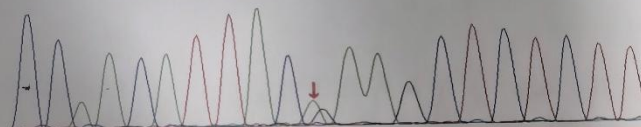
杂合变异



E08_S081531_18C030887_COL12A1-chr6-75898963_F371-B5_F.ab1
C C A A C A T T A C A A A A G C T C T C T T

18C030887
王宏创父亲

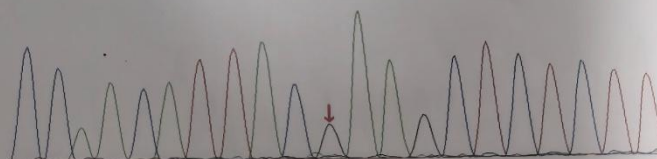
杂合变异



C09_S081531_18C030888_COL12A1-chr6-75898963_F371-B5_F.ab1
C C A A C A T T A A A A G C T C T C 100 T

18C030888
王宏创母亲

无变异





MGNC0021543_18C030886_王宏创

注：由于 Sanger 验证采用正向测序或反向测序，峰图显示的碱基有可能为被检测碱基的反向互补序列，如：c.163G>A，峰图可显示为 G>A 或其反向互补序列 C>T。

分析样本	分析结果	SYNE1	chr6-152660485	c.12029C>A	p.A4010D
------	------	-------	----------------	------------	----------

18C030886

王宏创

杂合变异

E01_S081531_18C030886_SYNE1-chr6-152660485_F207-E7_F.ab1
C T C T T G C A A A T C T C T G A A G G

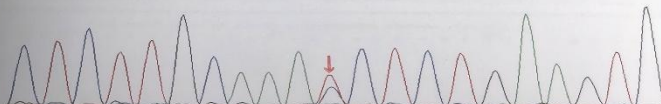


18C030887

王宏创父亲

杂合变异

D08_S081531_18C030887_SYNE1-chr6-152660485_F207-E7_F.ab1
C T C T T G C A A A T C T C T G A A G T G



18C030888

王宏创母亲

无变异

B09_S081531_18C030888_SYNE1-chr6-152660485_F207-E7_F.ab1
C T C T T G C A A A G C T C T G A A G T G





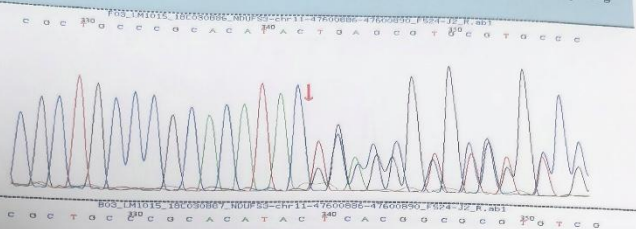
MGNC0021543_18C030886_王宏创

注：由于 Sanger 验证采用正向测序或反向测序，峰图显示的碱基有可能为被检测碱基的反向互补序列，如：c.163G>A，峰图可显示为 G>A 或其反向互补序列 C>T。

分析样本	分析结果	NDUFS3	chr11-47600886-47600890	c.133+1_133+4delGTGA	splicing
------	------	--------	-------------------------	----------------------	----------

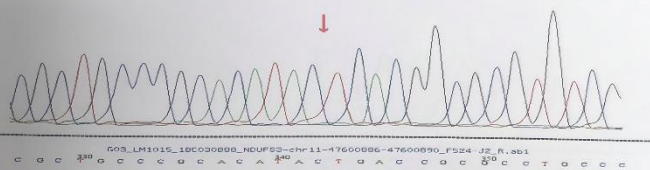
王宏创
18C030886

杂合变异



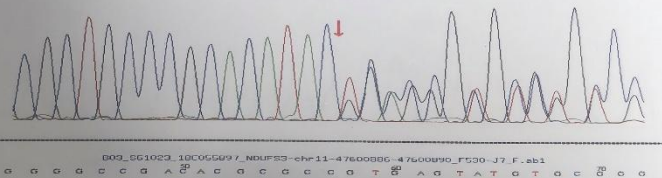
王宏创父亲
18C030887

无变异



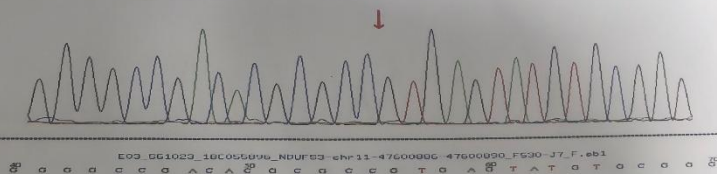
王宏创母亲
18C030888

杂合变异



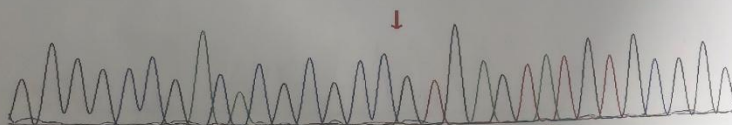
王宏创舅舅
18C055897

无变异



王宏创外婆
18C055896

无变异





MGNC0021543_18C030886_王宏创

注：由于 Sanger 验证采用正向测序或反向测序，峰图显示的碱基有可能为被检测碱基的反向互补序列，如：c.163G>A，峰图可显示为 G>A 或其反向互补序列 C>T。

分析样本	分析结果	MYH2	chr17-10429123	c.4258C>T	p.L1420F
王宏创 18C030886	杂合变异		FOZ_LM1015_18C030886_MYH2-chr17-10429123_F524-J1_F.ab1 G T C T T T T C G A G G G A T G C A C A T		
王宏创父亲 18C030887	无变异		FOZ_LM1015_18C030887_MYH2-chr17-10429123_F524-J1_F.ab1 G T C T T T T C G A G G G A T G C A C A T		
王宏创母亲 18C030888	杂合变异		HOZ_LM1015_18C030888_MYH2-chr17-10429123_F524-J1_F.ab1 A T G T G C T T T C G T T T C G A A A A G C		
王宏创舅舅 18C055897	杂合变异		HOZ_S61023_18C055897_MYH2-chr17-10429123_F524-J1_F.ab1 G T C T T T T C G A G G G A T G C A C A T		
王宏创外婆 18C055896	无变异		DOZ_S61023_18C055896_MYH2-chr17-10429123_F524-J1_F.ab1 G T C T T T T C G A G G G A T G C A C A T		