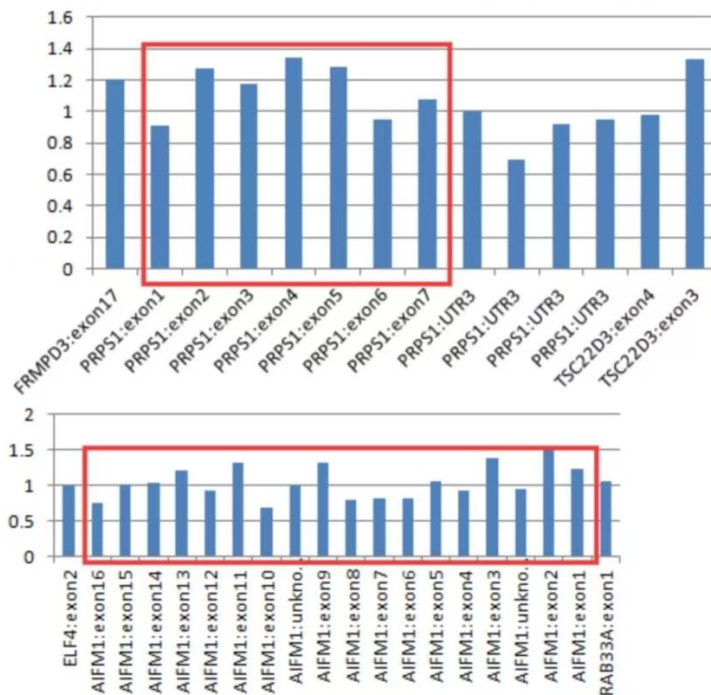




BCYRN1:ncRNA_intro...
GJB1:exon2
GJB1:exon2
GJB1:exon2
GJB1:exon2
ZMYM3:exon23

2、其余XLR遗传方式的基因没有发现疑似缺失重复突变的区域，如下：



3、对于CMTX2和CMTX3两种亚型目前没有收录明确的遗传基因

全部回复





18C030886王宏创样本X染色体CMT相关基因核实情况



liumin@mygeno.cn

发至罗方、刘云婷

2019年6月11日 21:51

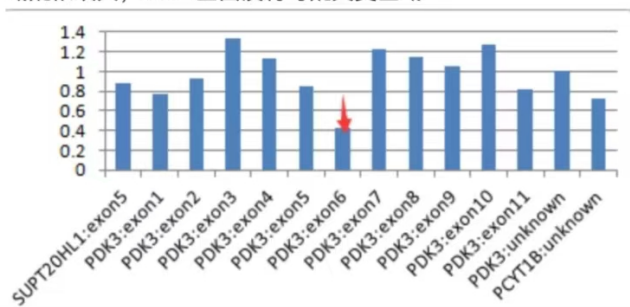
方方，你好：

对于X染色体上基因所致CMT疾病的，通常有以下几个：

Xp22.2	Charcot-Marie-Tooth neuropathy, X-linked recessive, 2	<u>XLR</u>	<u>2</u>	302801	CMTX2	302801
Xp22.11	?Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked dominant, 6	<u>XLD</u>	<u>3</u>	300905	PDK3	300906
Xq13.1	Charcot-Marie-Tooth neuropathy, X-linked dominant, 1	<u>XLD</u>	<u>3</u>	302800	GJB1	304040
Xq22.3	Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked recessive, 5	<u>XLR</u>	<u>3</u>	311070	PRPS1	311850
Xq26	Charcot-Marie-Tooth neuropathy, X-linked recessive, 3	<u>XLR</u>	<u>4</u>	302802	CMTX3	302802
Xq26.1	Cowchock syndrome	<u>XLR</u>	<u>3</u>	310490	AIFM1	300169

在针对几个X染色体上的基因做缺失重复图时如下：（所有相关基因没有发现可疑位点突变）

1、对于XLD遗传的基因来说，其中PDK3基因，GJB1基因的缺失重复图分别如下：PDK3基因6号外显子区域疑似缺失，GJB1基因没有可疑突变区域



⏪ 全部回复





回复: 18C030886王宏创样本X染色体CMT相关基因核实情况



liumin@mygeno.cn

发至罗方、刘云婷

2019年6月24日 19:21

方方, 王宏创的样本按照HSP又核对了一下, 核对情况如下:

1、以痉挛性截瘫为表征筛查患者rawdata数据时, 符合表征的多数为一些高频位点, 突变的区域主要集中在一些UTR区域, 非UTR区域的位点发生的是同义性突变, 所以对于这些位点可信度不高

2、以HSP为疾病筛查患者rawdata数据情况:

OMIM数据库中关于HSP一共收录了约69个基因

Spastic paraplegia - PS303350 - 69 Entries

对于这69基因分别在患者数据中进行查看, 患者检测到的位点并且符合筛选频率的位点主要有以下基因 (见截屏列表), 其中发生非同义突变的c.1421C>T位点位于CAPN1基因上, 该基因对应常染色体隐性痉挛性截瘫76型(OMIM:616907), 该病呈现AR遗传。另外对于CAPN1基因缺失重复如情况如下: 但是没有发现疑似缺失重复突变区域; 该基因覆盖良好

F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z		
Effect	Sample	Gene	SV	ID	Ref	Trans	Exon	Nucleotide	Amino	Δ	Gene	Ty	1000g20	Highest	Pathogen	Inherit	Disease	DiseaseI	DiseaseI	clinvar	refAlt	fr
unknown	18C030886	KIF1A		chr2-24167-							het				Uncertain	1.AR/2.AD	1.遗传性肥	1.HP-000001	1.遗传性肥		26/26(0.50)	
synonym	18C030886	KIF1A		chr2-24172(NM_00124	exon5			c.405C>T	p.N135N		het	0.0007987	0.0086	Benign	1.AR/2.AD	1.遗传性肥	1.HP-000001	1.遗传性肥	Benign,Spa	70/86(0.55)		
unknown	18C030886	SPAST		chr2-32312-							het			0.0002	Uncertain	AD	常染色体显	HP-000000	常染色体显		122/131(0.93)	
unknown	18C030886	SPAST		chr2-32381(NM_19943-				c.*1541_*1			het				Uncertain	AD	常染色体显	HP-000000	常染色体显		101/22(0.82)	
unknown	18C030886	SPG11		chr15-4485-							het				Uncertain	1.AR/2.AR	1.肌萎缩性	1.HP-000001	1.肌萎缩性		32/13(0.25)	
unknown	18C030886	CYP7B1		chr8-65509(NM_00482-				c.*49C>T			het	0.0111821	0.015	Uncertain	1.AR/2.AR	1.先天性脂	1.HP-000001	1.先天性脂		58/45(0.44)		
unknown	18C030886	NIPA1		chr15-2304(NM_14459-				c.*3480C>T			het	0.0087859	0.0087859	Uncertain	AD	常染色体显	HP-000000	常染色体显	Likely_ben	49/42(0.46)		
unknown	18C030886	ALDH18A		chr10-9738-							het				Uncertain	1.AD/2.AR	1.常染色体	1.HP-000002	1.皮肤松弛		20/8(0.29)	
unknown	18C030886	CAPN1		chr11-6495-							het				Uncertain	AR	常染色体显		痉挛性截		6/20(0.77)	
nonsynonym	18C030886	CAPN1		chr11-6497(NM_00119	exon13			c.1421C>T	p.S474L		het			0.0001	Uncertain	AR	常染色体显		痉挛性截		61/42(0.41)	
unknown	18C030886	AP4S1		chr14-3155-							het				Uncertain	AR	常染色体显	HP-000000	常染色体显		2/13(0.87)	
unknown	18C030886	SPATA42		chr1-10940-							het				Uncertain	#N/A	#N/A	#N/A	#N/A		21/85(0.25)	
unknown	18C030886	AP4B1-AS		chr1-11443-							het	0.0041933	0.0041933	Uncertain	#N/A	#N/A	#N/A	#N/A		21/19(0.47)		
unknown	18C030886	DSTYK		chr1-20512-							het				Uncertain	AD	先天性肾		先天性肾		37/19(0.34)	
unknown	18C030886	TECPR2		chr14-1028-							het	0.0021965	0.0137	Uncertain	AR	常染色体显	HP-000000	常染色体显		50/47(0.48)		
unknown	18C030886	ARL6IP1		chr16-1880-							het	0.0011981	0.0021739	Uncertain	AR	常染色体显	HP-000076	常染色体显		77/55(0.42)		
nonsynonym	18C030886	APLP1		chr19-3636(NM_00102	exon6			c.680C>G	p.S227C		het				Uncertain	#N/A	#N/A	#N/A	#N/A		39/32(0.45)	
unknown	18C030886	PNPLA6		chr19-7626(NM_00670-				c.*24T>A			het				Uncertain	1.AR/2.AR	1.劳-穆二	1.HP-000001	1.劳-穆二		98/33(0.22)	
unknown	18C030886	PNPLA6		chr19-7626(NM_00670-				c.*28T>A			het				Uncertain	1.AR/2.AR	1.劳-穆二	1.HP-000001	1.劳-穆二		97/31(0.21)	

[全部回复](#)



---原稿印下---

发件人: "于水情" <yushuiqing@mygeno.cn>

发送时间: 2020年7月8日(周三) 下午4:18

收件人: "罗方"<luofang@mygeno.cn>; "liuyunting"<liuyunting@mygeno.cn>; "zhouxiaomeng"

<zhouxiaomeng@mygeno.cn>;"gaoqin"<gaoqin@mygeno.cn>;

抄送: "刘云婷"<liuyunting@mygeno.cn>; "周晓萌"<zhouxiaomeng@mygeno.cn>; "高琴"<gaoqin@mygeno.cn>;

主题: MGNC0021543_18C030886_王宏创 ASTN2基因再分析

你好:

18C030886_王宏创ASTN2基因再分析情况如下:

1.核实rawdata数据，发现一个uncertain的杂合错义突变，该位点在正常人群数据库未发现，为罕见变异

F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z		
Effect	Sample	Gene	Str.	EXONs	Phenotyp.	Total	Seq.	ID	Ref.	Tras.	Exon	Nucleoti.	Amino	Q	Gene	Ty	1000g20	Highest	Pathogen	Inherit	Disease	Disease
7	nonsynonym	130C030886	ASTN2		0	0	0	chr9:119731NM.01401:exon7				C1506C-G-C>D502E	het						Uncertain	n/A	n/A	n/A

2.核实recount数据,发现ex7疑似重复,同一批次多个样本对照柱子都高一些,下图中低下去的柱子是ex1,同一批次其他样本覆盖都不好,不可信。对于单个外显子的缺失重复二代存在技术局限性,所以供参考。



ex7疑似重复

ex1覆盖不好不可信

系列1 点 *ASTN2
值: 1.173092699

TN2

3.该基因在HGMD数据库的报道情况见附件

👉 全部回复



	dominant, 6					
Xq13.1	Charcot-Marie-Tooth neuropathy, X-linked dominant, 1	XLD	3	302800	GJB1	304040
Xq22.3	Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked recessive, 5	XLR	3	311070	PRP51	311850
Xq26	Charcot-Marie-Tooth neuropathy, X-linked recessive, 3	XLR	4	302802	CMTX3	302802
Xq26.1	Cowchock syndrome	XLR	3	310490	AIFM1	300169

在针对几个X染色体上的基因做缺失重复图时如下：（所有相关基因没有发现可疑位点突变）

1、对于XLD遗传的基因来说，其中PDK3基因，GJB1基因的缺失重复图分别如下：PDK3基因6号外显子区域疑似缺失，GJB1基因没有可疑突变区域

