

## 基因检测报告

### • 基本信息

|       |            |      |              |
|-------|------------|------|--------------|
| 姓名    | 王宏创        | 民族   |              |
| 性别    | 男          | 样本类型 | EDTA全血       |
| 生日/年龄 | 2006-02-11 | 样本编号 | QX2100363401 |
| 取样日期  | 2021-03-05 | 送检单位 | 复旦大学附属华山医院   |
| 报告日期  | 2021-03-12 | 送检科室 | 神经内科         |

### • 主要临床信息

主诉：-

现病史：-

家族史：-

已有检测结果：-

重点关注基因：-

临床印象：SCA

### • 基因检测项目及结果

|      |                 |      |           |
|------|-----------------|------|-----------|
| 检测项目 | 动态突变-SCA (12亚型) | 检测方法 | PCR+毛细管电泳 |
|------|-----------------|------|-----------|

检测结果：

该样本共检测临床常见的SCA1、2、3、6、7、8、10、12、17、36、DRPLA常染色体显性遗传共济失调的亚型及FRDA常染色体隐性遗传共济失调的亚型，样本所有亚型的重复次数均处于正常范围，建议结合临床进一步分析。

注：详细检测结果见附录。

登记  
性别  
职业

询，家  
律，现  
大舅  
后出  
羊。  
系基

否

或食  
病学

条件  
小显  
系全

基因送检委托项目知情声明

- 1、本次检测仅对本样本负责。
- 2、本报告结论均为实验室检测数据，分析报告仅供临床参考，不作为最终诊断结果，实验结果将供医生根据结果给予解释和咨询。
- 3、申请基因检测项目的意义在于寻找致病原因，以期协助临床诊断。由于疾病的复杂性和进展性以及每种检测技术方法的局限性，本次检测仅提供检测范围内的变异情况。样本可能会因前期处理差异等原因导致无法获取检测结果或未检测出某些基因位点（即，阴性结果）。
- 4、委托方已充分了解该诊断研究的性质和风险，对其中的疑问已得到相关人员的解答。经本人及家属慎重考虑后同意接受实验分析。实验分析方已履行了告知义务，委托方已享有充分知情和选择的权利。
- 5、如果对结果有疑义，请在收到结果后7个工作日内与我们联系，谢谢合作！

实验负责人：

蒲雨田

报告审核人



附录

01 检测实验数据

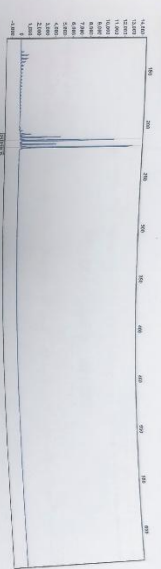
王宏创

| 亚型    | 致病基因    | 致病重复次数   | DNA长度(bp)    |     | CAG重复计算公式                     | CAG重复次数                        |    |
|-------|---------|----------|--------------|-----|-------------------------------|--------------------------------|----|
| SCA1  | ATXN1   | 45-91    | 213          | 220 | ( DNA长度-125 ) / 3             | 29                             | 32 |
| SCA2  | ATXN2   | 33-77    | 190          | 190 | ( DNA长度-131 ) / 3             | 20                             | 20 |
| SCA3  | ATXN3   | 52-86    | 241          | 277 | ( DNA长度-199 ) / 3             | 14                             | 26 |
| SCA6  | CACNA1A | 20-33    | 226          | 226 | ( DNA长度-189 ) / 3             | 12                             | 12 |
| SCA7  | ATXN7   | 37-460   | 287          | 295 | ( DNA长度-263 ) / 3             | 8                              | 11 |
| SCA12 | PPP2R2B | 51-86    | 151          | 151 | ( DNA长度-122 ) / 3             | 10                             | 10 |
| SCA17 | TBP     | 49-66    | 223          | 232 | ( DNA长度-120 ) / 3             | 34                             | 37 |
| DRPLA | ATN1    | 48-93    | 244          | 250 | ( DNA长度-217 ) / 3             | 9                              | 11 |
| 亚型    | 致病基因    | 致病重复次数   | DNA长度 ( bp ) |     | (CTA-TAG) (CTG-CAG)<br>重复计算公式 | (CTA-TAG)<br>(CTG-CAG)<br>重复次数 |    |
| SCA8  | ATXN8OS | 80-250   | 298          | 319 | ( DNA长度-234 ) / 3             | 21                             | 28 |
| 亚型    | 致病基因    | 致病重复次数   | DNA长度 ( bp ) |     | ATTCT<br>重复计算公式               | ATTCT<br>重复次数                  |    |
| SCA10 | ATXN10  | 800-4500 | 191          | 196 | ( DNA长度-127 ) / 5             | 13                             | 14 |
| 亚型    | 致病基因    | 致病重复次数   | DNA长度 ( bp ) |     | GGCCTG<br>重复计算公式              | GGCCTG<br>重复次数                 |    |
| SCA36 | NOP56   | 650-2500 | 106          | 106 | ( DNA长度-84 ) / 6              | 4                              | 4  |
| 亚型    | 致病基因    | 致病重复次数   | DNA长度 ( bp ) |     | GAA<br>重复计算公式                 | GAA<br>重复次数                    |    |
| FRDA  | FXN     | 66-1300  | 300          | 300 | ( DNA长度-277 ) / 3             | 8                              | 8  |

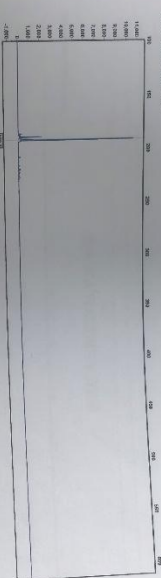
附录

02 检测实验图片

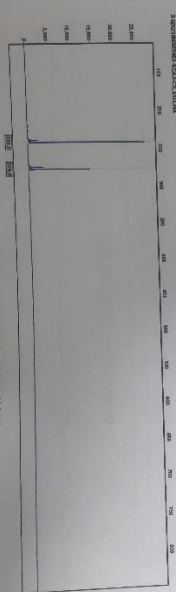
王宗利检测结果见下图



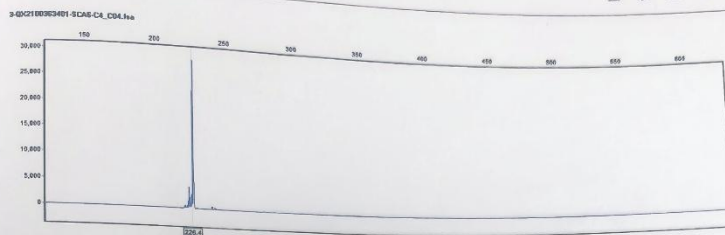
图例 SCA1毛细管电泳检测结果



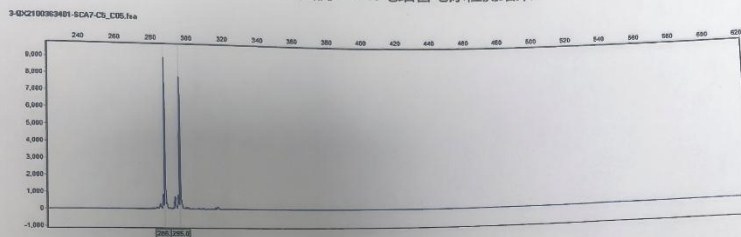
图例 SCA2毛细管电泳检测结果



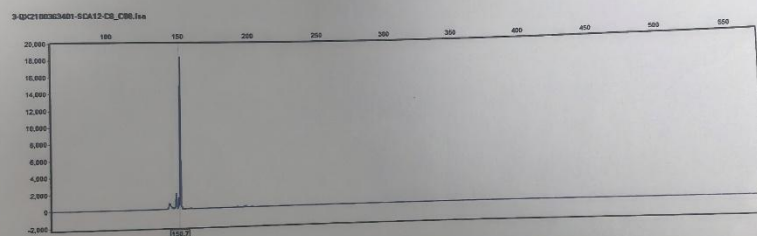
图例 SCA3毛细管电泳检测结果



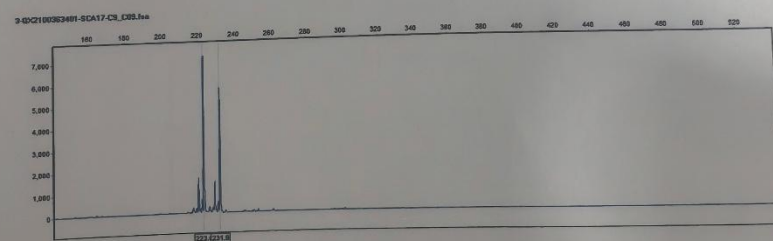
图例 SCA6毛细管电泳检测结果



图例 SCA7毛细管电泳检测结果



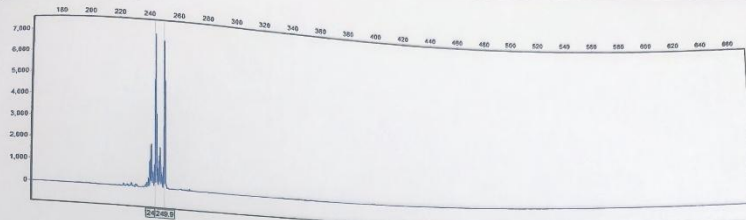
图例 SCA12毛细管电泳检测结果



图例 SCA17毛细管电泳检测结果

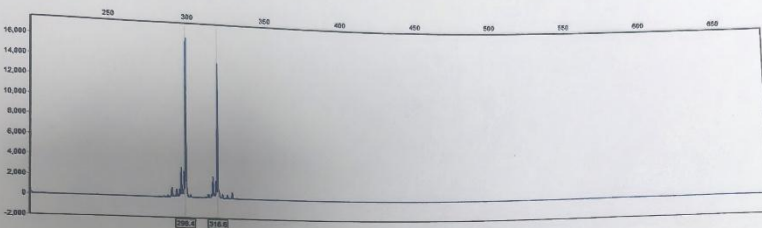


3-QX2100363401-DRPLA-C10\_C10.fsa



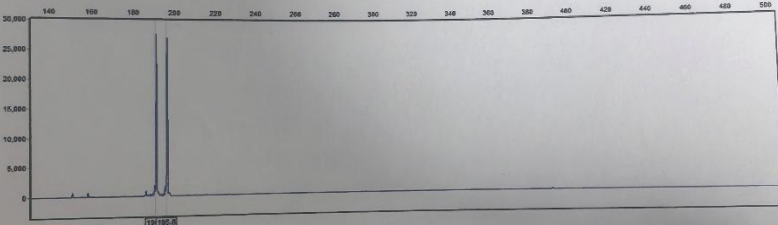
图例 DRPLA毛细管电泳检测结果

3-QX2100363401-SCA8-C06.fsa



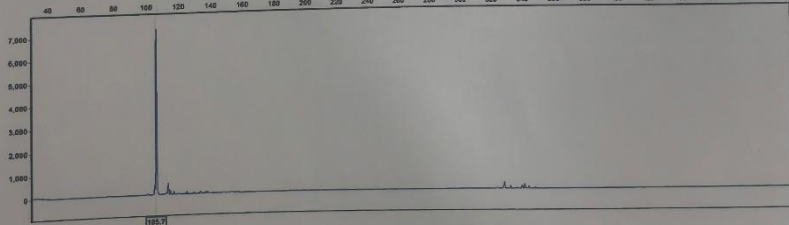
图例 SCA8毛细管电泳检测结果

3-QX2100363401-SCA10-C07.fsa

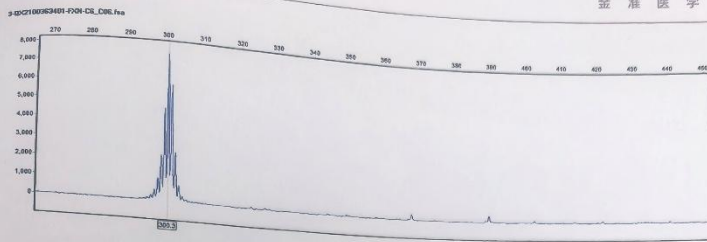


图例 SCA10毛细管电泳检测结果

3-QX2100363401-SCA36-C11.fsa



图例 SCA36毛细管电泳检测结果



图例 FRDA毛细管电泳检测结果

广东省

科:  
姓:  
民:

主  
现:

医院

既名

药物:

流行:

本格:

助:

:

: 娠风

疗计