

HiFi长读长全基因组检测报告



客服微信号



贝瑞基因官微

先证者姓名/编号：王宏创/25RJ10001

性别：男

年龄：19周岁

检测类型：家系

就诊卡号/住院号：

送检日期：

HiFi 长读长全基因组检测报告

样本信息：

姓名：王宏创	性别：男	样本类型：外周血	出生日期：
采样日期：2025-12-01	接收日期：2025-12-03	送检科室：生殖科	送检医生：李艳
样本编号：25RJ10001	送检单位：山东省中医药大学第二附属医院		报告日期：2026-01-13

家系信息：

姓名	样本编号	家系关系
王宏创	25RJ10001	受检者
王本才	25RJ10001FU0	父亲
王玉华	25RJ10001MU0	母亲

临床诊断/临床表现：

肌张力异常，疑似上睑下垂，从小有步态异常，症状随年龄加重，剪刀步，肌张力报告：神经源性损害。

家族史：外婆轻症（小时候有发大病，不确定影响）大舅中症，二舅与先证者相似较为严重，妈妈肌张力异常（神经源性损害，20岁左右意外砸到骨盆，不确定影响）大舅的儿子、女儿、孙子均正常，外婆三个孩子均有异常。受检者姐姐目前正常。

特殊关注基因或疾病：痉挛性截瘫，线粒体，X连锁。

检测项目：HiFi 长读长全基因组测序检测(家系)

- 检测技术：对受检者基因组 DNA 进行 HiFi 长读长全基因组测序。
- 分析内容：基于 HiFi 长读长全基因组测序数据进行核基因组单核苷酸变异、小片段插入缺失变异、大片段拷贝数变异、杂合性缺失变异、单亲二体（仅限于家系检测）、结构变异、线粒体基因组单核苷酸变异和小片段插入缺失变异、特定基因的动态重复扩张突变以及特定区域的甲基化异常分析。

各项检测结果概述：	
检测内容	分项检测结果
核基因组单核苷酸变异及小片段插入缺失变异 (SNV/InDel)	受检者检测结果暂无明确结论，详见结果解释。
拷贝数变异 (CNV)	未检测到可以解释受检者表型的致病变异。
杂合性缺失变异 (AOH) /单亲二体 (UPD)	未检测到可以解释受检者表型的致病变异。
结构变异 (SV)	未检测到可以解释受检者表型的致病变异。
特定区域的甲基化异常	未检测到可以解释受检者表型的致病变异。
线粒体 DNA 单核苷酸变异及小片段插入缺失变异 (SNV/InDel)	未检测到可以解释受检者表型的致病变异。
特定基因的动态重复扩张突变 (RE)	未检测到可以解释受检者表型的变异。
ACMG 推荐报告的次要发现	未检测到可以解释受检者表型的变异。

检测结果详述

第一部分：

核基因组和线粒体环基因组单核苷酸变异及小片段插入缺失变异（SNV/InDel）/ 大片段拷贝数变异（CNV）/ 杂合性缺失变异（AOH）或单亲二体（UPD）/ 结构变异（SV）/ 特定区域的甲基化异常/特定基因的动态重复扩张突变（RE）

表 I-1：可以解释受检者表型的（致病 / 可能致病）变异：

本表内变异所致疾病的临床表征及预期遗传模式分别与受检者主要临床表型及合子类型相符，且其变异评级为致病或可能致病。建议临床医生高度关注并综合临床实际，进行疾病管理、遗传咨询、生育风险评估 / 控制等工作。

• I-1.1 核基因组单核苷酸变异及小片段插入缺失变异（SNV/InDel）

基因	染色体位置	基因亚区	变异信息	变异比例 (Ref/mut)	合子类型	疾病名称 (OMIM 号)	遗传模式	变异来源	变异致病性评级
无									

• I-1.2 线粒体环基因组单核苷酸变异及小片段插入缺失变异（SNV/InDel）

样本	核苷酸改变	变异比例 (Mut/Ref+Mut)	基因	变异致病性评级	疾病名称
无					

• I-1.3 核基因组大片段拷贝数变异（CNV）/ 杂合性缺失变异（AOH）或单亲二体（UPD）/ 结构变异（SV）/ 特定区域的甲基化异常

样本	染色体位置	变异类型	区域内相关基因	相关疾病	变异来源	变异致病性评级
无						

• I-1.4 特定基因的动态重复扩张突变（RE）

样本	基因	突变位置	重复单元	等位基因 (A1 / A2 重复次数)	参考值	疾病名称 (OMIM 号)	遗传模式
无							

表 I-2：与受检者主要临床表型部分相符，但尚无法明确与其起病或病情进展间相关性的变异：

本表内变异所致疾病的临床表征与受检者临床表型部分相符，但其变异评级为临床意义未明或该疾病的预期遗传模式与检测到的合子类型不符。本表也包括致病性明确、预期遗传模式与合子类型相符，但所致疾病外显率低或临床表现个体差异较大的基因变异。

• I-2.1 核基因组单核苷酸变异及小片段插入缺失变异（SNV/InDel）

基因	染色体位置	基因亚区	变异信息	变异比例 (Ref/mut)	合子类型	疾病名称 (OMIM 号)	遗传模式	变异来源	变异致病性评级
----	-------	------	------	----------------	------	---------------	------	------	---------

ATP1A3	chr19:41983457-41983457	intron8	NM_152296.5:c.994-1351A>G	受检者：15/7 父亲：12/0 母亲：4/3	受检者：杂合 父亲：野生型 母亲：杂合	儿童交替性偏瘫 2 型 (OMIM:614820); CAPOS 综合征 (OMIM:601338); 发育性和癫痫性脑病 99 型 (OMIM:619606); 肌张力障碍 12 型 (OMIM:128235)	AD	母源	意义未明
--------	-------------------------	---------	---------------------------	-------------------------------	---------------------------	---	----	----	------

结果解读：

根据美国医学遗传学与基因组学学会(ACMG)指南(Richards et al., 2015)及 ClinGen 序列变异解释(Sequence Variant Interpretation, SVI)专家组对指南标准的应用建议(Ahmad et al., 2018、 Biesecker et al., 2018、 Rajarshi et al., 2018), 提示基因 ATP1A3 的 c. 994-1351A>G 突变为意义未明突变位点。

ATP1A3:NM_152296.5:intron8:c.994-1351A>G 意义未明 (PP3+PM2_Supporting)

支持致病性证据 PM2_Supporting: 该变异在参考人群千人基因组 (1000G)、神州基因组数据库、人类外显子数据库 (ExAC) 和人群基因组突变频率数据库 (gnomAD) 中没有记录;

支持致病性证据 PP3: 经 splicAI 预测, 结果显示该变异可能影响剪接。

儿童交替性偏瘫 2 型主要表现为: 偏瘫、癫痫持续状态、眼球运动异常、舞蹈手足徐动、肌张力障碍、癫痫发作、构音障碍、全面发育迟缓、共济失调、发作性四肢瘫痪、眼球震颤、智能衰退、四肢瘫、智力障碍。

CAPOS 综合征主要表现为: 轴索性周围神经病、听力受损、运动迟缓、辨距不良、肌张力障碍、癫痫发作、共济失调步态、肌张力减退、婴儿期发病、共济失调、臂肌张力障碍、眼球震颤、儿童期发病、失明、发作性全身肌张力减退、轻偏瘫、肌无力、视觉诱发电位无波形、不协调、视力丧失、青少年期发病、吞咽困难、躯干性共济失调、高弓足、尿急、发作性共济失调、构音障碍、神经反射消失、意识下降、姿势不稳、渐进展感音神经性听力受损、进行性视力下降、感音神经性听力受损、预激综合征、自闭症行为、视神经萎缩、视觉障碍。

发育性和癫痫性脑病 99 型主要表现为: 双侧强直-阵挛发作、先天发病、中枢神经系统的髓鞘化延迟、知觉受损的局灶性发作、小脑萎缩、失神发作、婴儿期发病、多灶性痫样放电、薄胼胝体、外侧裂周区多小脑回、儿童期发病、额颞叶萎缩、影响脑干的萎缩/退化、巨脑室、外斜视、智力障碍、海马回发育不良、新生儿期发病、高调哭声、小头畸形、局灶性偏侧阵挛发作、髋关节发育不良、癫痫持续状态、眼睑肌阵挛、中枢性呼吸暂停、全面发育迟缓、癫痫性痉挛、胼胝体增厚、强直发作、多灶性癫痫发作、流涎、局灶性发作。

肌张力障碍 12 型主要表现为: 斜颈、缄默症、吞咽困难、青少年期发病、帕金森症、运动迟缓、肌张力障碍、球部体征、构音障碍、姿势不稳、抑郁、儿童期发病、青年发病、焦虑、具有不完全外显的特征、面具样面容、情绪不稳、步态不稳、流涎、震颤。

儿童交替性偏瘫 2 型 (OMIM:614820) 是一种常染色体显性遗传疾病。该疾病是一种罕见的综合征, 主要特征为: 婴儿阵发性半身或四肢瘫痪。症状为阵发性神经功能障碍, 包括交替轻偏瘫或肌张力障碍、四肢瘫痪、癫痫样发作和眼球运动异常。症状发作可能持续几分钟、几小时、几天甚至几个星期。睡眠可以缓解症状, 特别是在患者刚睡醒的时候。随着时间的推移, 大多数患者会发生持续的神经功能损失, 包括动眼神经失用、共济失调、舞蹈手足徐动症、肌张力障碍、帕金森症以及认知和行为功能障碍; 50% 以上的患者除了有阵发性运动障碍还会发生癫痫。该病患病率大约百万分之一。

CAPOS 综合征 (OMIM:601338) 是一种常染色体显性遗传疾病。该病为小脑共济失调、反射消失、高弓足、视神经萎缩和感音神经性听力损失 (CAPOS), 其特征是儿童早期反复发作与发热性疾病相关的急性共济失调性脑病。急性发作往往会随着时间的推移而减少, 但神经系统后遗症是永久性的、进行性的, 会导致步态和肢体共济失调以及反射消失。患者还会因童年时期开始的视神经萎缩和感音神经性听力损失而出现进行性视力障碍。其他特征包括眼球运动异常、高弓足和吞咽困难。

发育性和癫痫性脑病 99 型 (OMIM:619606) 是一种常染色体显性遗传疾病。该病的特点是儿童早期癫痫发作, 伴有整体发育迟缓和智力发育严重受损。其他特征可能包括肌张力减退、四肢瘫痪、眼球震颤和呼吸暂停。脑成像可能正常, 也可能显示非特异性和可变异常, 包括脑萎缩和多小脑回。严重程度各不相同; 一些患者死于难治性癫痫持续状态。

肌张力障碍 12 型 (OMIM:128235) 是一种常染色体显性遗传疾病。该病也被称为快速发作的肌张力障碍-帕金森病, 其特征是在成年早期突然发作不对称肌张力障碍和帕金森病, 通常是在身体过度劳累、创伤、高温或发烧等触发因素之后发生。受影响的个体还表现出缓慢进行性的非动脉瘤性神经系统退化, 并伴有明显的延髓功能障碍。

综合 WGS 结果, 显示受检者、母亲均杂合携带上述变异, 父亲不携带该变异。

以上结果请临床医生结合受检者表型及家系成员病史进行综合评估; 建议该家庭进行遗传咨询。

I-2.2 线粒体环基因组单核苷酸变异及小片段插入缺失变异 (SNV/InDel)

样本	核苷酸改变	变异比例 (Mut/Ref+Mut)	基因	变异致病性评级	疾病名称
----	-------	-----------------------	----	---------	------

无

• I-2.3 核基因组大片段拷贝数变异 (CNV) / 杂合性缺失变异 (AOH) 或单亲二体 (UPD) / 结构变异 (SV) / 特定区域的甲基化异常

样本	染色体位置	变异类型	区域内相关基因	相关疾病	变异来源	变异致病性评级
无						

I-2.4 特定基因的动态重复扩张突变 (RE)

样本	基因	突变位置	重复单元	等位基因 (A1 / A2 重复次数)	参考值	疾病名称 (OMIM 号)	遗传模式
无							

第二部分：ACMG 推荐报告的次要发现

表 II：符合 ACMG 推荐报告原则的次要发现变异：

美国医学遗传学会与基因组学学会（ACMG）建议对 84 个单基因遗传病相关基因中的致病变异及可能致病变异（合子类型及相关疾病遗传模式相符）进行报告，此类遗传疾病很可能与受检者目前临床表现及诊断无关，但均涉及可以进行早期干预的严重疾病。建议据此进行临床检查及遗传咨询。如果此类疾病和受检者临床诊断相关，相关变异已经在前面表格中呈现，在此将不会被重复描述。

基因	染色体位置	变异信息	合子类型	疾病名称（OMIM 号）	遗传模式	变异来源	变异致病性评级
无							

检测机构：北京贝瑞和康医学检验实验室有限公司

签名（已通过电子认证）：

检测人：

陈程



审核人：

冯宇 陆文怡

报告声明

- 1.本报告结果仅对本次送检样本负责。检测结果不代表最终诊断结果并仅供科研使用，不作为临床遗传咨询指导。
- 2.本检测是一种基于单分子实时测序（Single molecule real time sequencing, SMRT）平台 HiFi 长读长高通量测序技术，是针对基因组整个区域的 DNA 序列进行测序分析，可检测的变异类型包括单碱基变异（SNVs）、50bp 以内插入缺失变异（InDels）、拷贝数变异（CNV）、结构变异（SV）、杂合性缺失（AOH）、单亲二体（UPD，仅限于家系检测）、线粒体环基因组变异、特定基因的串联重复序列（Tandem repeats/Dynamic variants）及特定区域的甲基化异常。
- 3.基于基因组序列复杂度及技术局限性，全基因组检测不能保证覆盖 100%基因组区域。本检测不包含位于端粒、着丝粒、异染色质等区域的变异；HiFi 长读长全基因组检测虽在各种变异类型的检测中表现出色，但不同变异类型的检出率主要取决于变异所在的基因组结构的复杂程度以及测序深度和相关区域的测序质量，所以对部分变异类型的检出仍有一定的局限性：①对于 100Kb 以上已知明确致病的拷贝数变异（CNV）的检出较为敏感，对小于 100Kb 或 100Kb 左右大小的拷贝数变异检出率取决于基因组结构和相关区域的测序质量。②由于目前数据库关于结构变异的参考数据匮乏，导致大量的结构变异的临床意义未知，本检测仅提示与受检者表型相关的且为已知明确致病性的结构变异（SV）。③由于线粒体基因组存在异质性，本检测仅报告异质性大于 10%的变异。④针对嵌合类型变异、基因融合、大于 10Kb 的插入、甲基化异常、串联重复序列以及复杂结构变异等检测存在一定的局限性。
- 4.本检测目前是尚在发展的新技术领域，检测结果仅供科研参考。检测数据依据医生或患者提供的临床信息进行分析，变异解读受制于文献和数据库版本以及更新的及时性、新基因发现、疾病复杂程度、临床案例增加及医学科学发展的限制，同时变异结果的致病性可能会随着时间的推移而改变，后续可进行数据重分析或其他辅助检查。所报告的变异结果与临床疾病相关性需要由临床医生结合患者表型综合分析；必要时需针对性进行特定变异功能学进一步验证；对于非编码内含子区域、结构变异等相关变异类型，数据库仍需大数据的累积才能明确变异的临床意义。
- 5.鉴于检测技术水平的限制及个体差异等因素，即使在实验人员已严格按照操作规程的前提下，仍有可能出现假阳性或假阴性结果。
- 6.如果出现样本质量问题，可重新取样再次检测，受检者需重新签署知情同意书，报告时间顺延。

检测方法

本检测使用全基因组单分子实时测序技术，基于 HiFi 长读长测序平台对全基因组 DNA 进行测序分析。对于测序下机数据，利用贝瑞基因自主研发的 Verita Trekker®变异检测系统和 Enliven®变异注释解读系统对数据进行分析。

遗传变异致病性评级参考美国医学遗传学与基因组学学会(ACMG)指南及 ClinGen 序列变异解释（Sequence Variant Interpretation, SVI）专家组对指南标准更新的应用建议(<https://clinicalgenome.org/working-groups/sequence-variant-interpretation>)，将变异分为五类：致病、可能致病、临床意义不明（VUS）、可能良性和良性。通过排除 gnomAD、千人基因组、ExAC、神州基因组数据库等人群频率数据库中突变频率大于 1%的变异位点，排除无文献报道或预测不影响剪切的非功能性变异位点（如同义突变、非编码区突变等），查询 HGMD、ClinVar 或 BGMD 数据库收录的致病变异、文献报道及危害性预测软件（REVEL、SpliceAI、CADD 等软件）等信息，结合 HPO、OMIM、GHR、GeneReviews 等公共数据库，查找与临床提供表型或疾病相关基因变异。所用注释数据库为：Human Genome 38 (hg38/GRCh38)、RefSeq、UCSC、Ensembl、dbSNP、ExAC、gnomAD、1000 Genomes phase3、贝瑞基因中国人特有序列数据库“神州基因组数据库”等，所用遗传变异分析数据库包括 DGV、DECIPHER、OMIM、HGMD、ClinVar、BGMD 及 PubMed 等数据库。

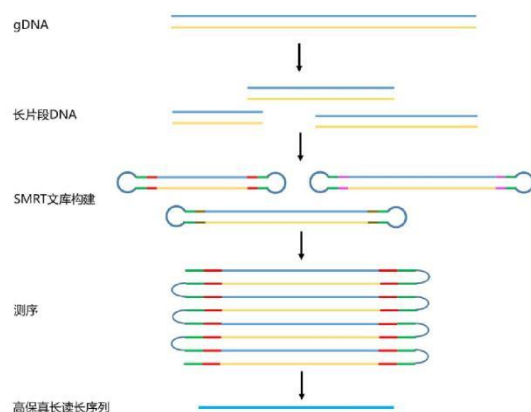
参考文献

- Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and Guidelines for the Interpretation of Sequence Variants: A Joint Consensus Recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology[J]. Genetics in Medicine Official Journal of the American College of Medical Genetics, 2015, 17(5):405.
- Kristy, Lee, Noura S, Abul-Husn, Laura M, Amendola et al. ACMG SF v3.3 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG).[J]. Genet Med, 2025, 27: 101454.
- Riggs Erin Rooney, Andersen Erica F, Cherry Athena M et al. Technical standards for the interpretation and reporting of constitutional copy-number variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) and the Clinical Genome Resource (ClinGen).[J]. Genet Med, 2020, 22: 245-257.
- Aaron M, Wenger, Paul, Peluso, William J, Rowell et al. Accurate circular consensus long-read sequencing improves variant detection and assembly of a human genome.[J]. Nat Biotechnol, 2019, 37: 0.
- Wolfram, Höps, Marjan M, Weiss, Ronny, Derks et al. HiFi long-read genomes for difficult-to-detect, clinically relevant variants.[J]. Am J Hum Genet, 2025, 112: 0.
- Wouter, Steyaert, Lydia, Sagath, German, Demidov et al. Unraveling undiagnosed rare disease cases by HiFi long-read genome sequencing.[J]. Genome Res, 2025, 35: 0.
- Xi, Hu, Yuwei, Shi, Suk Hang, Cheng et al. Transformer-based deep learning for accurate detection of multiple base modifications using single molecule real-time sequencing.[J]. Commun Biol, 2025, 8: 0.

附录

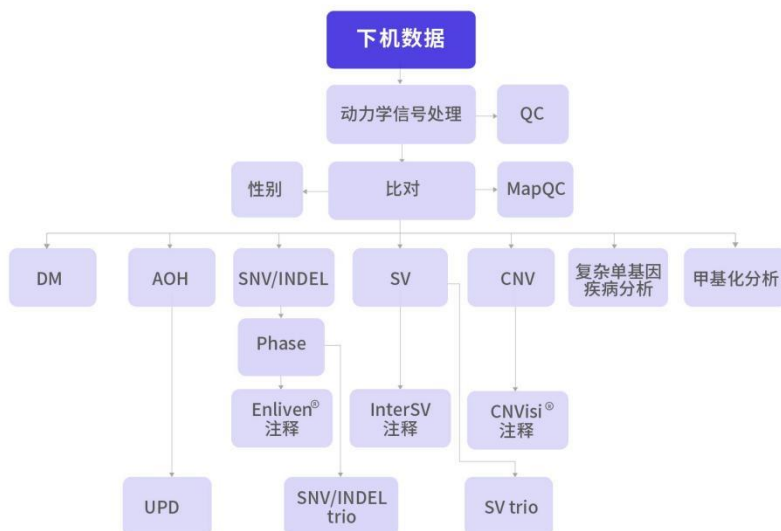
(一) HiFi 长读长全基因组测序 (HiFi LR-WGS) 简介

HiFi LR-WGS 检测流程



采用三代 SMRT 单分子实时测序技术，针对基因组整个区域进行测序，并对 HiFi 序列进行分析，具有高通量，长读长，准确性高的特点。

HiFi LR-WGS 生物信息学分析流程



通过生物学信息分析，可实现 SNV、InDel、CNV、SV、AOH、UPD、串联重复序列、甲基化异常的等变异类型的检测。

(二) 特定区域的甲基化异常——8 种甲基化异常疾病列表

序号	染色体区域	疾病名称
1	6q24-q25	新生儿短暂性糖尿病 (TND)
2	15q11-q13	Prader-Willi 综合征 (PWS)
3		Angelman 综合征 (AS)
4	7q32、7p12、11p15.5	Silver Russell 综合征 (SRS)
5	11p15.5	Beckwith-Wiedemann 综合征 (BWS)
6	20q13.32	假性甲状旁腺功能减退症 (PHP)
7	14q32	Temple 综合征 (TS)
8		Kagami-Ogata 综合征 (KOS)

(三) 特定基因的动态重复扩张突变 (RE) ——68 种动态突变疾病列表

分类	疾病名称	基因	重复单元
共济失调 20 种疾病	脊髓小脑性共济失调 1 型(SCA1)	ATXN1	CAG,CAT
	脊髓小脑性共济失调 2 型(SCA2)	ATXN2	CAG,CAA
	脊髓小脑性共济失调 3 型(SCA3)	ATXN3	CAG,CAA
	脊髓小脑性共济失调 4 型(SCA4)	ZFH3	GGC
	脊髓小脑性共济失调 6 型(SCA6)	CACNA1A	CAG
	脊髓小脑性共济失调 7 型(SCA7)	ATXN7	CAG
	脊髓小脑性共济失调 8 型(SCA8)	ATXN8OS_ATXN8	CTG·CAG
	脊髓小脑性共济失调 10 型(SCA10)	ATXN10	ATTCT
	脊髓小脑性共济失调 12 型(SCA12)	PPP2R2B	CAG
	脊髓小脑性共济失调 17 型(SCA17)	TBP	CAG,CAA
	脊髓小脑性共济失调 31 型(SCA31)	BEAN1/TK2	TGGAA
	迟发性脊髓小脑性共济失调 27B 型(SCA27B)	FGF14	GAA
	脊髓小脑性共济失调 36 型(SCA36)	NOP56	GGCCTG
	脊髓小脑性共济失调 37 型(SCA37)	DAB1	ATTTC
	脊髓小脑性共济失调 51 型	THAP11	CAG
	齿状核红核苍白球路易体萎缩症(DRPLA)	ATN1	CAG
	弗里德里希共济失调(FRDA)	FXN	GAA
	全身性发育迟缓, 进行性共济失调, 谷氨酰胺升高(GDPAG)	GLS	GCA
	伴神经病变和前庭反射消失的小脑性共济失调综合征 (CANVAS)	RFC1	AAGGG
	脆性 X 相关震颤-共济失调综合征 (FXTAS)	FMR1	CGG,AGG

分类	疾病名称	基因	重复单元
神经肌肉 12 种疾病	肯尼迪病(SBMA)	AR	CAG
	强直性肌营养不良 1 型(DM1)	DMPK	CTG
	强直性肌营养不良 2 型(DM2)	CNBP	CCTG,GCTC,TCTG
	眼咽远端肌病 3 型 (OPDM3)	NOTCH2NLC	GGC
	眼咽远端肌病 1 型 (OPDM1)	LRP12	CGG
	眼咽远端肌病 2 型 (OPDM2)	GIPC1	CGG
	眼咽远端肌病 4 型(OPDM4)	RILPL1	CGG
	眼咽肌病伴脑白质病 1 型 (OPML1)	NUTM2BAS1_LOC642361	CCG·CGG
	眼咽肌营养不良 (OPMD)	PABPN1	GCN
	神经元核内包涵体疾病(NIID)	NOTCH2NLC	GGC
	额颞叶痴呆和/或肌萎缩侧索硬化症 1 型 (FTDALS1)	C9orf72	GGGGCC
	伴泛素阳性自噬镶边空泡性肌病(MRUPAV)	PLIN4	99bp
癫痫 8 种疾病	进行性肌阵挛性癫痫 1A 型 (EPM1A)	CSTB	CCCCGCCCGCG
	家族性成人肌阵挛性癫痫 1 型(FAME1)	SAMD12	TTTCA/TTTTA
	家族性成人肌阵挛性癫痫 2 型(FAME2)	STARD7	AAATG
	家族性成人肌阵挛性癫痫 3 型(FAME3)	MARCHF6	TTTCA/TTTTA
	家族性成人肌阵挛性癫痫 4 型(FAME4)	YEATS2	TTTCA
	家族性成人肌阵挛性癫痫 6 型(FAME6)	TNRC6A	TTTCA
	家族性成人肌阵挛性癫痫 7 型(FAME7)	RAPGEF2	TTTCA
	遗传性特发性震颤 6 型(ETM6)	NOTCH2NLC	GGC
其他神经系统疾病 18 种疾病	发育性和癫痫性脑病 1 型 (DEE1)/X 连锁精神发育迟滞 29 型(XLID29)	ARX(ARX_1)	GCN
	脆性 X 综合征 (FXS)/脆性 X 相关的卵巢功能不全(FXPOI)/脆性 X 相关精神障碍 (FXAND)	FMR1	CGG,AGG
	X 连锁智力障碍 109 型(XLID109)	AFF2	CCG
	KINSHIP 综合征(KINS)	AFF3	CGG
	自闭症谱系障碍(FRA7A)	ZNF713	CGG
	常染色体显性遗传智力发育障碍, FRA12A 型(MRFRA12A)	DIP2B	CGG
	Jacobsen 综合征(JBS)	CBL	CCG
	亨廷顿舞蹈病 (HD)	HTT	CAG
	亨廷顿样疾病-2 (HDL2)	JPH3	CTG
	遗传性感觉和自主神经病变 8 型(HSAN8)	PRDM12	GCC
	克雅氏病(CJD)	PRNP	24bp
	X 连锁精神发育迟滞伴孤立性生长激素缺乏症/X 连锁全垂体功能减退症	SOX3	GCN

分类	疾病名称	基因	重复单元
	全前脑畸形 5 型 (HPE5)	<i>ZIC2</i>	GCN
	发育性和癫痫性脑病 1 型 (DEE1)/Partington 综合征(PRTS)/X 连锁精神发育迟滞 29 型(XLID29)	<i>ARX(ARX_2)</i>	GCN
发育障碍 8 种疾病	并多指畸形 1 型 (SPD1)	<i>HOXD13</i>	GCN
	Richieri-Costa-Pereira 综合征(RCPS)	<i>EIF4A3</i>	18-20bp
	手-脚-生殖综合征 (HFGS)	<i>HOXA13</i>	GCN
	脸裂、上睑下垂和内眦赘皮综合征(BPES)	<i>FOXL2</i>	GCN
	X 连锁先天性联合畸形(VACTERL)/眼-耳-脊椎畸形(OVAS)	<i>ZIC3</i>	GCN
	法洛四联症(ToF)	<i>TBX1</i>	GCN
	Baratela-Scott 综合征 (BSS)	<i>XYLT1</i>	GGC
眼科 1 种疾病	Fuchs 内皮角膜营养不良 3 型 (FECD3)	<i>TCF4</i>	CTG
呼吸障碍 1 种疾病	先天性中枢性低通气综合征伴或不伴先天性巨结肠症 1 型(CCHS1)	<i>PHOX2B</i>	GCN

(四) ACMG 推荐报告的次要发现——84 基因列表

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