

遗传性疾病基因检测一代验证报告

样本信息

样本编号	检测类型	送检单位	报告日期
25RJ10001JJ0	一代测序	山东省中医药大学第二附属医院	2026-02-03

验证者信息

姓名	与受检者关系	性别	年龄	样本类型	送检日期
王文茹	表妹	女		外周血	2026-01-18
王忠立	大舅	男		外周血	2026-01-18
王中见	二舅	男		外周血	2026-01-18
王冬凡	受检者	女		外周血	2026-01-18
刘殿美	外婆	女		外周血	2026-01-18

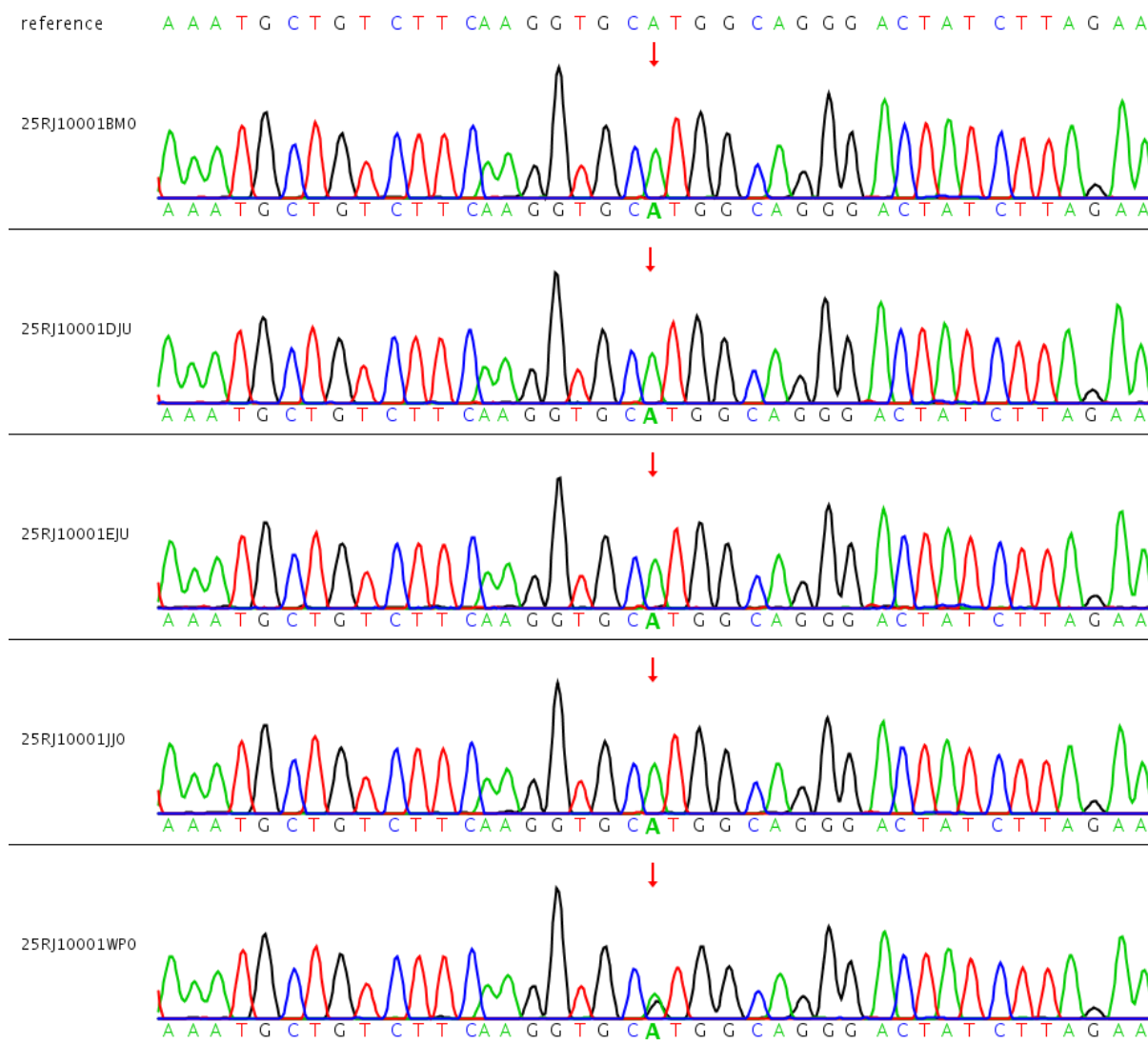
验证位点结果

基因	突变位置	HGVS	验证结果
ATP1A3	chr19:41983457-41983457	NM_152296.5:c.994-1351A>G	25RJ10001BM0: 野生型 25RJ10001DJU: 野生型 25RJ10001EJU: 野生型 25RJ10001JJ0: 野生型 25RJ10001WP0: 杂合

· 表示数据库无收录。参考数据库版本为：Human Genome 38 (hg38/GRCh38)。

一代验证结果信息

ATP1A3:NM_152296.5:c.994-1351A>G



图注: 25RJ10001BM0:表妹; 25RJ10001DJU:大舅; 25RJ10001EJU:二舅; 25RJ10001JJ0:受检者; 25RJ10001WP0:外婆

声明

- 1、本检测结果只针对送检样品负责，检测结果仅供临床参考。
- 2、本检测只针对特定变异位点进行检测及分析，检测结果不对其他变异进行分析。
- 3、本检测无法排除低比例嵌合与生殖细胞嵌合的可能性。
- 4、一代测序技术主要针对特定变异位点进行验证，但部分变异受到序列的特殊性(如高 GC 区域或同源相似序列)以及产前样本的特殊性(如低比例母源污染、DNA 质量差等)的影响会干扰一代测序技术验证的结果；该检测仅作为临床辅助验证，不作为临床最终诊断依据，需临床医生结合受检者表征、家族史，以及其他检测结果等综合分析判定。
- 5、报告结果不能排除因母源污染造成的影响，结果仅供临床参考。
- 6、本检测报告变异与临床疾病相关性最终需要由临床医生结合患者表型综合分析 with 遗传咨询。
- 7、本检测报告如有任何疑义，请在收到结果后的 7 个工作日内与我们联系。