

2.7 珍凡

王冬凡: 25600297210
家系编号: 452
采样日期: 2026-02-07

遗传病携带者筛查(十联检)

检测报告



济南市妇幼保健院

山东第一医科大学附属济南市妇幼保健院产前诊断中心

遗传病携带者筛查（十联检）检测报告

样本信息：

送检科室：济南市妇幼保健院		送检医生：高青	
姓名：王冬凡	性别：女	身份证号：372924199811220629	联系电话：15665881362
出生日期：1998-11-22	采样日期：2026-02-07	接收日期：2026-02-11	样本类型：全血
临床信息：孕19周3天；有家族遗传病史（大舅，二舅，妈妈，弟弟疑似双下肢痉挛性截瘫）。			
检测项目：遗传病携带者筛查（十联检）			
检测技术：多重扩增子联合高通量测序			

结果总览：

1、本次检测受检者致病性或可能致病性变异位点检出情况汇总：

疾病分类	基因	疾病亚型	遗传模式	检测范围内的P/LP变异
神经肌肉病	SMN1	脊髓性肌萎缩症1型/2型/3型/4型	AR	未检出
血液病	HBA1, HBA2	α -地中海贫血	/	未检出
	HBB	β -地中海贫血/镰状细胞贫血	AR	未检出
听力障碍疾病	GJB2	常染色体隐性耳聋1A型	AR	未检出
	SLC26A4	常染色体隐性耳聋4型伴前庭导水管扩大/Pendred综合征	AR	未检出
	GJB3	常染色体显性耳聋2B型	AD	未检出
	MT-RNR1、MT-CO1、MT-TH	线粒体遗传性非综合征性感音神经性耳聋	MI	未检出
遗传代谢病	PAH	苯丙氨酸羟化酶缺乏症	AR	未检出
	ATP7B	肝豆状核变性	AR	未检出
	MMACHC	甲基丙二酸尿症合并同型半胱氨酸尿症cblC型	AR	未检出
	MMUT	甲基丙二酸尿症mut型	AR	未检出
	SLC25A13	新生儿型瓜氨酸血症2型	AR	未检出

2.本次检测提示受检者叶酸代谢能力为高风险。

建议：

1. 建议咨询相关专科医生进行叶酸补服；
2. 建议进行遗传咨询。

检测结果:

一、多重扩增子联合高通量测序法:

未检出

结果解释:

本次检测未发现受检者在检测范围内存在致病或疑似致病变异位点。

请结合临床表现及其他检测结果综合分析。

建议:

1. 建议进行遗传咨询。

二、叶酸代谢能力基因检测:

基因	检测位点	检测结果	检测基因型
MTHFR	C677T	纯合	TT
MTHFR	A1298C	阴性	AA
MTRR	A66G	杂合	AG

结果解释和临床意义:

受检者MTHFR基因检出C677T位点纯合变异,未检出A1298C变异,提示5-甲基四氢叶酸还原酶活性约为正常水平的30%;MTRR基因检出A66G位点杂合变异。

在检测范围内提示受检者叶酸代谢能力为高风险。

叶酸是一种水溶性B族维生素,叶酸缺乏或补充过量均可能导致自身并发症或出生缺陷的发生。5-甲基四氢叶酸还原酶和甲硫氨酸合成酶还原酶,是叶酸和同型半胱氨酸代谢相关的酶,分别由MTHFR基因和MTRR基因编码。研究显示,MTHFR基因的多态性位点C677T(MTHFR,NM_005957.5:c.665C>T, p.Ala222Val)和A1298C(MTHFR,NM_005957.5:c.1286A>C, p.Glu429Ala)会影响5-甲基四氢叶酸还原酶的酶活性,MTRR基因的多态性位点A66G(MTRR,NM_002454.3:c.66A>G, p.Ile22Met)会影响甲硫氨酸合成酶还原酶的酶活性,导致叶酸代谢能力降低,同型半胱氨酸水平升高,引起相应并发症。通过叶酸代谢能力基因检测,在检测范围内评估叶酸代谢能力的遗传风险,便于制定合适的个体化的叶酸增补方案。

叶酸代谢能力基因检测叶酸增补剂量参考表

风险类型	女性			男性
	孕前3个月	孕早期(0~12周以前)	孕中/晚期(13~40周)	伴侣计划怀孕前3个月
未提示风险	400微克/天	400微克/天	注意叶酸的膳食补充,不需要额外补充	注意叶酸的膳食补充
低风险	400微克/天	400微克/天	400微克/天	注意叶酸的膳食补充或补充叶酸400微克/天
中风险	400微克/天	800微克/天	400微克/天	注意叶酸的膳食补充或补充叶酸400微克/天
高风险	800微克/天	800微克/天	400微克/天	注意叶酸的膳食补充或补充叶酸800微克/天

1. 以上建议叶酸补充量是合成叶酸补充剂或强化剂的摄入量,不包括食物摄入量。
2. 以上建议补充量仅供医生参考,具体摄入量应由医生结合受检者实际情况决定。
3. 有神经管缺陷生育史的妇女,建议从可能怀孕或孕前至少1个月开始,每日增补4mg叶酸,直至妊娠满3个月。
4. 参考文献: <临床医学研究与实践>编辑部.围受孕期增补叶酸预防神经管缺陷指南(2017年)[J].临床医学研究与实践,2017,2(34):1.

目标区域NGS测序质量统计数据:

姓名	目标基因数	目标区覆盖度	目标区平均深度(X)	目标区深度>50X 位点所占比例
王冬凡	17	100.00%	17876.73	100.00%

参考资料及文献:

1. NCBI dbSNP: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>
2. NCBI ClinVar: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
3. 1000 Genomes: <http://grch37.ensembl.org/index.html>
4. Genome Aggregation Database(gnomAD): <https://gnomad.broadinstitute.org/>
5. Online Mendelian Inheritance in Man(OMIM): <https://omim.org/>

检测技术及临床局限性:

一、检测技术局限性

本检测以受检者提供的样本中提取的基因组DNA为检测材料,使用多重PCR技术对目标区域进行捕获和富集,富集的目的片段使用高通量测序(NGS)平台进行测序,测序获得的DNA序列与人类基因组hg19参考序列进行比对,并对目标区域的覆盖度和测序质量进行评估,对变异进行生物信息学分析和致病性分析。

本方法检测的目标区域包括7个基因(*GJB2*、*SLC26A4*、*PAH*、*ATP7B*、*MMACHC*、*MMUT*、*HBB*)的编码序列和部分ClinVar、HGMD数据库中判断为致病和可能致病的非编码区变异,以及10基因(*GJB3*、*MT-RNR1*、*MT-CO1*、*MT-TH*、*SMN1*、*HBA1/HBA2*、*SLC25A13*、*MTHFR*、*MTRR*)的常见热点变异。具体的变异位点请详见右侧二维码。本检测报告目标区域内的单核苷酸变异、10bp以内插入/缺失变异、以及部分基因缺失变异(脊髓性肌萎缩*SMN1*基因第7号外显子缺失和 α -地中海贫血*HBA1/HBA2*基因的-SEA、- α 3.7、- α 4.2变异,注:由于检测技术局限性,无法区分-SEA/-THAI/-FIL变异,建议使用其他技术进行检测分型)。

由于技术局限性,本方法仅检测目标序列总拷贝数的变化,当总拷贝数正常的情况下,无法分辨基因拷贝在染色体上的顺反构型,比如SMA "2+0"型携带者(一条染色体上有2拷贝*SMN1*基因而另一条染色体上无*SMN1*基因)、anti3.7/- α 3.7、anti4.2/- α 4.2等(这类基因型在数据分析时无拷贝数异常的提示)。本检测无法检测位于*HBA1/HBA2*基因中的高度同源区域的变异,*SMN1*基因不包含第7号外显子缺失以外的变异。某些基因序列因存在高GC含量、高重复序列、同源基因或假基因等情况,可能导致该区域内的变异不能被检测到。本检测不适用于检测染色体数目异常、动态突变、大片缺失或重复及复杂重组、甲基化等特殊变异类型及基因组结构变异(如倒位、易位、重排等)。若在同一基因中检出多个变异,可能无法区分这些变异为顺式或反式排列。

本检测只分析报告检测范围内的致病性和可能致病性变异,不包括临床意义未明变异、可能良性变异和良性变异。

本检测仅检测代谢能力相关的3个变异,提示的是遗传方面的风险高低,疾病是否发生还与其他遗传因素和非遗传因素有关。风险的评估基于目前对遗传和疾病的认识,随着研究的深入,这些评估也可能会发生改变。

部分特殊变异位点报告说明:由于*GJB2*基因c.109G>A(p.V37I)变异具有临床表型变异度较大、外显率不确定等特点,根据《遗传性耳聋基因筛查规范》不建议在临床实施针对该位点的产前诊断。

由于当前检测技术的局限性,检测结果均可能出现假阴性和假阳性,原因包括但不限于受检者基因组DNA在引物结合区域发生变异、PCR扩增偏好性、微生物DNA污染、大片缺失或重复、嵌合体、骨髓移植、近期输血等情况。

二、临床局限性

实验室无法对所提供的临床表型、家族史及亲缘关系等临床信息的真实性、准确性及全面性做出保证;相关信息提供不准确或不完善的样本,存在报告结果不精准的风险。数据的解读规则参考ACMG相关指南,变异的解释及致病等级均基于目前对疾病与基因的了解,随着时间的推移和研究的深入,这些评级日后可能会发生改变。

由于检测的局限性,检测结果为阴性并不能完全排除受检者为携带者/患者的可能性,仍存在残余风险。本检测无法排除受检者为检测范围外遗传病携带者的可能性。也无法排除受检者的后代会因为新发变异(*de novo*)而导致相关疾病发生的可能性。

检测结果均为实验室检测数据,仅供临床参考。主要用于辅助临床咨询或科研等相关目的,本检测结果的解释及用于妊娠指导,请咨询相关医院的专科医师。



扫码详见检测范围

备注:

1. 本检测结果只对本次送检样本负责。本中心对以上检测结果保留最终解释权, 如有疑义, 请在收到结果后7个工作日内与我们联系。
2. 本中心对检验结果保密并依法保护受检者隐私, 因受检者个人原因出现的信息外泄, 本中心不承担相应责任。
3. 变异的命名参照人类基因组变异学会(HGVS)提供的命名法(<http://varnomen.hgvs.org/>)。

检测:

杨晓燕

王琼

审核:

刘冬娟

侯静

报告日期: 2026-02-25