

基因分析报告

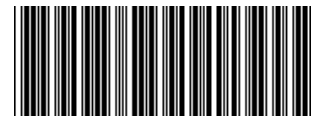
样本编号:	19C019618	姓名:	龚果逸辰	性别:	男
年龄:	5岁4月	样本类型:	全血	采样日期:	2019/04/16
送检单位:	上海交通大学医学院附属新华医院			病历号:	G11561
分析项目:	WES002:Trios 全外显子检测				
临床诊断:	-				
疾病表型:	-				
重点关注基因:	-				
病史摘要:	噬血细胞综合征				
家族史摘要:	-				

分析结果：通过对疾病相关基因的测序分析，未发现与疾病表型相关的明确致病性变异

1.与受检者临床表型高度相关的基因变异：未发现

2.其他隐性遗传(AR)杂合突变（理论上必须在两个等位基因均出现突变才可能致病）或与个人临床无明确关联的基因变异：

基因	染色体位置	转录本外显子	核苷酸氨基酸	纯合/杂合	正常人频率	预测	致病性分析	遗传方式	疾病/表型	变异来源
NUMA1	chr11-71717258	NM_006185;exon22	c.5515C>T (p.R1839W)	het	0.00020	B	Uncertain	-	急性早幼粒细胞白血病	母亲
IL1RN	chr2-113890440	NM_173841;exon6	c.535G>T (p.D179Y)	het	-	B	Uncertain	1. AD 2. AR 3. -	1. { 胃幽门螺旋杆菌感染后罹患癌症 } 2. 白介素-1 受体拮抗剂缺乏症 3. 糖尿病微血管并发症, 易感 4 型	父亲
DDX58	chr9-32466360	NM_014314;exon16	c.2265G>A (p.M755I)	het	-	B	Uncertain	AD	Singleton-Merten 综合征 2 型	父亲
PIEZO1	chr16-88800413-88800413	NM_001142864;exon17	c.2229_2230insGAGCAGCAGGAG (p.H744delinsEQQEH)	het	-	-	Uncertain	1. AD 2. AR	1. 脱水遗传性口形红细胞增多症 1 型 2. 遗传性淋巴水肿 III 型	父亲
NFAT5	chr16-69681135	NM_138714;exon5	c.176C>T (p.T59I)	het	0.00010	B	Uncertain	-	原发性免疫缺陷病	父亲
LIG1	chr19-48653093	NM_000234;exon9	c.703C>T (p.R235W)	het	0.00330	B	Uncertain	-	DNA 连接酶缺陷	母亲
RYR1	chr19-38942444	NM_000540;exon12	c.1163C>T (p.S388L)	het	0.00002	P	Uncertain	1. AD, AR 2. AR 3. AD	1. 中央轴空病 2. 多微小轴空病 3. 恶性高热易感 1 型	父亲
COL7A1	chr3-48623145	NM_000094;exon30	c.3809C>T (p.P1270L)	het	0.00420	B	Uncertain	1. AD 2. AD, AR 3. AR 4. AD 5. AR	1. 大疱性表皮松解伴先天性局部皮肤缺失及甲异常 2. 大疱性表皮松解型痒疹 3. 常染色体显性营养不良性大疱性表皮松解 4. 常染色体隐性遗传营养不良性大疱性表皮松	父亲



								AD,A R 6. AD,A R 7. AD	解症 5. 新生儿暂时性大疱性皮肤 松解 6. 胎前营养不良性大疱性表 皮松解 7. 非综合征性先天性甲病 8 型	
FAN CD2	chr3- 10135980	NM_0330 84;exon40	c.3896G>A (p.R1299H)	het	0.00020	B	Uncertai n	AR	范可尼贫血互补群 D2	母亲
ALG1	chr16- 5127465	NM_0191 09;exon5	c.559C>T (p.R187C)	het	0.00060	B	Uncertai n	AR	先天性糖基化病 Ik 型	父亲
C15o rf41	chr15- 36936484	NM_0011 30010;exo n2	c.107C>T (p.S36L)	het	0.00060	B	Uncertai n	AR	先天性红细胞生成障碍性贫血 1b 型	父亲
C8B	chr1- 57431601	NM_0000 66;exon1	c.21G>T (p.W7C)	het	0.00190	B	Uncertai n	AR	补体 8 缺乏症 2 型	母亲
HPS6	chr10- 103825863	NM_0247 47;exon1	c.632G>C (p.G211A)	het	0.00600	B	Uncertai n	AR	Hermansky-Pudlak 综合征 6 型	父亲
IL17R A	chr22- 17583085	NM_0143 39;exon7	c.655G>T (p.V219L)	het	0.00760	B	Uncertai n	AR	家族性念珠菌病 5 型	母亲
AKI	chr9- 130635296	NM_0013 18122;exo n2	c.91+9C>T (splicing)	het	0.00007	-	Uncertai n	AR	腺苷酸激酶缺乏性溶血性贫血	母亲
EDA RAD D	chr1- 236590686	NM_1458 61;exon4	c.161-6T>C (splicing)	het	0.00190	-	Uncertai n	1. AR 2. AD	1. 外胚层发育不良 11b, 少汗、毛 发、牙齿型 2. 常染色体显性少汗 性外胚层发育不良	母亲
EPB4 2	chr15- 43500536	NM_0011 14134;exo n8	c.972-5T>C (splicing)	het	0.00080	-	Uncertai n	AR	球形细胞增多症 5 型	父亲
PCC A	chr13- 101101510 ¹	NM_0002 82;exon21	c.1850T>C (p.L617P)	het	0.00920	P	Uncertai n	AR	丙酸血症	母亲

注：预测：蛋白功能预测软件 REVEL(rare exome variant ensemble learner)，P：预测为有害；B：预测为良性；-：未知

参考文献： [1] 已报道过与 Propionic acidemia 相关： [Hu,et al.Zhonghua Er Ke Za Zhi,46,416,2008\[PMID:19099776\]](#)

方法学：

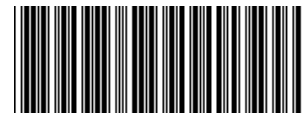
测序分析

局限性：

1. 本检测项目只针对已知的与疾病相关的基因，一些尚未明确的基因不在检测范围内。
2. 在数据分析时，为保证数据分析的精确性，目标区域内少部分测序质量过低的变异将被滤掉。
3. 此检测方法可以分析到小片段缺失/插入变异，对于更大范围内的缺失/重复，也可以分析，但可信度会降低，需要另一种方法验证，可提供参考结果；NGS 无法检测出所有拷贝数变异，如果怀疑基因存在拷贝数变异，可以进行针对性的 aCGH、SNP array 或 MLPA 分析。
4. 对在捕获区域内的突变，如其所在区域为高 GC 含量区，高度重复序列区，或者在基因组其它位置存在高度同源序列，本方法可能存在一定的假阴性几率
5. 调控区及深度内含子区可能存在的致病性变异无法检测。

注：

1. 如果受检者检测到了自发变异位点，该种情况下并不排除父母生殖腺嵌合体突变的情况存在，建议遗传咨询。
2. 参考基因组版本为 GRCh37/hg19，核苷酸改变的位置信息是基于当前版本的基因组和转录本，不同基因组版本或不同转录本，这些信息可能会有所不同。
3. hom/het/hemi: hom 表示此突变位点为纯合突变，het 表示此突变位点为杂合突变，hemi 表示此突变位点为半合子突变。
4. MAF: 正常人群频率 1000 genomes (千人基因组)、ESP6500 (NHLBI Exome Sequencing Project)、EXAC (The Exome Aggregation Consortium) 和 EXAC-EAS (EXAC 约 4000 东亚人数据)。
5. 蛋白功能预测软件 REVEL(rare exome variant ensemble learner) : Am J Hum Genet. 2016 Oct 6;99(4):877-885.[PMID: 27666373], P: 预测为有害；B: 预测为良性；-: 未知。



6. 根据美国医学遗传学与基因组学会（ACMG）发布的变异解读指南进行致病性分析：pathogenic/致病性变异；likely pathogenic/疑似致病性变异；uncertain/临床意义未明变异；likely-benign/疑似良性变异；benign/良性变异。本检测只报告根据 ACMG 分级为“致病”、“疑似致病”、“临床意义未明”的变异，不报告“良性”及“疑似良性”等不具有临床意义的变异。有明确家族史的病人，如果有相关家属的基因检测结果会更有助于定性疾病相关的突变。

7. 遗传方式：AR 表示常染色体隐性遗传；AD 表示常染色体显性遗传；XR 表示 X 染色体隐性遗传；XD 表示 X 染色体显性遗传。

8. 基因核苷酸变异的解释是基于目前对该基因的了解，随着研究的深入，这些解释也可能会发生改变。对于某些目前未知临床意义的变异或与其他疾病有关的变异未列在该报告中。

*本报告结果只对送检样品负责。

*以上结论均为实验室分析数据，仅供参考。

*本公司对以上分析结果保留最终解释权，如有疑问，请在收到结果后的 5 个工作日内与我们联系。

实验人员： 李伟阳

分析人员： 李一丹



报告签发：

刘志肖

报告日期：

2019-05-28