

報告解讀

報告分為兩大部份，(1)報告發生微缺失或/和微重複的基因，(2) 標示在染色體上發生微缺失或/和微重複的實際位置

(1) 報告發生微缺失或/和微重複的基因

陰性結果

檢測結果與說明

1. 送檢樣本檢測結果顯示，此次檢測，未發現染色體致病性變異。
2. 此檢測結果不能排除對疾病的診斷。

檢測者沒有任何染色體致病突變

陽性結果

檢測者有部份染色體突變

變異類型	變異名稱	片段大小	區域內相關基因
缺失	46,XX,del(1q31.3).(196,792,675-196,898,631)×1	105.96Kb	CFHR4,CFHR1
重複	46,XX,dup(15q24.3).(77,749,977-77,862,603)×3	112.63Kb	HMG20A

共 46 條染色體

del(deletion):微缺失

染色體微缺失或微重複的大小

XX 為女性;XY 為男性

dup(duplication):微重複

報告會詳細說明突變，可分為「已知致病突變」和「意義未明突變」。「意義未明突變」是指在目前沒有足夠數據顯示該突變會引致疾病。



結果解釋

1)第1號染色體長臂部分(196,792,675-196,898,631)片段缺失一個拷貝，長約105.96Kb，為臨床意義未明。chr1:(196,792,675-196,898,631)區域未發現已知疾病的報導。該區域與OMIM收錄的致病基因*CFHR1*部分重疊。目前染色體多態性資料庫全覆蓋該區域。

2)第15號染色體長臂部分(77,749,977-77,862,603)片段重複一個拷貝，長約112.63Kb，為臨床意義未明變異。chr15:(77,749,977-77,862,603)區域未發現已知疾病的報導。該區域未包含OMIM收錄的致病基因。ISCA、Decipher、Clinvar等資料庫中未見有相近區域CNV致病或良性的患者記錄。目前染色體多態性資料庫全覆蓋該區域。

(2) 若檢測者的染色體上有微缺失和/或微重複(陽性結果)，在圖上標示發生突變的實際位置

