

中山大学附属第三医院

胎儿染色体非整倍体无创基因检测报告

条码号: 320184751400



送检单位: 新乡市第一人民医院 送检医生: 张医生 住院/门诊号:
孕妇姓名: 李庆华 年龄: 31 受检者电话: 15617132100 体外受精-胚胎移植妊娠: 否
末次月经: 2021年2月4日 标本类型: 全血 胎 数: 单胎 筛查孕周: 17 孕日: 1
采样时间: 2021年5月31日 标本状态: 正常 孕产史:
检测时间: 2021年6月2日 临床诊断:

检测项目: 胎儿染色体非整倍体 (T21, T18, T13) 检测

检测方法: 孕妇外周血胎儿游离DNA 产前检测分析

检测结果:

检测项目	三体风险指数	参考范围	胎儿三体风险
21-三体	0.870	-3.000-3.000	低风险
18-三体	1.280	-3.000-3.000	低风险
13-三体	0.990	-3.000-3.000	低风险

备注:

- 1、本检测结果仅对送检的该样本负责, 结果仅供医生参考。
- 2、无创产前基因检测仅针对13-三体综合征、18-三体综合征、21-三体综合征三种染色体疾病(整条重复), 不能代替介入性产前诊断。
- 3、本检测不适用于: 对于胎儿上述染色体的片段异常, 或嵌合体型、易位型、微缺失、微重复等结构性异常; 孕妇本人为染色体非整倍体疾病患者; 一年内曾做过封闭抗体、异体输血、移植手术、干细胞治疗或其他可能引入外源DNA的孕妇; 怀有多胞胎的孕妇。
- 4、该检测可在孕12周开始进行, 鉴于当前医学检测技术水平的限制和孕妇个体差异等不同原因, 即使在检测人员已经履行了工作职责和操作规程的前提下, 仍有可能出现假阳性或假阴性。如果孕妇孕周推测不准, 或孕周过小(实际孕周<12周), 可能影响检测结果的准确性。
- 5、本检测结果仅供参考, 不作为最终诊断结果。如检测结果高风险, 需进行遗传咨询及介入性产前诊断; 如检测结果为低风险, 则说明胎儿患本筛查目标疾病的风险很低, 不排除其他异常的可能性, 应进行胎儿系统超声检查及其他产前检查。
- 6、受检者需提供完整、准确、详实的个人资料。因受检者提供的个人资料不实或其他误导因素导致检测服务的中断、结果不准确, 本实验室对此不承担责任。
- 7、本实验室对该结果保密并依法保护用户隐私, 但因受检者个人原因出现的信息外泄, 本实验室不负相应责任。

处理及检验机构: 广州达瑞医学检验实验室 检验者: 何君淑 审核者: 李洪义 日期: 2021年6月6日

遗传咨询意见: 建议到产前诊断门诊咨询

医师签名: 侯红瑛

发放日期: 2021年6月6日



胎儿染色体非整倍体无创基因检测补充报告

条码号: 320184751400



姓名: 李庆华	性别: 女	联系方式: 15617132100
孕周: 孕17+1周	送检医生: 张医生	采集时间: 2021/05/31
送检单位: 新乡市第一人民医院		住院/门诊号:

附加项目: 性染色体非整倍体疾病, 116种相对高发的位于特定的症候群相关染色体片段位置的微缺失/重复综合征。

检测方法: 孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测分析。

检测结果:

序号	检测项目	检测结果	序号	检测项目	检测结果
1	性染色体非整倍体疾病	低风险	2	染色体 1p36 缺失综合征	低风险
3	染色体 2q32-q33 缺失综合征	低风险	4	染色体 4p16.3 缺失综合征	低风险
5	染色体 5p 缺失综合征	低风险	6	染色体 8p23.1 重复综合征	低风险
7	染色体 8pter-p23.1 缺失综合征	低风险	8	染色体 8q24.1 缺失综合征	低风险
9	染色体 10q22.3-q23.2 缺失综合征	低风险	10	染色体 10p14 缺失综合征	低风险
11	染色体 11q 缺失综合征	低风险	12	染色体 1q21.1 微缺失综合征	低风险
13	PWS/Angel man综合征	低风险	14	染色体 15q26.3 重复综合征	低风险
15	染色体 16p12.2-p11.2 缺失综合征	低风险	16	染色体 22q11.2 缺失综合征	低风险
17	染色体 1p32-p31 缺失综合征	低风险	18	染色体 1p31 重复综合征	低风险
19	染色体 1p21.3 微缺失综合征	低风险	20	染色体 1q32.2 缺失综合征	低风险
21	染色体 1q41-q42 缺失综合征	低风险	22	染色体 1q43-q44 缺失综合征	低风险
23	染色体 2p16.1-p15 缺失综合征	低风险	24	染色体 2p12-p11.2 缺失综合征	低风险
25	Split-hand/foot malformation 5 型	低风险	26	染色体 2q31.1 重复综合征	低风险
27	染色体 2q35 重复综合征	低风险	28	染色体 2q37 缺失综合征	低风险
29	Holoprosencephaly 6 型	低风险	30	染色体 3pter-p25 缺失综合征	低风险
31	染色体 3q13.31 缺失综合征	低风险	32	染色体 3q22-q24 缺失综合征	低风险
33	染色体 3q29 缺失综合征	低风险	34	染色体 3q29 重复综合征	低风险
35	染色体 4q21 缺失综合征	低风险	36	染色体 4q26-q35 重复综合征	低风险
37	染色体 4q32.1-q32.2 三倍重复综合征	低风险	38	染色体 4q32-q35 缺失综合征	低风险
39	染色体 5p13 重复综合征	低风险	40	染色体 5q12 缺失综合征	低风险
41	染色体 5q14.3 缺失综合征	低风险	42	染色体 5q35 缺失综合征	低风险
43	染色体 6pter-p24 缺失综合征	低风险	44	染色体 6q11-q14 缺失综合征	低风险
45	染色体 6q24-q25 缺失综合征	低风险	46	染色体 6q25.3-q27 重复综合征	低风险
47	染色体 6q 末端缺失综合征	低风险	48	susceptibility to Chordoma	低风险
49	染色体 7p22-p21 重复综合征	低风险	50	染色体 7q 缺失综合征	低风险
51	染色体 7q11.23 缺失综合征	低风险	52	染色体 7q11.23 重复综合征	低风险
53	染色体 7q32-q36 重复综合征	低风险	54	染色体 8q12.1-q21.2 缺失综合征	低风险
55	染色体 8q22.1 缺失综合征	低风险	56	染色体 8q22.1-qter 重复综合征	低风险
57	染色体 9p 缺失综合征	低风险	58	染色体 9q22.3-q33 缺失综合征	低风险
59	染色体 9q33.2-q34.3 重复综合征	低风险	60	染色体 10q26 缺失综合征	低风险
61	染色体 11p15-p14 缺失综合征	低风险	62	染色体 11p13-p12 缺失综合征	低风险
63	染色体 11p13 缺失综合征	低风险	64	染色体 11p11.2 缺失综合征	低风险
65	染色体 12p13.33-p11.1 重复综合征	低风险	66	染色体 12q14 微缺失综合征	低风险
67	染色体 12q24.21-q24.33 重复综合征	低风险	68	染色体 13q14 缺失综合征	低风险
69	染色体 13q32.1-q34 重复综合征	低风险	70	染色体 13q33-q34 缺失综合征	低风险

71	染色体 14q11-q22 缺失综合征	低风险	72	染色体 14q22 缺失综合征	低风险
73	染色体 14q32.1-q32.3 重复综合征	低风险	74	染色体 15q11-q13 重复综合征	低风险
75	染色体 15q14 缺失综合征	低风险	76	染色体 15q25 缺失综合征	低风险
77	染色体 15q26-qter 缺失综合征	低风险	78	染色体 15q26 四体	低风险
79	染色体 16p13.3 缺失综合征（远端）	低风险	80	染色体 16p13.3 缺失综合征（近端）	低风险
81	染色体 16p13.3 重复综合征	低风险	82	染色体 16p 缺失综合征	低风险
83	染色体 16p12.2-p11.2 重复综合征	低风险	84	染色体 16q22 缺失综合征	低风险
85	染色体 16q23.1-q24.3 重复综合征	低风险	86	染色体 17p13.3 缺失综合征	低风险
87	染色体 17p13.3 重复综合征	低风险	88	Yuan-Harel-Lupski 综合征	低风险
89	染色体 17p11.2 缺失综合征	低风险	90	染色体 17p11.2 重复综合征	低风险
91	染色体 17q12 缺失综合征	低风险	92	染色体 17q12 重复综合征	低风险
93	染色体 17q21.31 缺失综合征	低风险	94	染色体 17q21.31 重复综合征	低风险
95	染色体 17q23.1-q23.2 缺失综合征	低风险	96	染色体 18p 四体	低风险
97	染色体 18p 缺失综合征	低风险	98	染色体 18q 缺失综合征	低风险
99	染色体 19p13 重复综合征	低风险	100	染色体 19q13.11 缺失综合征	低风险
101	染色体 20q13.1-q13.3 重复综合征	低风险	102	染色体 21q11.2-q21 重复综合征	低风险
103	染色体 21q11.2-q21 缺失综合征	低风险	104	Holoprosencephaly 1 型	低风险
105	猫眼综合征	低风险	106	染色体 22q11.2 重复综合征	低风险
107	染色体 22q13 重复综合征	低风险	108	染色体 22q13.3 缺失综合征	低风险
109	染色体 Xp22 缺失综合征	低风险	110	染色体 Xp21 缺失综合征	低风险
111	染色体 Xp11.3 缺失综合征	低风险	112	染色体 Xp11.23-p11.22 重复综合征	低风险
113	染色体 Xq21 缺失综合征	低风险	114	染色体 Xq22.3 端粒缺失综合征	低风险
115	染色体 Xq26-q28 缺失综合征	低风险	116	染色体 Xq27.3-q28 重复综合征	低风险
117	染色体 Xq28 缺失综合征	低风险			

备注:

- 1、本报告的筛查结果只对本次送检的样本负责。附加筛查评估项目因目前积累的病例和可参考的数据有限，其检测效率较13三体、18三体和21三体可能有所降低，假阳性和假阴性率可能会有所升高。
- 2、本检测无法检出由以下因素引起的疾病：染色体异倍体（含单倍体、三倍体、四倍体等）；染色体嵌合体型，易位型、倒位型等结构异常；单亲二倍体；单基因病、线粒体病、多基因病；感染、药物、辐射等环境诱因导致的出生缺陷。
- 3、鉴于当前医学检测技术水平的限制和孕妇个体差异，有可能出现假阳性和假阴性的情况。如果孕妇孕周推测不准，或实际孕周过小（<12周），可能会影响检测结果的准确性。
- 4、本检测结果不能作为最终诊断结果，如检测结果为高风险，需进行遗传咨询及介入性产前诊断；如检测结果为低风险，则说明胎儿患本筛查目标疾病的风险很低，不排除其他异常的可能性，应进行胎儿系统超声检查及其他产前检查。
- 5、医疗机构不承担因孕妇提供信息资料不实而导致检测结果不准确的责任。
- 6、本检测不适用于：1) 多胎；2) 孕妇本人或丈夫有或可疑有染色体异常；3) 孕妇一年之内接受过异体输血、移植手术、异体细胞治疗等，四周内接受过免疫治疗等；4) 孕妇本人孕期患有肿瘤（良性子宫颈癌除外）；5) 抽血时孕妇体重在100公斤以上。

检测人:

何君淑

审核人:



检测日期: 2021年6月2日

报告日期: 2021年6月6日