

广州华银医学检验中心检测报告单

Huayin Medical Laboratory Center Results Report

条形码:	送检单位:	申请日期: 2018/10/12
姓名:	性别:	采样时间:
病员号:	年龄:	接收日期: 2018/10/12 09:41
临床诊断:	床号:	送检科室:

【标本状态: 肉眼未见异常 类型: 滤纸干血斑 实验号: 123】

项目名称	结果	检测方法
遗传性耳聋基因检测		
GJB2 (235de1C)	无突变	质谱技术
GJB2 (35de1G)	无突变	质谱技术
GJB2 (299_300de1AT)	无突变	质谱技术
GJB2 (176_191de116)	无突变	质谱技术
GJB2 (167de1T)	无突变	质谱技术
GJB2 (35G>T)	无突变	质谱技术
GJB2 {109G>A (p. V37I)}	无突变	质谱技术
SLC26A4 (IVS15+5G>A)	无突变	质谱技术
SLC26A4 (1975G>C)	无突变	质谱技术
SLC26A4 (2027T>A)	无突变	质谱技术
SLC26A4 (IVS7-2A>G)	无突变	质谱技术
SLC26A4 (2168A>G)	无突变	质谱技术
SLC26A4 (1174A>T)	无突变	质谱技术
SLC26A4 (1226G>A)	无突变	质谱技术
SLC26A4 (1229C>T)	无突变	质谱技术
SLC26A4 {707T>C (p. L236P)}	无突变	质谱技术
SLC26A4 {1246A>C (p. T416P)}	无突变	质谱技术
SLC26A4 (IVS8+1G>A)	无突变	质谱技术
SLC26A4 {1540C>A (p. Q514K)}	无突变	质谱技术
12S rRNA (1555A>G)	无突变	质谱技术
12S rRNA (1494C>T)	无突变	质谱技术
USH2A (2314de1G)	无突变	质谱技术
GJB3 (538C>T)	无突变	质谱技术
tRNA {Ser (UCN)}	无突变	质谱技术


解释与建议: 本次检测未检测到耳聋相关基因突变。

说明:

1. 本方法可检测耳聋基因最常见的6个基因24个位点, 不能对所有的耳聋基因进行检测, 检测结果为无突变时, 并不能排除由于该检测技术的局限性或其他无法预知的原因造成的假阴性结果。此次结果阴性不代表受检者以后一定不会发生耳聋, 如有听力损失情况请立即就医。
2. 检测结果仅供临床参考, 检测结果的解释及疾病的诊断, 请咨询相关医生。

【参考文献】

- [1] Ji et al. BMC Ear, Nose and Throat Disorders 2014, 14:9.
- [2] Pang X, Chai Y, et al. PLoS One. 2014 Jun 19;9(6):e100483.
- [3] Tabor HK, Auer PL, et al. Am J Hum Genet. 2014 Aug 7; 95(2): 183 - 193.
- [4] Shearer AE, Eppsteiner RW, et al. Am J Hum Genet. 2014 Oct 2; 95(4): 445 - 453.
- [5] Marazita ML, Ploughman LM, et al. Am J Med Genet, 1993, 46:486-491.
- [6] 袁永一, 戴朴. CHIN ARCH OTOLARYNGOL HEAD NECK SURG / February 2015, Vol. 22, No. 2.
- [7] 朱晓燕, 魏钦俊等. 南京医科大学学报(自然科学版), 2013年2月第33卷第2期。
- [8] 马琳, 安会波, 等. 中国优生与遗传杂志 2015 年第 23 卷第 1 期。
- [9] 李海波, 李琼, 等. 临床耳鼻咽喉头颈外科杂志. 2012年26卷13期。
- [10] 张初琴, 陈波蓓等. 遗传HEREDITAS (Beijing) 2008 年11 月, 30(11): 1406-1410
- [11] 吕建新, 张杰. 诊断学理论与实践2013年第12 卷第4 期
- [12] 陆国辉, 徐湘民. 临床遗传咨询. 北京大学医学出版社。

 检验者: 李丽华 审核者: 陈嘉星 批准者:  数字签名: VER:2.02_41NwCBHFyMxymLzML 报告日期: 2018/10/12 11:18

备注: 本检测结果仅对检测标本负责, 供临床参考, 如有疑问请在收到结果后7日内与我们联系!

地址: 广州市科学城揽月路80号科技创新基地A区三楼电话: 400-888-1223 传真: (020) 32299951 www.huayinlab.com