

预期检测结果

诊断结果

- 与受检者临床表型高度相关的外显子组改变。有机会告知受检者父母未来再生育患儿的风险，并帮助决策是否需要辅助生殖等生育方式。

次要发现#

- 此类外显子组致病改变虽与受检者临床表型不相关，但此类结果有助于受检者及其家人的个人健康管理或生育风险管理。

自愿选择是否获知



外显子组测序辅助临床探索疾病遗传病因，助力完善疾病治疗方案、提高生活质量。



现有技术局限

因现有技术局限性，不排除存在无法检出特异致病变异的可能，如因局部序列特异性或附近存在假基因而影响测序结果。本检测无法承诺对于重复区域或重复扩增序列的变异检测。本检测无法承诺对于结构变异、拷贝数变异、线粒体变异、甲基化变异、动态突变及嵌合\体细胞突变的检测。变异的分析解读基于当时的研究进展及可获取的证据进行评估。



联系我们

电话

(852) 5569 6412 (办公时间)
(852) 5600 1970 ( or )

电子邮箱

obsgyn@cuhk.edu.hk

网站

<https://www.obg.cuhk.edu.hk/services/laboratory-services/next-generation-sequencing/>



香港中文大学 妇产科学系

FetalExome

致力于出生缺陷及未能明确病因疾病的遗传学检测分析

外显子组与疾病

外显子组虽仅占人类基因组的2%，但却涵盖了几乎全部的蛋白质编码序列及目前已知的疾病致病变异。

人类基因组如同一本书



人类外显子组则如同摘要页

本检测适用于

- 单一或多发结构畸形的胎儿
- 疑似单基因遗传病患者
- 临床表型不典型，需通过基因检测来鉴别诊断者
- 传统遗传学检测未能明确病因的儿科患者

建议核心家系同时送检，先证者及父母同时检测有助于更快速、全面的变异分析。



本检测诊断率

下列数据引自外显子组测序应用于未能明确遗传病因的胎儿的队列研究*:

- 多发系统畸形: 31%-33%
- 孤立性胎儿肾脏回声异常(72%)
- 孤立性胎儿骨骼畸形 (53%)
- 胎儿神经肌肉/运动不能畸形序列征 (37%)
- 孤立性胎儿胼胝体发育不全 (29%)
- 胎儿颈项透明膜增厚伴其它畸形 (26%)
- 孤立性胎儿积水/水肿 (22%)
- 孤立性先天性心脏异常(11%)

FetalExome



高深度覆盖几乎全外显子组

基于全基因组测序数据，行全外显子组分析，几乎覆盖全基因组蛋白质编码区域。



分析所有当前已注释的基因

为目前已注释的20,000余个基因的编码区域提供分析，并报告与患者临床表型相关的致病或疑似致病变异。



检测范围不仅限于外显子组

一站式检测单核苷酸变异、小片段插入/缺失及长度大于5Mb的杂合性缺失。



灵活选择是否获知更多健康资讯

自主选择是否获知常染色体隐性遗传病的携带者状态和可进行医疗干预的疾病风险。并可随时选择切换至全基因组测序服务：全面获知单核苷酸变异、小片段插入/缺失，拷贝数变异，结构变异及杂合性缺失。



检测流程方便快捷

报告周期从实验室收到样本之日起计：14个自然日（送检核心家系）；28个自然日（仅送检先证者）。羊水、外周血、唾液、组织及DNA均可送检。