



## 耳聋基因检测报告

样品编号: NA18543

样品类型: 血液样品

报告日期:

检测项目	遗传性耳聋基因突变位点检测
检测方法	飞行时间质谱法
检测基因列表	COCH, GJB2, GJB3, GJB6, KCNQ4, 12S rRNA, POU3F4, SLC26A4, TMIE

### 检测结论

本次检测, 在受检测样品中未检出与临床表型相关的疑似致病变异。

样品NA18543检测结果:

检测基因	检测位点	位点信息	检测结果	结果说明	备注
COCH	rs28938175	NM_004086.2:c.151C>T	C	野生型	迟发型听力下降
GJB2	299_300delAT	NM_004004.5:c.299_300del	AT	野生型	先天重度以上感音神经性耳聋
	rs80338943	NM_004004.5:c.235del	G	野生型	
	176-191del16	NM_004004.5:c.176_191del	A16	野生型	
	rs80338942	NM_004004.5:c.167del	A	野生型	
	rs72474224	NM_004004.5:c.109G>A	C	野生型	
	rs80338939_2	NM_004004.5:c.35del	C	野生型	
GJB3	rs74315319	NM_024009.2:c.538C>T	C	野生型	后天高频感音神经性耳聋
	rs74315318	NM_024009.2:c.547G>A	G	野生型	
GJB6	rs104894414	NM_006783.4:c.14C>T	G	野生型	感音神经性耳聋相关
KCNQ4	rs80358277	NM_004700.3:c.827G>C	G	野生型	高频感音神经性耳聋
12S rRNA	rs267606619	NC_012920.1:m.1494C>T	C	野生型	药物性耳聋, 感音神经性耳聋
	rs267606617	NC_012920.1:m.1555A>G	A	野生型	
POU3F4	rs267606975_1	NM_000307.4:c.652del	G	野生型	X连锁非综合征型耳聋
	rs267606974_2	NM_000307.4:c.896del	A	野生型	

(待续)

本检测报告结果仅用于科学研究用途, 不用于临床诊断



(续表: 样品NA18543检测结果)

检测基因	检测位点	位点信息	检测结果	结果说明	备注
SLC26A4	281CvT	NM_000441.1:c.281C>T	C	野生型	先天性或后天性中度以上感音神经性耳聋, 常伴有大前庭导水管综合征
	589GvA	NM_000441.1:c.589G>A	G	野生型	
	rs111033313	NM_000441.1:c.919-2A>G	A	野生型	
	1174AvT	NM_000441.1:c.1174A>T	A	野生型	
	1226GvA	NM_000441.1:c.1226G>A	G	野生型	
	1229CvT	NM_000441.1:c.1229C>T	C	野生型	
	IVS15_5GvA	NM_000441.1:c.1707+5G>A	G	野生型	
	1975GvC	NM_000441.1:c.1975G>C	G	野生型	
	2027TvA	NM_000441.1:c.2027T>A	T	野生型	
	rs121908363	NM_000441.1:c.2162C>T	C	野生型	
	rs121908362	NM_000441.1:c.2168A>G	A	野生型	
TMIE	rs28941781	NM_147196.2:c.274C>T	C	野生型	常染色体隐性非综合征型耳聋

备注:

1. 本报告结果只对本次送检样本负责。
2. 本报告仅对报告内所列出的检测基因及位点负责, 额外的基因或位点突变不在本检测范围内。
3. 以上结论均为实验室检测数据, 仅用于突变检测之目的, 仅供临床参考, 由于个体差异以及其他不可控因素, 可能出现假阳性或假阴性结果, 如需进一步的诊断和治疗, 请咨询相关医院专科医师。

检测者:

审核者:

报告日期:2019-6-4

本检测报告结果仅用于科学研究用途, 不用于临床诊断