

Understanding Chromosome & Gene Disorders

單核苷酸多態性晶片 (SNP array)

rarechromo.org

染色體、基因和發展

我們身體的每個細胞都包含兩份完整的基因組副本。我們的基因組包含製造和維護我們身體功能所需的全部指令。我們的基因組由DNA組成，其中包含由四個字母組成的遺傳密碼：A（腺嘌呤）、C（胞嘧啶）、T（胸腺嘧啶）和G（鳥嘌呤）。遺傳密碼是由超過32億個字母組成。

我們的DNA被分成23對染色體；每對都包含來自父母雙方各一條染色體。這些染色體的混合使我們與兄弟姐妹比起與陌生人更相似，但與他們卻並不完全相同（除非我們有一個同卵雙胞胎）。根據染色體長度，染色體大致從1到22進行編號（這些被稱為常染色體）；第23對是**性染色體**，即X染色體和Y染色體。女孩通常有兩個X染色體（XX），而男孩通常有一個X染色體和一個Y染色體（XY）。每條染色體都有一個短臂（稱為p臂）和一個長臂（稱為q臂）。

您可以將基因組想像為一本包含23個章節的食譜書。每個章節（染色體）包含了食譜（基因），這些食譜說明了製作菜餚（通常是蛋白質）的方法（遺傳碼）。

遺傳變異

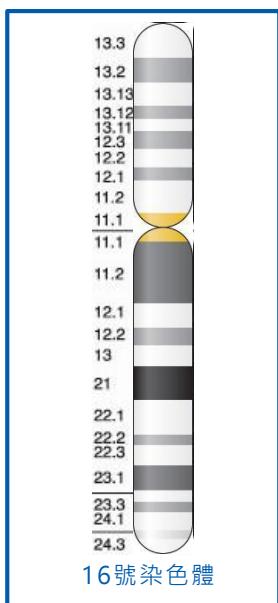
拷貝數變異（簡稱CNV）是遺傳密碼的變化，導致其中一部分被缺失（減少一個拷貝，或偶爾減少兩個拷貝，這都稱為缺失）或重複（擁有比預期更多的拷貝，這皆稱為重複）。這有點像食譜書中缺少或重複一個句子或段落。想象一下製作生日蛋糕的食譜，其中需要攪拌蛋糕混合物十分鐘。如果指令更改為攪拌五分鐘（時間的一半）或二十分鐘（時間的兩倍），蛋糕可能不會受到太大影響。然而，如果蛋糕食譜遺漏了重要的指令，例如添加一隻蛋，或者重複一個指令，導致添加了兩個蛋而不是一個，蛋糕可能會有很明顯的不同。這類似於CNV的情況，如果我們的DNA片段被減少或重複，可能會影響我們的發育和身體功能。當我們認為CNV會以這種方式影響我們時，我們就會稱之為**致病性變異**或產生疾病的變異。當我們認為CNV對我們的發育和功能沒有影響時，則稱之為**良性變異**。

CNV的大小可以很不同：從非常大（整個染色體）到非常小（僅幾個字母）都可能。它們可以包含一個基因的部分，整個基因或多個基因。要檢測遺傳密碼中的CNV，需要一個檢測來量化遺傳密碼的拷貝數量。這被稱為**染色體分析**或**晶片**。

單核苷酸變異 (SNV) 是遺傳密碼中一個字母的變化；如同句子中異體詞的存在。試想像一下食譜中的食材拼寫不同會產生的情況，同一道菜而言，如果一個食譜寫道要用冷凍酸奶(Yoghurt)，而另一個食譜則寫道要用冷凍優格(Yogurt)，你仍然知道如何製作這道菜，因為這只是拼寫的常見變體。就DNA而言，這將被描述為**良性變異**，這種變異對我們身體功能沒有實質影響。然而，如果食譜中有一個字母的變化，將添加的材料由加入奶黃改為加入芥末，菜肴將會有所不同。就DNA而言，這將被稱為**致病性變異**，因為它意外地改變了重要的指令，影響健康和/或發育。

SNV僅改變一個或幾數字母，僅影響一個基因。要檢測遺傳密碼中的SNV，需要一個能夠讀取實際遺傳密碼的檢測。這被稱為**測序**。

CNV和SNV通常是偶發性的（父母均沒有這變異），也可能是遺傳的（父母其中一方有同樣的變異）。大多數CNV和SNV是良性的。CNV或SNV通常會存在於身體的每個細胞中；但在偶爾的情況下CNV或SNV只存在於某些細胞中，而具有CNV或SNV的細胞比例可能因檢測的組織不同而有所不同。這被稱為**鑲嵌體**。



研究染色體 (染色體分析)

染色體肉眼是看不見的，但是如果將其染色並在顯微鏡下放大，我們就可以看到每個染色體都有一個獨特的光暗條紋圖案，看起來像水平條紋。

你可以在右邊的16號染色體的圖片中看到這些條紋。它們從短臂和長臂相交的地方（着絲粒）向外編號。以這種方式查看孩子（或你）的染色體，通常稱為**核型分析**，如果變化或重排的範圍足夠大，核型分析就可以看到染色體的不平衡（染色體的損失或增加 - CNV）。進行這項分析的臨床科學家需要善於檢測微小且細微的變化。

然而，有些時候CNV太微小，即使最熟練的科學家於常規染色體檢測中也無法看到。這時我們就需要另一種能夠檢測更微小變化的檢測，這種檢測就是晶片。

什麼是晶片？

染色體晶片是研究染色體技術上的一大進步，它可以發現顯微鏡之下無法鑒別的小染色體不平衡。這些較微小的變化通常被稱為亞微觀變異，因為它們在顯微鏡下無法看到，但仍可能干擾生長和發育。這些非常小的變化通常被稱為微缺失和微重複。

有哪些不同類型的晶片？

隨著技術的進步，檢測微缺失和微重複的能力也在不斷提高，我們稱之為**解析度**提高。如果您的孩子已經尋找了診斷一段時間，他們可能已經接受了一些早期的晶片檢測 - 例如**BAC晶片**或晶片全基因體定量分析 (**aCGH**)。單核苷酸多態性晶片，或**SNP晶片**，是最新的晶片類型，通常具有更高的解析度，以及能夠檢測一些不改變拷貝數量的罕見變異。

為什麼為我們的孩子提供SNP晶片檢測？

如果您的孩子在出生時出現了身體等醫療問題，或者有學習/發展遲緩或行為問題，您的醫生或遺傳學家可能會考慮進行SNP晶片檢測。最近的研究顯示，大約有25%未能解釋的學習和/或發展障礙的兒童擁有染色體變異，這些變異無法通過常規染色體分析檢測出來，但可以通過SNP晶片檢測到。即使您的孩子之前進行的晶片檢測結果正常，他們亦有可能被推薦進行SNP晶片檢測，因為它可以檢測到更小的不平衡和一些不影響拷貝數量的變異。如果您的孩子在之前的晶片檢測中檢測到CNV，而更佳解析度的實驗結果亦有助釐清之前的結果的重要性，他們也機會被推薦進行SNP晶片檢測。

“我們家有一位尚未確診的孩子，而所有其他的檢驗結果均為陰性。”

“我們的兒子整體發展遲緩以及語言表達能力發展顯著緩慢。長久以來，醫生都認為他的問題可能源於某種隱藏的遺傳因子，但所有過往的檢驗結果都是正常的。”

“儘管我們的女兒被診斷為自閉症並患有嚴重的學習困難，但大家普遍覺得這可能源自於一種隱藏的遺傳因素。”

“我們的兒子擁有一些異常的面部特徵，並有學習困難和行為問題，因此大家認為他可能有染色體異常。”

晶片檢測需要甚麼樣本？

SNP晶片檢測通常使用血液或唾液中的DNA，亦可能使用來自其他各種組織的DNA。DNA可以從新鮮樣本中獲取，或使用之前保存好的DNA樣本（如果之前曾進行過基因檢測）。

我們如何獲知檢測結果？

檢測結果可能由您的遺傳學家提供，他會向您解說您和子女的結果。之後，您可能會收到一封跟進信函，彙整了對談的主要內容。或者，您亦可從執行檢驗的醫生那裡先得到初步結果，然後在完成家族研究（如有必要）後，再轉介給遺傳學家進行更詳細的解釋（如適用）。

多久才有檢測結果？

檢測結果可能在6-8周內得到，但在繁忙的診所可能需要長達六個月的時間。懷孕期間進行檢測或對有多個問題的新生兒進行的檢測會受到優先處理，所以結果應該會更快地得到。

理解晶片結果

您將獲得晶片的結果，看起來像是一連串的數字和字母，這些數字和字母描述了您孩子或者您的DNA樣本中已發現的遺傳變化。以下將會解釋幾個例子。

■ $arr(X,1-22) \times 2$

這表示女性的標準結果，並沒有任何異常的遺傳變化。 arr 表示已進行了晶片檢測； $(X,1-22) \times 2$ 表示在樣本中發現了兩個X染色體和1-22號染色體各兩個。

■ $arr(X,Y) \times 1(1-22) \times 2$

這表示男性的標準結果，並沒有任何異常的遺傳變化。 arr 表示已進行了晶片檢測； $(X,Y) \times 1$ 表示在樣本中發現了一個X染色體和一個Y染色體（而不是女性中的兩個X染色體）， $(1-22) \times 2$ 表示在樣本中確定了1-22號染色體各兩個。

以上兩個結果均表示在提供樣本的個體中未檢測到任何被認為導致症狀和特徵的CNV。

進行檢測時，如果檢測到CNV，描述可能會稍有不同。遺傳學報告可能包含以下要素，舉例如下：

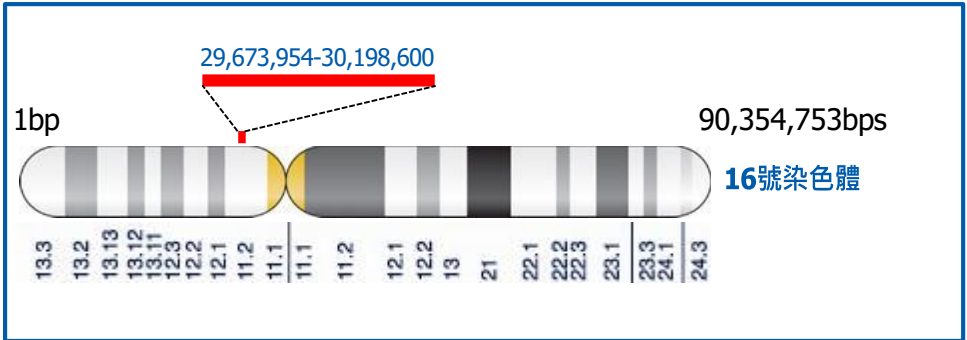
■ **arr[GRCh38] 16p11.2(29,673,954-30,198,600)x1 [0.8] dn**

對CNV的描述可能看起來非常令人困惑，但每個部分都包含有用的信息，並且報告內附含的文字描述應該更容易理解。上述CNV的分解如下：

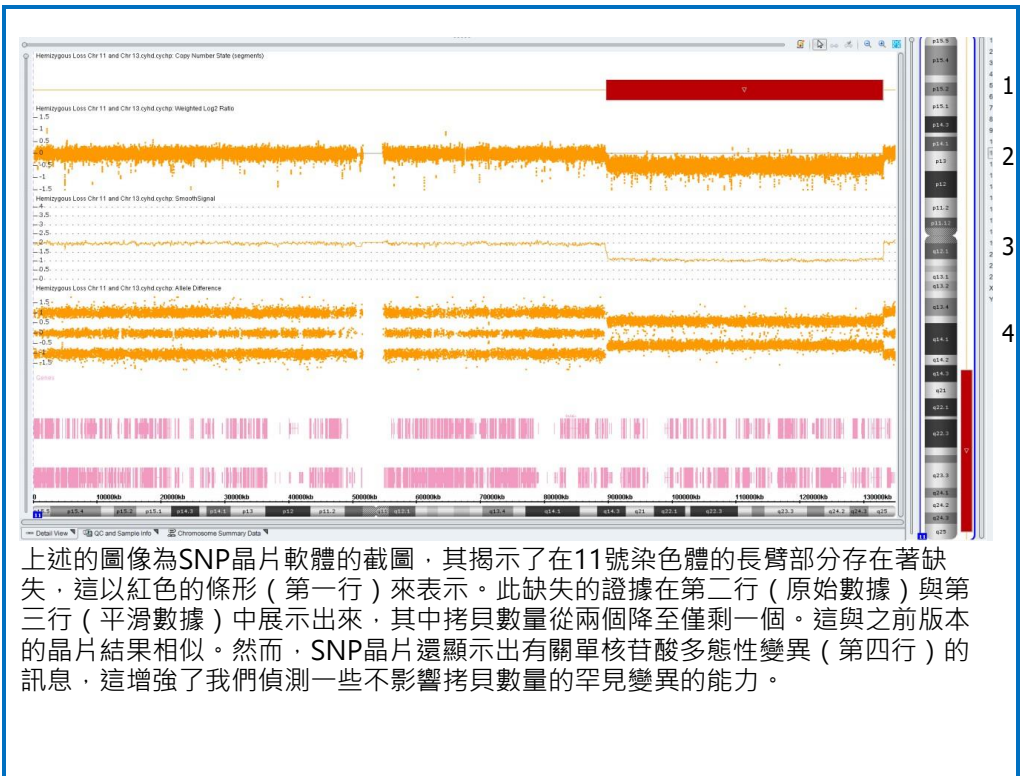
- **arr** -是晶片的縮寫，描述了所進行的檢測。
- **[GRCh38]** -方括號括起來的是參考基因組版本。參考基因組，也稱為基因組構建，就像基因組的詞典，並且會不時更新，因此在不同的基因組構建之間，相同CNV的位置座標可能有所不同。
- **16** -指出發現CNV的染色體。
- **p** - 指出受影響的染色體"臂"（每個染色體都有一個短的"p"臂和一個長的"q"臂）。
- **11.2** - 指出受影響的染色體帶（如果列出多個帶，則可能有多個受影響）（每個染色體臂都能再進一步劃分為不同的編號帶）。
- **(29,673,954-30,198,600)** 圓括號中內的數字表示CNV影響的遺傳密碼的第一個和最後一個字母。這些數字相減就是CNV的大小。
- **x1** - 表示CNV的拷貝數量。因為我們通常有兩個同編號的染色體拷貝，所以x1表示少了一個拷貝（缺失），x3則表示增加了一個拷貝（重複）。對於X和Y染色體，其情況依被檢驗者是男性還是女性而有所不同。
- **[0.8]** 如果有這個用方括號括起來的數字處於末尾，就表示遺傳變化是鑲嵌的。這意味著並非所有的細胞中都有它。在這種情況下，0.8表示未受影響的細胞並且遺傳變化是鑲嵌的。
- **dn** - 是"de novo"的縮寫，表示這個遺傳變化是首度在被檢驗的人身上出現，並非從父母那裡繼承來的。如果報告中寫的是mat而非dn，則表示該CNV是從母親那裡繼承的（mat表示母系），而pat表示從父親那裡繼承的（pat表示父系）。

儘管這些細節極其重要，然而在討論中，可能會將結果稍作簡化。在先前的檢驗結果中，對話內可能僅將其稱為16p11.2缺失（或微缺失，指的是非常小的缺失）。

這些結果可以通過下面的圖像呈現（然而在遺傳學報告中這並不常見）



由分析晶片數據的電腦軟體提供的結果看來，其呈現方式相當不同。以下的圖像是科學家所見到的一個例子。



上述的圖像為SNP晶片軟體的截圖，其揭示了在11號染色體的長臂部分存在著缺失，這以紅色的條形（第一行）來表示。此缺失的證據在第二行（原始數據）與第三行（平滑數據）中展示出來，其中拷貝數量從兩個降至僅剩一個。這與之前版本的晶片結果相似。然而，SNP晶片還顯示出有關單核苷酸多態性變異（第四行）的訊息，這增強了我們偵測一些不影響拷貝數量的罕見變異的能力。

“能夠得到診斷，即便僅是一串數字與字母，我們也感到欣慰。這對我們很有幫助，因為找出了我們兒子所面臨的困難。現在我們可以告訴別人他有染色體異常，對於向機構尋求支援方面有所幫助。”

理解CNV對您的孩子意味著什麼

SNP晶片報告應該總結檢測到的CNV並解釋其重要性。

致病性結果表示檢測到了一個其作用已得到充分確立和理解的CNV，它影響了一段DNA、基因或多個基因，並解釋了被檢測者的臨床特徵。這確定了染色體異常的診斷。

可能致病性結果表示檢測到了一些其作用在某種程度上已得到合理理解的CNV，並可能解釋了被檢測者的臨床特徵，它影響了一段DNA、基因或多個基因，但仍存在一些不確定性。比如，我們知道有幾個人擁有相似的CNV但沒有相似的臨床特徵，或者這個CNV很罕見，且沒有足夠的數據確定與之相關的臨床特徵。

臨床意義不明（有時稱為**VUS**）是指一個CNV，它影響了一段DNA、基因或多個基因，但現時的理解還不足以進行有意義的解釋。可能是該CNV非常罕見，甚至是這個孩子獨有的，因此我們對該變異的影響缺乏相關資訊。有時，實驗室可能會要求檢測父母的CNV，以查看它是否從父母那裡繼承而來，或者該孩子是否是家族中第一個受影響的人。如果有一位擁有相同CNV的父母並未表現出該臨床特徵，那麼通常來說，繼承的CNV較不可能是導致明顯臨床特徵的原因。

可能是良性或良性的CNV，被認為是正常變異，與被檢測者的健康和發展無關。在遺傳學報告中，這些CNV通常不被提及。

是否可以找到與我孩子的症狀和特徵無關的其他遺傳變化？

確實可以。**偶發發現**和**次要發現**是罕見但非常重要的結果類型。偶發發現描述的是一個可能具有醫學相關性的CNV，在分析過程中意外發現，但不被認為與要求進行SNP晶片的原因有關。次要發現也類似，但它們是實驗室主動尋找的；它們具有醫學相關性，但與該人的症狀和特徵無關。例如，一名五歲的女孩，因為她有一些不尋常的面部特徵和發育延遲而接受了SNP晶片檢測。SNP晶片檢測到一個致病性CNV，該基因可能導致患乳腺癌的風險增加。這不能解釋孩子的特徵，但這意味著

當她達到成年時，她需要更早尋求更頻繁的乳房X光檢查，或採取其他預防措施。

是否每個擁有相同或相似CNV的人都會以相同的方式受到影響？

不是的，即使是擁有相同或相似CNV的人，也可能受到不同程度的影響，即使是同一家庭中擁有相同遺傳變化的兒童，其特徵和症狀，或者表現程度也可能有不同。

偶爾會發現一個被稱為**不完全外顯**的CNV。這意味著在具有特定特徵的人中，CNV的出現頻率比不具有該CNV的人更高，但並非所有擁有該CNV的人都會具有該特定特徵。這可以被視為對該特徵的**易感性**，並不一定會有病徵。這常見於與神經發育阻礙（如自閉症）有關的拷貝數變異。這表明除了CNV，還有其他未知因素，例如環境和個人經歷，以及個體獨特的遺傳，影響該特徵的形式。

另一個要考慮的因素稱為**變異性遺傳表現度**。對於某些基因變異，人們認為，具有相同或相似變異的每一個人都會有特定的臨床特徵或症狀，然而事實上，我們常常在擁有相同或相似基因變異的個體中發現一系列的特徵和症狀。此外，有些人可能被評估為輕度受影響，其他人可能是中度、嚴重或極度受影響。若大多數擁有該基因變異的人的特徵都相似，而且嚴重程度也相仿，該變異則可形容為「低」變異性遺傳表現度。相對的，若在不同的人中觀察到一系列的特徵，並且嚴重程度非常廣泛，那麼該變異則可形容為「高」變異性遺傳表現度。

我的遺傳學家說我孩子缺少了某些基因。我怎麼能知道這些基因的功能？

SNP晶片檢測能檢查基因的缺失或重複。目前，我們只明白少數基因的作用，以及它們與特定臨床特徵的關聯。但是，如果我們已知道某個基因與特定臨床特徵的關聯，那麼知道該基因存在、缺失或重複對您或您孩子的醫療護理和監測將會有所助益。此外，當發現一個重要的基因並未包含在您孩子的重複或缺失中可能亦會讓您感到安心。

然而，儘管識別出您或您孩子缺失或重複的基因有可能幫助指導未來的研究，但它並不能直接導致治療的立即改善。目前，我們對有許多基因的功能和影響還不知

曉，因此我們無法預測缺失或重複特定基因的後果。此外，即使我們認為特定的基因對特定的特徵有影響，也並不意味著相關的特徵一定會出現。其他的基因和環境因素也經常在確定特定特徵的存在與否中起到重要的作用。如果您需要更多關於您或您孩子染色體不平衡涉及的特定基因的資訊，您應該和您的遺傳學家或遺傳諮詢師預約諮詢，他們將能更全面地和您討論這個問題。

晶片的優勢是什麼？

晶片的主要優勢在於能夠一次性研究所有46條染色體，並能比傳統染色體分析更為精確地檢測出多餘或缺少的染色體以及非常微小的染色體損失或增加。即使對屬於哪種染色體異常並沒有頭緒，這種“全基因組”的定量亦能發現染色體的不平衡。由晶片得出的診斷，或能使您的子女避免進行眾多其他旨在解釋他們病況的檢測。

“得到了診斷的剎那，我們終於感到解脫，並為我們的兒子不需要再進行其他診斷檢測感到欣慰。”

SNP晶片與其他晶片檢測有何不同？

早期的晶片僅能檢測拷貝數變化。猶如早期的晶片與核型分析，SNP晶片亦可檢驗拷貝數的異變，然而解析度更為優越，可檢測到更微小的拷貝數變異。此外，它還可以提供關於基因編碼單個字母（單核苷酸多態性 - SNV）的特定、常見變化的額外資訊，這也有助於識別其他種類的罕見基因異常。

其中一種罕見的異常是**單親源二體**。這是指孩子自同一位父母那裡繼承了兩個染色體或染色體區的拷貝，而不是常規地從父母雙方各自繼承一個。此情況對大部分基因沒有影響。然而，有些基因僅限於來自母親或父親（非兩者）的染色體上才能發揮功能（這些被稱為**印記基因**）。

自同一位父母那裡繼承雙拷貝基因，可能帶來問題，對於通常只有一個活性拷貝的基因，這可能導致該基因的兩個拷貝都不起作用，或者兩個拷貝都變得活躍。另一種罕見的異常稱為**三體綜合症**。這表示**所有**染色體都有三個拷貝，而不是兩個，這常見於早期懷孕，然而孩子中亦可檢測出其以**鑲嵌體**形式出現。

SNP晶片檢測的好處是什麼？

SNP晶片的檢測，是現行常規可用的最全面的染色體拷貝數變異分析。診斷可能有助於您和您的醫生察覺與您孩子染色體存著的不平衡相關的常見健康狀況，且有助於預測您孩子成長過程中會遇到的問題。它亦可顯示在您孩子身上缺失的或重複的特定基因，若基因與某特徵或健康狀況相關，則可能有助於指引子女的照護或監察。

有些家長將他們孩子的診斷告知學校，並認為這對獲取特殊服務有幫助。亦有人選擇加入支援團體，與面臨相同問題的家長互相扶持。

此外，當確診某特定染色體存在著不平衡，父母（及其他家族成員）可以進行檢測，以確認他們是否攜帶該DNA變異，因為這可能增加他們生育攜有拷貝數變異孩子的風險，或在某些情況下，也可能增加晚發健康問題的風險。

“我很高興能得到診斷，現在感覺我們屬於一個群體，可以得到幫助和支援。”

“雖然一開始發現問題時，我們感到非常傷心，但這也帶來了巨大的變化，我們現在了解他的狀況，可以專注於幫助我們可愛而特殊的兒子。”

“我不再感到孤單。我們現有一本關於她染色體異常的小冊子，可給專家看。現在我們可向人解說她的問題，她一些奇特的行為現已在某程度上有了解釋。”

“擁有診斷是件好事，即使前途未卜，即使沒有他人有相同的缺失。”

“這能幫助我們與有相同問題的家庭取得聯繫。”

“有時候我希望我們不知道結果，這樣我們就不會覺得我們兒子身上貼著一個醫學標籤。但是，大部分時間我們都很慶幸找到了問題的源頭，因為我們可以做好準備來處理他長大可能遇到的問題。而且，因為有了診斷結果，我們也更快地獲得了言語治療。”

“這為我們畫上了句點，我們非常感謝這次的檢測。這對她一生的護理者來說，將更好地面對未來。”

“獲得診斷如釋重負。我一直在自責是不是在懷孕或生產的時候做錯了什麼。我非常難過，哭了大約一個星期。我驚訝地發現還有其他的孩子和我兒子長得一樣。”

我可以使用SNP晶片進行產前檢測嗎？

當產前超聲波檢查發現不尋常情況，大多數中心現在提供使用SNP晶片進行產前檢測，以找出可能解釋超聲檢查結果的CNV。然而，進行的分析將特地減少細節，以減少找到不確定意義的變化的機會，因此不會引起家長不必要的焦慮。

SNP晶片的發現會改變我孩子的治療嗎？

SNP晶片可以為影響您孩子的學習或發育困難提供遺傳解釋，但不一定會直接導致立即改善治療。然而，如果在您孩子身上已經顯示與特定臨床特徵相關的基因或染色體區域被增加或減少，這可能會影響他們的護理，或者可能會讓您對可能發生在您孩子的染色體異常時要警惕的健康問題有所了解。

“雖然對我們女兒的護理沒有造成影響，但這有助於獲得服務。”

SNP晶片有何局限？

SNP晶片無法檢測：

- 染色體平衡易位，這些重排不會導致DNA的損失或增加，例如易位（一段DNA移動到不同的染色體或同一染色體的其他位置）或倒位（一段DNA被斷開、翻轉並“從後到前地”倒插到染色體）。這需要標準染色體或核型分析（染色體上色並在顯微鏡下觀察）。
- 大多數單核苷酸變異（SNVs）-遺傳碼中的單個字母變化。這需要進行測序。
- 大小比SNP晶片分辨率小的CNV。有許多不同類型的SNP晶片，報告上應提供技術信息。
- 鑲嵌體只存在於太小比例的細胞中。
- 一些環形染色體，這些環形染色體不會在染色體末端導致DNA損失。

SNP晶片可以檢測難以理解的具有不確定意義的CNV。隨著收集有關該CNV的更多信息，未來可能可以更準確地重新解釋CNV。隨著醫學文獻/證據的出現，CNV可能被重新解釋為**更可能是致病的**或**不太可能是致病的**。

SNP晶片無法準確確定CNV的長度，而只能根據SNP之間間距給出可能的最小和最大尺寸。有時，在CNV的最小和最大尺寸之間有機會有一個可能是致病的基因，這可能會使其在沒有進一步澄清的情況下難以解釋。有時候，CNV可能不包含基因的編碼部分，但它可能包含控制基因活動的DNA序列，這些則很難識別和解釋。

SNP晶片可以檢測具有附帶或偶然發現的CNV，這些發現可能對孩子和其他家庭成員的未來健康產生意想不到的影響，例如對癌症的易感性。這些信息長遠來說可能是有用的，因為它可能允許增加癌症篩查，但可能是意外和令人沮喪的消息。在某些國家，這亦可能涉及健康保險的影響。如果您希望的話，您可以選擇“不”被通知一些或所有的附加發現。

對於其他家庭成員，結果意味著什麼？

您的遺傳學家將能夠就某些結果向其他家庭成員（例如兄弟姐妹或其他親屬）提供具體建議。如果建議其他親屬了解結果，可以將一封“致有關人士的信”以及相關信息轉交給親屬，建議他們通過自己的家庭醫生轉介到當地的遺傳學中心。

如果SNP晶片檢測沒有檢測到染色體不平衡會怎麼樣？

SNP晶片只在大約25%接受檢測的人中檢測到染色體變化（相比之下，通過顯微鏡觀察染色體可能會檢測到5%的染色體變化）。因此，對於每一百名進行SNP晶片檢測的兒童，將有75名兒童收到“正常”檢測結果 - 沒有檢測到染色體不平衡變異。您的遺傳學家或遺傳輔導員將能夠討論這一結果並建議是否適合進行其他檢測，例如測序。

如何為我的孩子申請SNP晶片檢測？

SNP晶片檢測目前廣泛可得，在英國的大多數地區已取代了標準染色體分析（核型分析）和早期的晶片全基因體定量分析（aCGH）。如果您的孩子已經接受過標準染色體分析或aCGH檢測，並且結果顯示正常，您或許會希望與您的遺傳學家或兒科醫生探討SNP晶片檢測的可能性和其潛在優點，以及與其它替代性的方法譬如

測序，進行比較。在英國，大多數Unique家庭的孩子都在NHS內進行了SNP晶片檢測。如果您當地的遺傳學服務中沒有提供SNP晶片檢測，樣本可以發送到提供該檢測的NHS實驗室。您的遺傳學家或遺傳輔導員將能夠向您提供進一步的建議。

縮寫

CNV = 拷貝數變異

SNV = 單核苷酸變異

SNP晶片 (SNP array) = 單核苷酸多態性晶片

aCGH = 晶片全基因體定量分析

VUS = 不確定意義的變異

致病性變異 (Pathogenic variant) = 導致症狀和特徵的遺傳變異

良性變異 (Benign variant) = 被認為對發育和功能沒有影響的遺傳變異

網絡資源支持



Rare Chromosome Disorder Support Group,
The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Join Unique for family links, information and support.

Unique是一個沒有政府資助的慈善機構，完全依靠捐贈和資助。如有意向，可以通過我們的官方網站進行捐款：

www.rarechromo.org/donate

請幫助我們幫助大家！

本手冊不能代替個人醫療建議。家庭應就有關基因診斷，管理和健康的所有事宜諮詢有資質的臨床醫生。基因信息是一個變化非常快速的領域，本冊提供信息被認為是在發佈時可獲得的最佳信息。Unique會盡最大努力更新指南內容，並按需求審核已發表指南。該報告由倫敦蓋伊醫院的 Philippa May 博士、Caroline Ogilvie 教授與 Unique (AP) 共同編寫。中文版由香港兒童醫院醫學遺傳科陸浩明醫生、鄭斯穎醫生、何嘉倫醫生、區敏、姚永聰所翻譯。

第1版(AP)

版權 © Unique 2022