附件3

云溪区孕产妇13种致畸基因免费筛查范围

|  |
| --- |
| 孕产妇13种致畸基因免费筛查范围 |
| 基因 | 疾病 |
| SMN1 | 脊髓性肌萎缩症 |
| DMD | 杜氏肌营养不良/贝氏肌营养不良 |
| HBA1/HBA2 | α-地中海贫血 |
| HBB | β-地中海贫血 |
| GJB2 | 常染色体隐性耳聋1A型 |
| SLC26A4 | 常染色体隐性耳聋4型伴前庭导水管扩大 |
| PKHD1 | 多囊性肾病4型伴或不伴多囊性肝病 |
| PAH | 苯丙氨酸羟化酶缺乏症 |
| ATP7B | 肝豆状核变性 |
| GALT | 半乳糖血症1型 |
| GA | 糖原贮积病2型 |
| MMACHC | 甲基丙二酸尿症伴同型半胱氨酸尿症cblC型 |

所有符合要求的孕产妇，检测以上目标疾病及相关基因外显子内的致病性和可能致病性变异（P/LP）携带情况，包含单核苷酸变异、10bp以内插入/缺失变异，以及部分基因缺失/重复变异（包括DMD基因外显子水平的缺失/重复、SMN1基因第7号外显子缺失、HBA1/HBA2基因- α3.7、- α4.2、--SEA、--FIL、--THAI五种缺失）。