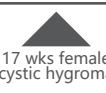


常见系谱符号、定义、缩写

	男	女	性别未知	注 释
1、个人				通过表型标记性别,不能在图标内填写年龄
2、受影响的个人				定义阴影和其他填充, 仅当个体临床受累时才会采用
				≥2种情况时, 图标对应划分, 每个部分用不同的填充标记, 并用相应的图例定义
3、多个个体数量已知				兄弟姐妹的数量写在图标内 (受累个体不应该分组)
4、多个个体数量未知				"n" 代替 "?"
5、死亡个体				如果知道的话, 标明死亡原因。不要用 "+" 代替死亡, 以免与阳性评估结果 (+) 混淆
6、先询者				寻求遗传咨询或检测的个体
7、先证者				家系里第一个前来就诊的患者, 并独立于其他家庭成员接受治疗
8、死胎				如果知道, 标注胎龄和核型
9、怀孕				浅色阴影表示胎儿受累, 胎龄和核型标注在图标下, 定义图例。
未足月妊娠		受累者	未受累者	
10、自然流产 (SAB)				在符号下方标注胎龄或性别 (如果已知)。下标关键字/图例用于定义阴影。
11、终止妊娠 (TOP)				为了一致性而不使用其他缩写 (如TAB、VTOP)
12、宫外孕 (ECT)				图标下标注ECT

医生公众号



大众服务号



家系关系线定义

定义	注释				
1.关系线 2.后裔关系线 3.亲缘关系 4.个体关系线	•如果可能的话，男性伴侣应该在关系线上女性伴侣的左边。 •兄弟姐妹应该按出生顺序（从大到小）从左到右列出。				
2.关系线（横）					
a、关系				• 关系线中的中断表示关系不再存在。 • 如果不影响遗传评估，则不需要显示多个先前的伴侣关系。	
b、近亲				• 如果谱系中有近亲结婚，则应该在关系线上标明（例如，三级表亲）	
3.下降线（垂直线或对角线）					
a、遗传				表示生物学父母	
多胞胎	同卵	异卵	未知	三卵	表示同卵双生的水平线位于关系线之间，而不在两个符号之间。确定的妊娠合子可以使用（*）号标注
家族史未知	?	?			
选择不要子女或原因未明的不育		输精管结扎术	or	输卵管结扎术	如果知道，可标注原因
不孕不育		无精子症	or	子宫内膜异位症	如果知道，可标注原因
b、领养					括号注释为领养。领养父母与生物父母分别用虚线和实线表示。

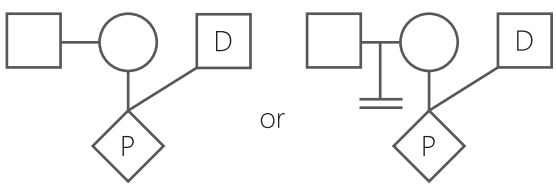
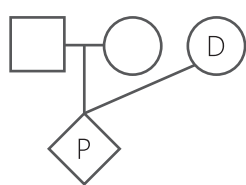
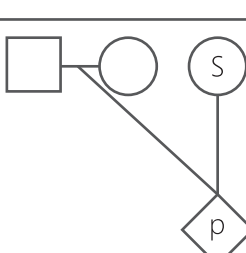
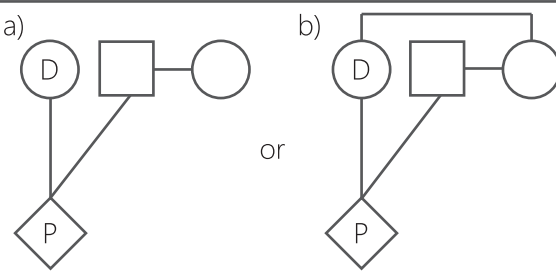
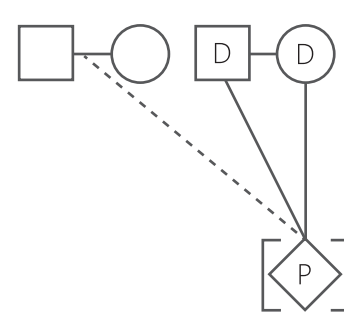
医生公众号



大众服务号



辅助生殖技术符号与定义

可能的生殖方案		注释
1、捐精者		使用捐精者进行妊娠的夫妇，携带或怀孕的妇女和精子供体之间不显示关系线。
2、捐卵者		使用供体卵和伴侣精子怀孕的女性。生母与孩子之间为实线，因为可能存在影响胎儿的生物学关系（例如：致畸）
3、仅代孕		代孕的父母，代孕者与孩子之为实线，因为可能存在影响胎儿的生物学关系（例如：致畸）
4、代孕卵供体		一对夫妻中男方的精子被用来植入。 a) 一个不相关的女人。 b) 这对夫妇中女方的姐妹
5、收养		夫妇约定使用代孕者的卵子和捐精者的精子

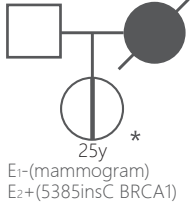
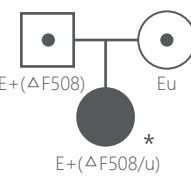
医生公众号



大众服务号



系谱符号中的遗传评估/测试信息

定义	符号	概要
1、结果评估 只有当您或您的亲属由研究或临床团队评估后或者外面已经确认的评估后进行记录。		超声波心动图检测阴性的女性。  E-(echo)*
2、肯定携带者 无论遗传模式如何都无症状显示。		男性Tay-Sachs携带者 (由于未确诊所以未使用星号)。 
3、无症状/症状前携带者， 临床未受影响，但可能在以后出现症状。		25岁女性 乳腺X光检查阴性， BRCA1检测阳性。  25y Ei-(mammogram) E2+(5385insC BRCA1)
4、无研究信息 (u)	 Eu	25岁男性，身体检查正常，亨廷顿病 DNA测试结果未提供信息 (E2)。  25y Ei-(physical exam) E2u(36n/18n)
5、具有阳性结果的受累评估个体。	 E+	囊性纤维化患者且突变评估阳性。  E+(ΔF508) Eu E+(ΔF508/u)
		10周男性胎儿，18-三体核型。  10wk E+(CVS) 47,XY,+18

医生公众号



大众服务号

