

司法鉴定意见书



统一社会信用代码:

中国·四川省

声 明

1. 司法鉴定机构和司法鉴定人根据法律、法规和规章的规定，按照鉴定的科学规律和技术操作规范，依法独立、客观、公正进行鉴定并出具鉴定意见，不受任何个人或者组织的非法干预。

2. 司法鉴定意见书是否作为定案或者认定事实的根据取决于办案机关的审查判断，司法鉴定机构和司法鉴定人无权干涉。

3. 使用司法鉴定意见书，应当保持其完整性和严肃性。

4. 鉴定意见属于鉴定人的专业意见。当事人对鉴定意见有异议，应当通过庭审质证或者申请重新鉴定、补充鉴定等方式解决。

5. 非由我所负责抽样/取样阶段工作时，鉴定意见仅适用于送检检材/样本。

联系电话

法 医 室:028-

前 台:028-

文痕检办公室:028-

综合办公室:028-

DNA亲子鉴定:028-

法医毒物:028-

网 址:www. .cn

地 址:成都市锦江区 二期2号楼16层
17层1704、1705、1706、1707、1708、1714、1715

司法鉴定意见书

[2026]临鉴字第[]号
司法鉴定专用章

一、基本情况

委托人:济南市历下区人民法院

[(2026)鲁 0102 委鉴字第[]号]

委托鉴定事项:对被申请人[]诊疗行为是否具有过错,如果具有过错,该过错与申请人[]之子[]缺陷出生的后果之间是否存在因果关系,原因力大小以及过错参与度是多少进行司法鉴定。

委托日期:2026年6月17日

受理日期:2026年6月25日

鉴定材料:

1. []《门诊病历》复印件共计16页;
2. []《门(急)诊病历》复印件共计33页;
3. []病历资料(病案号: [])复印件共计70页;
4. []《MLPA基因检测报告》《门诊病历》《超声检查报告单》《羊膜腔穿刺术告知书》《手术记录》《手术知情同意书》《个体化诊疗基因检测申请单》《细胞遗传学产前诊断报告单》《染色体拷贝数变异检测报告》《人类染色体检查总结表》《产前染色体荧光原位杂交(FISH)检测报告单》《围产中心FISH检查记录》《拷贝数变异(CNVs)检测知情同意书》《羊膜腔穿刺胎儿核型分析及FISH检查知

情同意书》《产前基因诊断知情同意书补充说明》《检验报告单》《染色体检查报告》复印件共计 42 页；

5. [REDACTED] 之子《基因分析报告》《门诊病员检查证明》《门(急)诊病历》《遗传学检测申请单》《肌电诱发电位检查报告》《检验报告单》复印件共计 34 页；

6. [REDACTED] 之子《0-6 岁儿童神经心理发育检查报告单》复印件 1 页；

7. [REDACTED] 的《医疗过错鉴定申请书》《民事起诉状》《授权委托书》《声明书》《变更代理人申请书》《律师事务所函》《身份信息》《出生医学证明》《户口簿信息》《质证意见》复印件共计 23 页；

8. [REDACTED] 《[REDACTED] 函》《授权委托书》《事业单位法人证书》《医疗机构执业许可证》《身份信息》《法定代表身份证明书》《身份信息》《质证意见》复印件共计 9 页；

鉴定陈述会时间:2026 年 7 月 6 日

鉴定陈述会地点: [REDACTED]

参加人员:

患方(线上): [REDACTED] 何宇

医方(线上): [REDACTED]

被鉴定人: [REDACTED] 男童, 身份证号: [REDACTED]

二、基本案情

据送鉴资料记载:2024 年 1 月 [REDACTED] 确诊再次妊娠, 因存在明确杜氏肌营养不良(DMD)家族致病点突变、孕妇携带者身份, 于 4 月 9 日在 [REDACTED] 行羊膜腔穿刺产前诊断, 后因院方出具的正常检测结论, 孕妇继续妊娠至足月, 8 月 12 日分娩一活男婴([REDACTED])。[REDACTED] 于 2025 年 6 月基因确诊 DMD, 携带与兄长([REDACTED])完全一致的 [REDACTED] 半合子点突变, 其母亲 [REDACTED] 该位点杂合变异。

为审理此案，济南市历下区人民法院委托本机构对相关事宜（详见司法鉴定委托书）进行司法鉴定。

三、资料摘要

（一）2023年6月25日 [REDACTED] 《基因分析报告》资料摘要：

姓名：[REDACTED] 年龄：8岁6月，样本类型：外周血，采样日期：2023-06-05，送检单位：[REDACTED]，分析项目：WES015: 全外显子组基因检测V6。重点关注基因：发育落后，运动障碍，智力低下，进行性肌营养不良。G2P2，自幼走路姿势异常，现8岁独走时双足高弓足，蹲起呈GOWER征，小腿肌肉饱满触之硬。心肌酶ck↑↑↑ 30230u/L，ck-mb899.84ug/ml。肌电图：肌源性损害。父亲，爷爷，爷爷的弟弟，三人均患肥厚性心肌病。母亲正常，有一姐姐13岁，正常。检测方法：[REDACTED]高通量测序，[REDACTED]父亲Sanger验证，[REDACTED]母亲Sanger验证。家系临床信息：[REDACTED]本人（样本编号：[REDACTED]），全面发育迟缓，运动障碍，智力缺陷，肌营养不良，姿势异常，高弓足，血清肌酸磷酸激酶升高，肌电图异常。[REDACTED]父亲（样本编号：[REDACTED]），肥厚性心肌病。[REDACTED]母亲（样本编号：[REDACTED]），正常无表型。分析结果：通过对疾病相关基因的测序分析，发现与疾病表型相关的高度可疑变异。基因变异信息概述：发现DMD基因有1个半合子突变。[REDACTED]父亲该位点无变异，[REDACTED]母亲该位点杂合变异。

全外显子组基因检测V6: 项目名称: WES015: 全外显子组基因检测V6。捕获探针: GonCap®全外显子基因捕获探针V6.0。目标区域基因数: ~23000。目标区域长度: 51Mb。特殊设计: 更新时间: 2021-11-23 特殊设计: PRAMEF27, D1SC1, KCNQ1 等基因特殊设计了HGMD报道的内含子、基

因间和非编码区捕获探针。质控数据统计:受检者: 样本编号, 平均测序深度 121.75, 目标区域覆盖度: 10X 99.43, 20X 97.80。线粒体环基因质控数据统计:受检者: (样本编号), 平均测序深度 5447.66, 目标区域覆盖度: 10X 100.00, 20X 100.00。

(二) 单基因遗传病产前基因诊断知情同意书补充说明摘要:

姓名: 35 岁, 因生一DMD患儿需行单基因遗传病相关基因检测..... (2) 对于曾生育过单基因遗传病患儿的家系行产前基因诊断时, 只对胎儿行家系中先证者已明确的致病基因变异位点的验证, 除此之外的其它变异位点(与先证者表型相关的临床意义不明的变异位点、先证者未检测到的罕见变异位点或胎儿的新发变异位点等), 均不在检测范围之内, 故仍然存在残余风险。..... 时间: 2024 年 4 月 3 日

(三) 产前诊断(☑羊水、脐带血)记录摘要:

姓名: 拟施产前诊断方法: 羊膜腔穿刺。羊水细胞培养及核型分析 FISH☑ 基因诊断☑ CMA☐ CNV-seq☑ WES☐..... 备注: 向夫妇讲明, 因患儿智力低下未明确病因, 此次羊穿只针对DMD基因C. 点行验证, 不能排除智力低下的情况,2024 年 4 月 9 日。

(四) 《个体化诊疗基因检测申请单》资料摘要:

标本采集时间: 2024 年 4 月 9 日。受检者信息: 姓名: 临床诊断: 孕妇为DMD携带。重点分析疾病/基因: chrX。

(五) 2024 年 4 月 12 日 《产前染色体荧光原位杂交(FISH)检测报告单》摘要:

姓名: 临床诊断: 高龄; 生一胎DMD患儿。FISH编号: 样品类型: 羊水, 样品收集日期: 2024. 04. 09。检测方法: FISH(荧光

原位杂交法)。检测位点及采用的探针:GSP 13/GSP 21 位点特异性探针及CSP 18/CSP X/CSP Y染色体着丝粒特异性探针。FISH检测结果:GSP 13/GSP 21 位点特异性探针:13号染色体:2个信号(绿色)100%的细胞显示;21号染色体:2个信号(红色)96%的细胞显示。CSP 18/CSP X/CSP Y着丝粒特异性探针:18号染色体:2个信号(天蓝色)100%的细胞显示。X染色体:1个信号(绿色)98%的细胞显示。Y染色体:1个信号(红色)100%的细胞显示。FISH诊断意见:未见13/21,18/性染色体数目异常。

(六) 2024年4月18日 [REDACTED] 《染色体拷贝数变异检测报告》摘要:

采样日期:2024-04-09。检测结果:该样本未检出染色体非整倍体或100Kb以上已知的、明确致病的基因组拷贝数变异(CNVs)。建议:继续妊娠中建议接受后续常规孕期检查,若发现有任何异常,应及时到产前诊断中心或妇产科诊断,将风险降至最低。

(七) 2024年4月25日 [REDACTED] 《MLPA基因检测报告》摘要:

姓名:[REDACTED] 病史摘要:筛查DMD基因。家族史摘要:母亲生一胎DMD患儿,母亲为DMD基因变异携带者。检测方法:多重连接探针扩增技术(MLPA)。检测结果:可检测范围内,STR数据显示此样本未见明显的母源污染。受检者未发现DMD基因外显子拷贝数异常。

(八) 2024年4月29日 [REDACTED] 《染色体检查报告》摘要:

姓名:[REDACTED] 送检号:[REDACTED] 标本类型:羊水,采样日期:2024-04-09,方法:G显带,400-450条带。分裂相细胞计数:32;核型分析细胞数:8;核型:46,XY。诊断意见:核型未见明显异常。

(九) 2024年8月11日-8月15日 [REDACTED] 住院病历(病案号:[REDACTED]) 资料摘要:

入院科别:产科东院一区。2024-08-15 出院记录:入院情况:孕妇因“停经9月余,无产兆”入院。体格检查:T:36.2℃ P:103次/分 R:25次

/分 BP: 103/65mmHg, 辅助检查: 彩超: 双顶径: 9.2cm, 头围: 33.1cm, 腹围: 33.8cm, 股骨长: 7.3cm, 胎心率: 146 次/分, 胎盘位置: 前壁, 胎盘厚度: 3.4cm, 成熟度: 1+级, 羊水指数: 4.0/5.3/1.5/1.5cm(共 12.3cm), 头位, S/D=1.9, 胎儿右肾盂分离宽约 0.8cm。入院诊断: 1. 妊娠合并子宫瘢痕(两次剖宫产史); 2. 37+3 周妊娠 G3P2 L0A; 3. 高龄经产妇; 4. 不良孕产史。诊疗经过: 入院后完善相关辅助检查, 因“妊娠合并子宫瘢痕”于 [REDACTED] 在腰硬联合麻醉下行子宫下段剖宫产术。以 LSA 位牵娩一男婴, 外观发育正常, 新生儿娩出 1 分钟之后断脐, 阿氏评分 1 分钟、5 分钟及 10 分钟均为 10 分, 胎盘胎膜娩出完整。……新生儿一般情况可, 测黄疸 11.0mg/dl。分娩时间及新生儿情况: 分娩时间: [REDACTED] 08:45, 新生儿性别: 男, 体重: 3150 克(g), 身长: 50cm。出院诊断: 1. 妊娠合并子宫瘢痕(三次剖宫产史); 2. 37+4 周妊娠剖宫产 G3P3 LSA; 3. 高龄经产妇; 4. 不良孕产史; 5. 经剖宫产术分娩; 6. 单胎活产。

(十) 2025 年 6 月 8 日 [REDACTED] 之子《基因分析报告》资料摘要:

姓名: [REDACTED] 之子 ([REDACTED]), 年龄: 9 月 7 天, 样本类型: 外周血, 采样日期: 2025-05-19, 送检单位: [REDACTED] [REDACTED], 分析项目: 遗传病医学外显子-MGN (MedE006-2p1)。……分析结果: 通过对疾病相关基因的测序分析, 发现与疾病表型相关的高度可疑变异。基因变异信息详细解读: 该样本分析到 DMD 基因有 1 个半合子突变。[REDACTED] 之子父亲该位点无变异, [REDACTED] 之子母亲该位点杂合变异。

(十一) 2025 年 6 月 16 日 [REDACTED] 之子《门(急)诊病历》资料摘要:

……门诊诊断: 进行性肌营养不良。

(十二) 2025 年 6 月 16 日 [REDACTED] 之子《肌电诱发电位检查报告》资料摘要:

2025-06-16 13:36 肌电诱发电位检查报告: 姓名: [REDACTED] 之子, 检查时间: 2025-06-16 12:48, 报告时间: 2025-06-16 13:36。肌电图: 所检右侧肱二头肌轻收缩部分Mup偏窄小, 伴多相电位、不规则波增多; 重收缩见早募集; 未见自发电位。双侧胫骨前肌、三角肌轻收缩个别Mup偏窄, 重收缩募集反应混合相, 未见自发电位。周围神经传导速度测定: 双侧胫、腓、股及右侧肌皮、左侧腋神经运动传导速度(MCV)未见明显异常。双侧腓、右侧肌皮、左侧腋神经复合肌肉动作电位(CMAP)波幅不同程度低, 双侧股神经CMAP波幅临界值。双侧胫、腓浅、腓肠神经感觉传导速度(SCV)未见明显异常。F-波测定: 双侧胫神经F波(FW)未见明显异常。H-反射测定: 双侧胫神经H反射潜伏期未见明显异常, 波幅低。印象: 神经电图、肌电图检测考虑轻度肌源性损害的可能, 请结合临床。

(病历资料摘要仅供了解患者诊疗过程使用, 详细情况以原始病历资料为准)。

四、鉴定过程

鉴定标准和检验方法: 根据《人身损害与疾病因果关系判定指南》(SF/T 0095-2021), 《医疗损害司法鉴定指南》(SF/T 0097-2021), 结合委托要求进行鉴定。

五、分析说明

经审阅委托方提供的鉴定材料, 2026 年 7 月 6 日召开了司法鉴定陈述会, 鉴定人和医患双方共同核对了委托事项, 听取医患双方陈述, 询问病情、病程以及诊疗过程中的相关问题, 依据卫生行政法规、临床医学理论、临床诊疗规范、指南等并结合临床专家会诊意见, 就委托事项分析如下:

(一)关于[]及之子[]的诊疗过程及损害后果

产妇[] 35岁，G3P2，长子[]经基因检测确诊杜氏肌营养不良（DMD），致病突变为DMD基因[]（[]）半合子突变；家系验证证实产妇[]为该突变杂合携带者，配偶无变异。2024年1月产妇确诊再次妊娠，因存在明确DMD家族致病点突变、孕妇携带者身份，具备单基因病产前诊断明确指征，于2024年4月9日在[]（以下简称医方）行羊膜腔穿刺产前诊断。医方、患方（患者及其丈夫）书面约定本次检测仅针对DMD []点进行验证，签署专项知情同意补充说明，医方仅开展MLPA（多重连接探针扩增技术）检测DMD基因外显子拷贝数，报告提示无外显子缺失/重复，并建议：继续妊娠中建议接受后续常规孕期检查，患方基于医方出具的正常检测结论，继续妊娠至足月，[]分娩一活男婴（[]）。[]2025年6月基因确诊DMD，携带与兄长（[]）完全一致的[]合子点突变，其母亲[]该位点杂合变异。

依据《医疗损害司法鉴定指南》7.2 损害后果 7.2.5 错误受孕、错误生产、错误生命 c) 错误生命（也称“错误出生”），是新生儿母亲在妊娠期间虽经产前检查但未发现异常或者未作出必要提示，导致新生儿出生时即带有缺陷。故被鉴定人[]之子[]损害后果认定为错误出生（带自身杜氏肌营养不良疾病出生），致患儿运动功能进行性衰退、日常活动受限、终身持续医疗需求等疾病损害不可逆、终身进展。

(二) []诊疗过程中的医疗过错

1. DMD疾病遗传学基础与产前诊断技术选择规范。

(1) 疾病遗传分型：

杜氏肌营养不良（DMD）是一种伴随进行性肌肉萎缩无力的X连锁隐性遗传病，是儿童肌营养不良症最常见的发病形式。DMD是一种高风险的致死、致残性单基因遗传病。男性半合子发病，女性杂合携带者可生育

患病男性子代。

致病变异分为两类：①大片段外显子缺失/重复（CNV 拷贝数变异）：适用MLPA技术检测；②点突变（SNV）、小插入缺失：MLPA完全无法检出，唯一标准验证技术为Sanger靶向测序，高危家系可联合二代测序（WES）复核。

（2）单基因病产前诊断核心原则针对已知家系明确致病变异位点的产前诊断，行业统一规范：优先针对该特定位点靶向验证，MLPA仅能排除大片段变异，不能替代点突变测序；高风险孕妇必须采用“MLPA+位点特异性测序”联合检测方案，单一MLPA检测存在先天性漏诊风险。

2. 医方存在以下诊疗过错：

（1）未尽到高度注意义务，检测方法选择根本性错误。

①医患书面约定：《产前诊断记录》《知情同意补充说明》明确约定本次穿刺仅针对[]突变验证，医方负有完成该位点检测的合同及诊疗义务。

②技术适用错位：医方明知家族致病突变为点突变，仅开展MLPA拷贝数筛查，全程未实施Sanger测序，报告通篇无目标位点检测数据，未完成双方约定的核心诊疗项目。

本案先证者致病根源为点突变，无大片段拷贝数变异，MLPA对本次产前诊断目标位点无诊断价值。

（2）未尽到谨慎预见义务，检测方案违反高风险DMD产前诊断联合检测规范。

产妇[]属于DMD携带者、既往生育患病患儿，属于极高危妊娠人群，遗传学诊疗规范要求采用多技术联合筛查：MLPA排查大片段变异+靶向Sanger测序验证已知致病点突变。医方仅完成单一MLPA检测，结果阴性后直接终止全部检测流程，未追加任何针对点突变的测序复核，未履行高危孕妇强化排查义务，未采取最低限度的完善检测方案。

(3)未尽到充分告知义务，告知内容不完整。

依据《产前诊断实验室质量指标专家共识》、《母婴保健法实施办法》等，单基因病产前穿刺术前遗传咨询必须完整告知：检测技术适用范围、技术短板、无法覆盖的变异类型、漏诊风险。本案医方存在双重告知缺失：①未告知患方MLPA仅能查大片段缺失重复，不能检测本次家系核心致病点突变；②未告知仅做MLPA无法排除胎儿DMD患病风险，未提供“加做Sanger测序”的备选方案。

患方签署知情同意的前提是“检测点突变”，但医方实际实施的却是MLPA拷贝数筛查，患方基于信息差产生“胎儿排除DMD”的错误认知。

(三)医疗过错、因果关系及原因力分析

杜氏肌营养不良（DMD）是最常见的X连锁隐性遗传性肌肉变性疾病，主要为男性患病，女性携带者大多表现正常。DMD基因的突变以外显子缺失/重复为主，基因内部外显子及侧翼区域的点突变次之。针对外显子缺失/重复，首选多重连接探针扩增（MLPA），高分辨比较基因组微阵列杂交（aCGH）也是可选的方法；针对基因内部外显子及侧翼区域点突变，常用的方法为Sanger测序。值得注意的是，即使综合应用MLPA和基因测序，仍有极少数左右患者找不到致病变异（详见《杜氏进行性肌营养不良的临床实践指南（2020年）》）。DMD患者的治疗：基于中华医学会儿科学分会的指南，DMD患者的治疗主要是多学科对症治疗，包括药物治疗、康复治疗、呼吸系统并发症治疗、心脏病治疗、外科矫形治疗和其他治疗等。

杜氏肌营养不良系其患儿母亲携带变异基因所致，属于遗传性疾病。其损害后果是错误出生，这一损害后果的实质是其父母丧失生育选择机会，而杜氏肌营养不良是构成错误出生的事实基础和前提条件。孕妇本身系DMD明确携带者，生育患病男婴存在先天遗传概率（固有风险）；患方在拿到MLPA阴性报告后看到并非医方强调的针对DMD基因

C. 点行验证，未进一步核实检测项目具体内容，待出生9个月后才通过基因检测明确诊断，前述不利因素与损害后果之间存在一定因果关系。

诊疗过程中存在以下过错：未尽到高度注意义务，检测方法选择根本性错误；未尽到谨慎预见义务，检测方案违反高风险DMD产前诊断联合检测规范；未尽到充分告知义务，告知内容不完整。由于医方未按约定完成目标位点检测，导致错误的阴性检测结论，使夫妇丧失了通过产前诊断获知胎儿患病结果、进而选择终止妊娠避免缺陷患儿出生的机会，最终导致错误出生。

综上，根据医学领域的复杂性和不确定性，考虑到患儿母亲本身为明确的DMD致病突变杂合携带者，本次妊娠胎儿为男性，本身即存在DMD的概率遗传获得致病突变并发病的固有风险，该先天遗传风险客观存在，并不因诊疗行为而改变，结合上述医疗过错行为及患儿自身疾病等因素，依据《医疗损害司法鉴定指南》7.3.5医疗行为与患者的损害后果之间存在因果关系，过错系主要原因“医疗过错行为是导致患者损害后果的主要原因，患者病情本身的特点、自身健康状况、体质的特殊性或者限于当时医疗水平等因素只起次要作用，若没有医疗过错，损害后果一般不会发生。”及《人身损害与疾病因果关系判定指南》附录A参与程度分级和判定规则等综合分析认为，的医疗过错与子之损害后果（错误出生）之间存在因果关系，原因力大小从法医技术鉴定层面评价建议为主要原因（参与程度建议为75%~85%，参与程度评价仅供参考）。

六、鉴定意见

被鉴定人子之诊疗行为存在医疗过错，医疗过错与子之损害后果（错误出生）之间存在因果关系，

原因力大小从法医技术鉴定层面评价建议为主要原因（参与程度建议为75%~85%，参与程度评价仅供参考）。

司法鉴定人：

《司法鉴定人执业证》证号：

司法鉴定人：

《司法鉴定人执业证》证号：

二〇二六年七月二十三日

司法鉴定专用章

委托单位： 济南市历下区人民法院
被鉴定人： [REDACTED] 源

鉴定人承诺书

本人接受人民法院委托，作为诉讼参与人参加诉讼活动，依照国家法律法规和人民法院相关规定完成本次司法鉴定活动，承诺如下：

一、遵循科学、公正和诚实原则，客观、独立地进行鉴定，保证鉴定意见不受当事人、代理人或其他第三方的干扰。

二、廉洁自律，不接受当事人、诉讼代理人及其请托人提供的财物、宴请或其他利益。

三、自觉遵守有关回避的规定，及时向人民法院报告可能影响鉴定意见的各种情形。

四、保守在鉴定活动中知悉的国家秘密、商业秘密和个人隐私，不利用鉴定活动中知悉的国家秘密、商业秘密和个人隐私获取利益，不向无关人员泄露案情及鉴定信息。

五、勤勉尽责，遵照相关鉴定管理规定及技术规范，认真分析判断专业问题，独立进行检验、测算、分析、评定并形成鉴定意见，保证不出具虚假或误导性鉴定意见；妥善保管、保存、移交相关鉴定材料，不因自身原因造成鉴定材料污损、遗失。

六、按照规定期限和人民法院要求完成鉴定事项，如遇特殊情形不能如期完成的，应当提前向人民法院申请延期。

七、保证依法履行鉴定人出庭作证义务，做好鉴定意见的解释及质证工作。

本人已知悉违反上述承诺将承担的法律后果及行业主管部门、人民法院给予的相应处理后果。







