

中国/亚洲人群相对常见的 NOTCH3 热点位点对照表

希望之光 · cadasil.cn · 科普资料，不构成医疗建议 · 数据综合 ClinVar/公开文献 · 2026-09-21

蛋白变异	cDNA	外显子*	EGFr	风险层	ClinVar	科普要点
p.R75P	c.224G>C	3	1	HR	LP	EGFr1；与颞极受累相对少有关（日/韩报道）
p.R90C	c.268C>T	3	2	HR	P	EGFr2；经典致病
p.C117F	c.350G>T	4	2	HR	P	EGFr2；死亡年龄可能提前（欧美队列）
p.R133C	c.397C>T	4	3	HR	LP	EGFr3；外囊白质病变报道较多
p.R141C	c.421C>T	4	3	HR	P	EGFr3；经典致病
p.R153C	c.457C>T	4	3	HR	P	EGFr3；与微出血相关性有报道
p.C174Y	c.521G>A	4	4	HR	P	EGFr4；卒中/卧床/死亡年龄可能提前
p.R182C	c.544C>T	4	4	HR	P	EGFr4；经典致病，国内常见之一
p.C201Y	c.602G>A	4	5	HR	LP	EGFr5；经典致病
p.C212Y	c.635G>A	4	5	HR	P	EGFr5；经典致病
p.C233Y	c.698G>A	5	5	HR	LP	EGFr5；经典致病
p.R240C	c.718C>T	5	6	HR	—	EGFr6；经典致病
p.C255R	c.763T>C	5	6	HR	—	EGFr6；经典致病
p.R332C	c.994C>T	6	8	HR	LP	EGFr8；国内有报道
p.C346Y	c.1037G>A	6	8	HR	—	EGFr8；经典致病
p.C428S	c.1282T>A	8	10	MR	P	EGFr10；配体结合区附近
p.C455R	c.1363T>C	8	11	HR	LP	EGFr11；配体结合区；偏头痛早发有报道
p.C495Y	c.1484G>A	9	12	MR	—	EGFr12；经典致病
p.R544C	c.1630C>T	11	13-14交界	MR	LP	EGFr13-14交界；exon11；**亚洲/中国热点**；可伴脑出血，重血压
p.R578C	c.1732C>T	11	14	MR	LP	EGFr14；经典致病
p.R607C	c.1819C>T	11	15	MR	LP	EGFr15；经典致病
p.C630R	c.1888T>C	12	16	LR	—	EGFr16；LR 层常见讨论位点
p.R703C	c.2107C>T	13	18	LR	—	EGFr18；经典致病
p.R1006C	c.3016C>T	19	26	HR	P	EGFr26；HR 层远端位点
p.R1031C	c.3091C>T	19	26	HR	LP	EGFr26；HR 层
p.C194S	c.580T>A	4	4	HR	P	EGFr4；热点检测报告常见（你发的欧蒙案例）
p.C168S	c.502T>A	4	4	HR	P	EGFr4；exon4 检出（意义需以报告为准）
p.R717C	c.2149C>T	14	18	LR	CONFLICT	EGFr18；exon14；ClinVar 可能有争议

* 外显子按 NM_000435.3 近似映射，不同实验室可能略有差别。风险层来自 EGFr 队列研究（HR/MR/LR），不能精确预测个人病程。完整查询请打开官网「NOTCH3 突变定位查询」。