

矮小患者分子遗传学检测知情同意

姓名 _____ 年龄 _____ 性别 _____ 身高 ____SD

临床诊断（GHD/ISS /其他_____） 病历编号_____

矮小患者分子遗传学检测是对患者进行分子病因学检测，可明确父母的基因型，有助于指导治疗及遗传咨询。可能存在以下医疗风险和局限性，特做如下告知：

- （1） 需留取患者及家系成员静脉血，用于抽提 DNA 分析
- （2） 由于检测方法的局限性，部分患者不能找到矮小致病基因突变，也不能排除是否存在其他疾病
- （3） 由于生物个体的复杂性和检测技术的局限性，可能会发生检测失败的情况，如有需要，医生会与您联系安排重新采血及检测
- （4） 该检测项目目前属于科研探索阶段，目前不收取任何费用，但检测周期相对较长，请耐心等待检测结果
- （5） 检测结果解读及遗传咨询应由了解该检测方法和内容的专科医生进行

我已了解上述情况，并且愿意接受检测。

家长或监护人签字：_____ 签字人与患儿的关系：_____ 签字日期：_____

联系电话：_____

医师签字：_____ 签字日期：_____

病例编号_____

□ 留取家系 DNA (EDTA 抗凝管 2ml)

矮小患者临床资料登记表

登记单位 _____ 登记医师 _____ 联系电话 _____

患者姓名 _____ 性别：男□女□ 籍贯 _____

出生日期： _____

首诊日期： _____ 首诊身高： _____cm 体重： _____kg

登记日期： _____ 填表身高： _____cm 体重： _____kg

联系电话 (父) _____ (母) _____ 联系地址 _____

主要诊断

☐单纯性生长激素缺乏症(IGHD)

☐多种垂体激素缺乏症(CPHD)

☐特发性身材矮小(ISS)

☐小于胎龄儿(SGA)

☐矮小伴小头畸形或骨病

☐矮小伴_____

首诊记录表

病史记录

1. 主诉 _____ (生长速率 _____; 其他表现或伴随症状 _____)

2. 既往疾病史：有 _____/无 (如 头颅外伤/肿瘤 史：有 _____/无);
药物治疗：有 _____ (尤其用于治疗注意缺失/多动症的兴奋剂、抗癫痫药、抗抑郁药等) /无

3. 出生史：胎次G__P__; 孕周：足月/ 早产/ 过期产; 出生方式：顺产/ 剖宫产/ 臀位/ 产钳;
出生体重 _____kg; 出生身长 _____cm; 产伤/出生窒息史：有(青紫/苍白窒息)/无; 妊娠史：无殊/ _____

4. 运动语言发育：正常/ 迟缓; 智力正常：是/ 否 (智测结果 _____)

5. 青春发育：无/ 有 (表现 _____)

6. 家族史： _____ 或 _____ 家谱图
(请包括身高、发育年龄)

父母近亲婚配：是/否

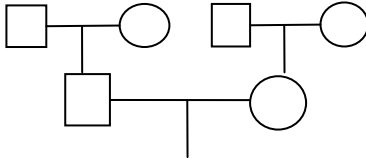
父身高 _____cm; 发育 (遗精) 年龄 ____岁; 健康/ _____

母身高 _____cm; 发育 (初潮) 年龄 ____岁; 健康/ _____

同胞 1 (男、女) 年龄 ____岁; 身高 _____cm; 发育年龄 ____岁; 健康/ _____

(祖父 _____cm; 祖母 _____cm; 外祖父 _____cm; 外祖母 _____cm)

家族疾病史： _____



体格检查

①身材匀称：是/否

②头围： _____cm

③面容特殊：有(描述) _____/无

④牙齿 _____

⑤心、肺、腹、神经肌肉：无殊/ _____

⑥脊柱、胸廓、四肢骨关节畸形：有(描述) _____/无

⑦发育体征(女)乳房 _____(男)睾丸 _____ (或Tanner分期 __) ⑧其他异常体征 _____

实验室/特殊检查

1. 尿常规()、肝功()、血糖()

2. 甲功：正常/ _____

3. IGF-1 _____(ng/ml), IGFBP3 _____(ng/ml 或 $\mu\text{g/ml}$)

4. GH-PVT 峰值(精氨酸/ _____), (可乐定/ _____) _____(ng/ml)

5. X 线：BA ____岁, 骨关节异常：有(描述) _____

6. 垂体 MRI(可选) _____

7. (有性征者)FSH、LH、E2 或 T _____

8. (女童)染色体 _____或盆腔 B 超 _____

9. (骨异常者)血钙：正常/ _____ 血磷：正常/ _____

10. 其他异常 _____

治疗

随访记录表

截止填表日期, rhGH 治疗时长 _____ (剂量 _____u/kg/d), ΔH _____cm

就诊日期	身高 (cm)	体重 (kg)	rhGH 剂量与用法	其他治疗	备注

检查日期			
IGF-1			
BA			

入组流程

