

复旦大学附属儿科医院 基因检测知情同意书

姓名: 性别: 男 年龄: 月 病区: 床位号: 住院号: 21

1. 患者疾病诊断: 自闭症
2. 拟申请基因检测项目: WES 基因测序, 功能验证
3. 采集样本: 外周静脉血
4. 家长告知书:

根据对孩子病情的了解, 不排除孩子患有遗传相关疾病, 可能为基因缺陷所导致。基因缺陷可以从父母遗传过来, 也可以来源于孩子自身。基因检测是一种协助医生查明原因的有效手段。将采集孩子/父母亲 2-3 毫升血液样本用于基因检测。任何检测技术和实验方法都存在局限性, 并非总是能检测到致病的基因。不同检测方法能够检测的范围不同, 请阅读报告中相关声明。由于目前人类对疾病认识水平的局限性, 如未检出特定基因的致病突变位点, 即为阴性结果, 并不能排除罹患某种疾病的可能性。一些遗传病的发生可能与其它未知基因或难以检测到、或无法确定的基因变异类型有关。由于目前对某些基因认识的不足, 对检出的特定基因变异, 在某些情况下, 可能并非引起该病的致病基因变异, 需要结合临床, 进行进一步的实验验证和研究。基因检测项目并非常规临床检测, 主要用于辅助明确诊断, 因此不能完全依赖检测结果指导治疗方案。实验室将不定期进行数据分析流程更新, 如有需要, 实验室可能联系家属询问相关表型, 必要时对报告进行更新。基因检测基于假设患儿父母亲均为生物学父母亲, 不涉及血亲关系。由于不可抗拒因素如采血管破裂、实验试剂异常、病人身体状况特殊、异常的血样等造成的实验检测无法进行, 受检者需配合检测机构再次取样。

5. 基因检测结果声明:

基因检测可能出现以下几种结果: “检测到基因的致病/疑似致病变异”可辅助临床进行病因诊断; “未检测到可以解释患儿表型的致病变异”表明未发现明确的与表型相关的致病基因变异, 但并不能完全排除遗传疾病可能; “检测到临床意义未明变异”表明该变异致病性尚不能确定, 仅为临床诊断提供参考, 必要时需完善其它检查, 待随访或进行研究。 “数据分析结果提示染色体特定区域重复或缺失”, 表明相应染色体区段可能存在拷贝数异常, 需要结合临床并完善其他检测方法如 MLPA, 基因芯片等进一步验证。本基因检测结果仅报告与申请时的临床症状相符的致病突变, 肿瘤、成年期起病、复杂疾病等的基因突变不在本报告范围内。

6. 风险和注意事项:

医生已尽可能详细说明以避免受检者或家庭成员在检测过程中及知晓检测结果后可能出现的不同程度的精神压力和负担。但对由此产生的家庭纠纷和精神压力, 医生和检测机构并不承担任何责任。医疗机构承诺对病人及家人的信息保密, 不会公开泄露有关信息。病例资料可能会被医疗机构内相关研人员和合法机构查阅。在完成本项检测后, 如果有剩余血样或 DNA, 将被存放于本院生物样本库, 样本保存是非盈利性的, 不需您支付任何费用, 您的信息和样本将来可能会被用于各种疾病的发生、发展机制方面的教学和研究, 直至样本用完或您撤回知情同意。用于教学和研究的样本保存将是长期的, 目前还不能准确推测保存时间。所有样本的收集不会影响您的临床诊疗结果, 也不会额外增加您的健康风险, 您也不会从中得到经济利益, 包括直接的经济补偿和诊疗费用的减免。您的签字表明您同意被监护人(孩子)和/或本人/家庭成员的血样被保存使用。

7. 知情同意书:

我们拟采集孩子/父母亲 2-3 毫升血液样本用于基因检测, 协助临床明确病因。您可自愿决定是否同意检测, 这不会影响您在我院的诊疗。血液样本将进行编号, 您和孩子的个人信息会严格保密。基因检测报告周期较长, 如果需要, 可联系便民服务中心或基因检测实验室查询(021-64931015)报告。基因检测的数据可能会与其他病例数据一起, 发表在专业杂志上, 患儿会以编号替代, 不会暴露社会个人信息。您有任



扫描全能王 创建

复旦大学附属儿科医院 基因检测知情同意书

姓名: 性别: 年龄: 病区: 床位号: 住院号: 何疑问, 可联系医院伦理委员 (021-64931946)。

8. 患方声明:

通过医生的解释, 我已知晓上述所有内容, 充分了解进行基因检测的必要性、预期目的和采用受检者血液进行基因检测方法存在的局限性。我承诺为了明确基因诊断, 配合医生提供孩子真实、完整的信息资料。我授权医疗机构自行或委托检测机构对采集的样本进行基因检测, 并同意对所获取的实验数据和剩余样品用于科学研究。

基于以上声明, 患方 ☒ 同意 ☐ 不同意 (填同意或不同意) 对被监护人(孩子)和/或本人/家庭成员进行基因检测。

患者法定监护人/委托人签名:

签名者与患儿关系: 父亲



扫描全能王 创建