

医院信息		*医院 遵义医科大学附属医院 科室 内分泌科 医生 何毅明 临床电话 13885219059				单 标 (金域配送填写)
患者 (先证者)	姓名	性别	年龄	民族	*临床电话 18798019273	条形码
父亲		男	53岁	汉	*送检原因 (临床主诉): 1. 确诊诊断, 辅助诊断. *临床表现 (病史、家系信息等): 患者以“腹痛、腹胀”为主 临床表现, 20岁, 多胎出现眼盲, 患者父母为近亲结婚。	贴条形码处
母亲		女	74岁	汉		贴条形码处
亲属		女	74岁	汉		贴条形码处
兄弟		女	50岁	汉		贴条形码处
兄弟		男	40岁	汉		贴条形码处
备注: 患者父母/亲属的姓名按照, 之父 (母/亲属称谓) , 录入实验室系统。						
*送检项目 (共勾选 个)						
全面检测	☐ 00.03995 遗传病全外显子组基因测序(单样本, Solo)(长沙) 81220					
	☐ 00.03997 遗传病全外显子组家系检测(Trio) (2-3人, 长沙) 81218					
	☐ 00.03994 遗传病大家系全外显子组检测(TrioPlus) (4-6人, 长沙) 81219					
	☐ 118.00823 染色体微阵列分析 (750, 产后) 80913					
	☐ 118.00825 染色体微阵列分析 (HD, 产后) 80910					
疾病系列	☐ 00.11513 遗传病全外显子组测序家系检测(trio, ICU 专用) 81916					
	☐ 00.11515 遗传病全外显子测序家系 (trio) + 先证者 CMA 81915					
	☐ 00.07894 遗传病整体检测方案 (WES+CMA+线粒体) 81432					
	☐ 118.00369 癫痫相关多基因测序 80164					
	☐ 00.00047 甲基丙二酸血症相关基因测序 80146					
	☐ 00.02232 苯丙酮尿症相关基因检测 80932					
	☐ 00.00303 线粒体基因组全长检测 80405					
	☐ 00.00082 肾脏相关遗传病多基因测序 80183					
	☐ 00.00087 耳聋相关遗传病多基因测序 80188					
	☐ 00.00111 皮肤遗传病多基因测序 80213					
☐ 118.0047 骨骼发育异常相关基因测序 80182						
☐ 00.00107 遗传性眼病多基因测序 80209						
☐ 免疫缺陷遗传病多基因测序 80196						
☐ 00.07899 父母样本特定变异位点检测 81433						
☐ 00.07909 家族成员样本特定点突变检测 81434						
(详见本页“接收说明”)						
*样本类型: ☐ 抗凝外周血 ☐ 新鲜组织 ☐ 其他						
1、81220 项目: 父母标本勾选 81433。						
2、81218 项目: 父母标本勾选 81359, 兄弟姐妹标本勾选 81434。						
3、81219 项目和 81108 项目, 父母和其他家属标本勾选 81359。						
4、其他基因检测套餐, 先证者勾选套餐项目, 父母标本都勾选 81433, 其他家属标本都勾选 81434。						
1、请提供完整详细的临床资料及家族相关病史。本检测数据的分析依赖于受检者及其临床医师送检时提供的表型及病史信息。相关信息的缺漏将导致本检测存在漏检或错检的风险。						
2、建议同时采集父母样本送检, 以确保先证者报告精准、及时。若不能同时采集父/母样本, 请务必在 7 天内补送样本, 接收项目为《待定家属样本》。						
3、本实验室在先证者报告单发放 60 天内, 父母样本可免费验证阳性位点。(仅针对微小变异检测。其他变异情况需根据先证者报告单提示进行接收)。						
超过 60 天则需要收费, 接收项目为《家族成员样本特定点变异位点检测》。						
4、除父母以外的其它亲属, 若同时采样, 接收项目为《家族成员样本特定点变异位点检测》。						
患者签字	本人已经权衡了基因检测的利弊【具体见首页《基因检测知情同意书》, 对于检测的漏检风险已经通过医生的讲解完全理解】, 申请贵州金域医学检验中心有限公司为本人提供基因检测服务				医生签字	送检医生: 何毅明
本人或监护人	联系电话: 13885219059				联系电话: 18798019273	送检样本时间: 2021年10月11日
申请医生保存 黄色联 申请人保存						

结果同意用于科研及发表文章