

全外显子测序检测申请单

姓名: [redacted] 性别: [redacted] 1岁 出生日期: 2016-05-29 联系电话: [redacted]

为了能更好得查找病因, 请提供详尽的病史及体格检查信息:

出生史: G 2 P 1 不良生育史: 第一胎为本患儿, 第二胎自然流 近亲结婚 ☐ 是 ☒ 否

家族史: 患儿叔叔2-3岁发热紫绀后夭折。

生长参数: 身高 81 cm 体重 8.3 kg 头围 cm 胸围 cm

智力: ☐ 正常 ☒ 低下 ☐ 轻度低下 ☐ 中度低下 ☐ 重度低下

智商: 未测 描述:

发育迟缓: ☐ 正常 ☒ 生长发育迟缓 ☐ 运动发育迟缓 ☐ 语言发育迟缓 描述: 精神运动发育迟缓

神经发育系统: ☐ 正常 ☐ 癫痫 ☒ 肌张力下降 ☐ 共济失调 ☐ 反射增强 ☐ 反射减弱 描述:

行为: ☐ 正常 ☐ 攻击性行为 ☐ 睡眠障碍 ☐ 社交困难 ☐ 自闭症 其它:

颅骨: ☐ 正常 ☐ 大头畸形 ☐ 小头畸形 其它:

头发: ☐ 正常 ☐ 卷曲 ☐ 发黄 ☐ 浓密 ☐ 稀疏 ☐ 脱发 其它:

皮肤: ☒ 正常 ☐ 黄染 ☐ 黑痣 ☐ 胎痣 ☐ 血管瘤 ☐ 色素沉着 ☐ 色素脱失 ☐ 黄色瘤 其它:

眼: ☐ 眼距宽 ☐ 睑下垂 ☐ 肉毗赘皮 ☐ 白内障 ☐ 视力差 ☐ 眼球震颤 其它:

鼻: ☐ 鼻梁低平 ☐ 蒜头鼻 ☐ 鼻尖眼根状 ☐ 鼻孔前倾 其它:

人中: ☐ 异常: 短 ☐ 异常: 长 ☐ 异常: 扁平 其它:

口: ☐ 唇裂 ☐ 腭裂 ☐ 嘴角下斜 ☐ 厚舌 ☐ 伸舌 ☐ 牙齿发育不良 其它:

下颌: ☐ 下颌畸形 ☐ 下颌畸形 其它:

胸部: ☐ 正常 ☐ 漏斗胸 ☒ 鸡胸 ☐ 乳腺发育异常 其它:

心脏: ☐ 正常 ☐ 先天性心脏病 ☐ 肺动脉狭窄(主) ☐ 室间隔缺损(房) ☐ 动脉导管未闭 ☐ 瓣膜缺损 ☐ 法洛四联症

其它:

腹部: ☐ 腹胀 ☐ 肝大 ☐ 脾大 其它:

外生殖器: ☐ 疝气 ☐ 尿道下裂 ☐ 隐睾 ☐ 性发育异常 其它:

四肢/脊柱: ☐ 正常 ☐ 多指(趾) ☐ 并指(趾) ☐ 短指(趾) ☐ 通贯掌 ☐ 四肢畸形 ☐ 脊柱侧凸

其它:

其它结果: 染色体核型: 酶学: 血液学:

代谢病筛查: 生化: 影像:

染色体微阵列: 病理: 其它:

温习提示: 1. 请受检查或监护人仔细阅读后夜并在知情同意书上签字。
2. 此申请单及知情同意书随同血样一起送检

全外显子基因突变检测知情同意书

本人作为患者或患者监护人, 已经通过医生的解释了解到以下几点:

1. 进行基因突变检测的意义:
2. 本检测仅报告符合临床表现和遗传规律的已知疾病基因致病突变; 某些区域覆盖度低或未覆盖, 位于这些区域的突变可能无法检测到;
3. 基因突变检测存在局限性, 并非所有基因致病突变都能检测到, 某些检查结果综合考虑, 才能对您的疾病做出正确诊断;
4. 本检测结果仅供临床医生参考, 医生需结合临床表现和其他检查结果综合解释。在没有任何外界压力及诱导的情况下, 本人及家属经过慎重考虑后同意接受此项检测, 并成落如实提供所需资料, 签字生效。

受检者或监护人字: ??? 医师签名: ??? 日期: 2017年6月16日

2017.11.16.