

山东第一医科大学附属济南妇幼保健院
遗传基因检测专用申请

3-5ml,
抗凝管,
必抽股
(绿色)
移植史
外周血

检测样本基本信息 (敬请医生相关人员使用正楷字体书写, 带*为必填项, 谢谢!)

临床表型及初步诊断 (包含简要生化、影像等相关信息)

遗传综合征!

松驰儿, 特殊面容, 前囟 3×3 cm, 吮乳弱, 发绀, 肌张力低下, 双足小, 足底足背弓形, 人中浅, 双耳靠后。

*检测项目 (请在□前打“√”)

☐ 遗传病因学级高通量筛查 (7天)

☐ 产后: 父母子3人临床外显家系+先证者线粒体基因组全长

☐ 产前: 父母胎儿3人临床外显家系+胎儿CNVseq

☐ 遗传病因学高精度筛查 (30天)

☐ 产后: 父母子3人临床外显家系+先证者线粒体基因组全长

☐ 产前: 父母胎儿3人临床外显家系+胎儿CNVseq

☐ 高精度临床外显 PLUS (父母子3人, 临床外显家系)

☒ 高精度临床外显-单人 (先证者+父母验证)

☐ 高精度线粒体基因组全长 PLUS (先证者+母亲验证)

☐ 临床单个疾病基因检测 (先证者+父母验证)

具体为:

☐ 全外显子检测 (先证者+父母验证)

☐ 21-羟化酶缺乏症 (先证者+父母验证)

☐ 常染色体显性多囊肾 (先证者+父母验证)

☐ 肾上腺脑白质营养不良 (先证者+母亲验证)

☐ 产前: 临床单个疾病基因总筛查 (父母+胎儿)

具体基因为:

☐ 产前: 临床外显 PLUS 筛查 (父母+胎儿)

其他:

家系图

知情同意

1. 本检测仅供临床参考, 不作为临床诊断依据。2. 因不可控因素导致样本失败, 实验无法继续, 将无法出具检测结果, 如需要重新采样, 将不收取检测费用。3. 基因检测结果仅供参考, 并非所有致病基因突变都能被检测到。4. 检测方法和检测流程参考本实验室的国内外临床基因检测标准而建立, 最终报告仅供临床医生解读。5. 基因检测结果可以检测到以下可能的结果及其含义: “检测到致病突变”, 表明本人很可能患病, 检测结果不局限于此, 其他检测结果见个体报告。6. 基因检测结果能对遗传病和基因变异的深入研究, 一些变异的结果解读可能随着相应的变化, 检测信息隐私。

感谢者陈述:

我已阅

余知悉

受检者

医生将

能保证

信(或

医生提



honor 10

第一联 实验室保存