



同济医院基因诊断中心

全外显子测序筛查知情同意书

患者姓名: [REDACTED] 性别: 男 年龄: 7 岁 住院/门诊号: [REDACTED]

筛查意义及局限

全外显子测序筛查是一种无创伤的检查（仅需采集静脉血 5ml），即检测患者及其亲属血液中的遗传物质，结合患者及家属的临床表现及家族史等进行综合评估，较为全面的得出可能导致疾病发生的遗传变异，从而帮助临床诊断和治疗。

鉴于当今医学技术水平的限制和患者个体差异，或有些已知和无法预知的原因，即使在医务人员已经履行了工作职责和严格执行操作规范的情况下，该项检测仍有局限性，不一定可以 100% 检测出患者所有遗传致病原因：

1. 若可能致病原因是 DNA 大片段的插入/缺失，在此情况下，基于二代测序技术的全外显子组测序不能找到明确致病位点；
2. 由于二代测序技术本身的限制，不能使 100% 的基因所有编码区域均被覆盖检测到，有些基因的部分区域会漏测，并不排除漏测的位点包含疾病致病位点的可能；
3. 可疑致病原因是新突变（世界范围内未报道），仅能通过生物信息学方法进行预测，不排除找到的可疑位点功能不明确的情况；

若筛查出疾病明确的致病位点，则需要进一步进行遗传咨询，从而指导临床诊断和治疗。

知情选择

1. 我已充分了解该检查的性质、合理的预期目的、风险性和必要性，对其中的疑问已经得到医生的解答。
2. 我同意接受 石骨症 全外显子测序致病位点筛查。
3. 我承诺提供真实的资料。
4. 我并未得到检查百分之百成功的许诺。
5. 我授权医师对检查所涉及的病变器官、组织或标本进行处置，包括病理学检查、细胞学检查和医疗废物处理等。

患者签名: [REDACTED] 签名日期: 2021 年 4 月 5 日

医生陈述

我已经告知患者将要进行的致病位点筛查的性质、目的、风险性和必要性，并且解答了关于此次检查的相关问题。

医生签名: [REDACTED] 签名日期: 2021 年 4 月 5 日