

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单

受检者条码粘贴处
1、测序技术：务必抽取全血3-5ml，需EDTA抗凝剂（紫色）专用抗凝管；
2、核型技术与FISH技术：务必抽取全血/脐血3-5ml，需用肝素钠（绿色）专用抗凝管；
3、注意事项：如有造血干细胞移植史或三个月内有输血史，将导致外周血的基因检测结果不可靠。

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！）

*姓名: []	*性别: ☐ 男 ☐ 女	*出生日期/孕周: 31W6	*电话: []	家庭号: []
*送检科室: 产前诊断中心		*送检医生: 张菲	*采样时间: 2020年12月2日	
*样本类型: ☐ 全血 ☐ 组织 (来源: ☐ 肌肉 ☐ 流产物 ☐ 其他:) ☐ DNA (来源: 羊水 溶解液:)				
*送检者父亲名字: []			*年龄: 35	
*送检者母亲名字: []			*年龄: 22	
*采样时间: 2020年12月2日			*采样时间: 2020年12月2日	
父亲条码粘贴处:			母亲条码粘贴处:	

临床表现及初步诊断（包含简要生化、影像等相关信息）

单脐动脉，一侧脉络丛囊肿，双肾盂轻度分离。

*检测项目（请在□前打“√”）

- | | |
|--|--|
| ☐ 遗传病基因级高通量筛查（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CNV-seq
☐ 遗传病基因高通量筛查（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CNV-seq
☐ 高精度临床医学外显PLUS（父母子3人，临床外显家系）
☐ 高精度临床医学外显-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：临床医学外显PLUS总筛查（父母+胎儿）
其他: _____ |
|--|--|

家系图

知情同意

1. 本检测仅对本次送检样本负责，检测结果仅供参考，不代表临床诊断意见。2. 因不可抗力因素导致样本丢失、实验无法继续的，将无法出具报告结果，如需重复取样，将不收取附加费用。3. 基因检测方法存在一定局限性，并非所有致病基因或突变都能检测到。4. 所用检测方法和解读依据参考样本收取时的国内外临床基因诊断标准而建立，最终报告以临床医生解读为准。5. 基因检测结果可以得知以下可能的结果及其含义：“检测到致病突变”，表明本人极可能在某个年龄出现遗传病的临床表现，也有可能把突变的基因遗传给下一代，“未检测到致病突变”，表明采用基因检测的方法没有发现突变，但不排除患病风险。检测结果不局限于此，其他表述详见个体报告。6. 基因检测结果随着对遗传病和基因突变的深入研究，一些变异的临床解读可能有相应的变化，检测方会及时联系医生和受检者更新报告。7. 本实验室遵守《中国人类遗传资源平台资源收集知情同意技术规范》的规定，并且承诺充分地保护申请人的个人信息隐私。

受检者陈述:

我已经知晓上述的所有内容，愿意接受遗传基因检测，同意随访，并承担一切检测带来的相关风险。我同意授权医生对检测报告，以及其原始数据和送检的剩余标本（如有）进行处理。我承诺提供的个人资料是真实的。

受检者或其监护人签字: []

日期: 2020年12月2日

医生的陈述:

我保证已经跟受检者（或其法定监护人）说明该检测的性质、预期目的、风险及其局限性，并已回答受检者（或其法定监护人）的相关问题，我已征得受检者（或其法定监护人）的同意开展该检测服务。

医生签字: 张菲

联系方式:

日期: 2020年12月2日

备注:

第一联 实验室保存

第二联 申请医生保存

第三联 申请人保存

1、测序技术：务必抽取全血3-5ml，需EDTA抗凝剂（紫色）专用抗凝管
2、核型技术与FISH技术：务必抽取全血/脐血3-5ml，需用肝素钠（绿色）专用抗凝管
3、注意事项：如有造血干细胞移植史或三个月内有输血史，将导致外周血的基因检测结果不可靠。

第三联 申请人保存