

召回号:

编号:

遗传学检测申请单(Panel)

检测方法

目标序列捕获与 NGS

基本信息

姓名: [redacted] 性别: ☒男 ☐女 出生日期: 2012.3.24 门诊/住院号: [redacted]
采集: ☐父亲姓名: [redacted] 样本类型: ☒外周血 (EDTA) 民族: 汉 籍贯: 陕
☒母亲姓名: [redacted] ☐其它 联系电话: [redacted]

主诉及现病史:

家族史 (含家系图、心脏病/猝死等重大疾病):

临床拟诊: 皮下结缔组织

既往病史及治疗: 无 外伤手术史: 无 输血史: 无

孕前及围产期情况：孕前 15周 产检 15周 TORCH感染 无

先兆流产 ☒ 是否保胎 ☒ 孕周 26 周、出生体重 2.6 kg、身长 46 cm、出生评分 9

母亲妊娠及分娩史：妊娠 2 次、自然流产 0 次、人流 0 次、生育 2 次，畸形儿分娩史 -

一般查体：身高 105 cm 体重 19.5 kg 头围 43 cm 血压 100 mmHg 心率 100 次/分 皮肤 多汗

毛发	常	牙齿	常、尖	囟门	闭合	神经反射	正常	肌力	正常	肌张力	正常
----	---	----	-----	----	----	------	----	----	----	-----	----

反应 正常 听力: 左 正常 dB 右 正常 dB 视力 正常 饮食 正常 睡眠 正常 其它 正常

特殊面容: 无 体格及脏器发育: 正常

智力发育评估: 低下 行为发育评估: 低下

运动发育评估: 38 其它评估: 1

其它检查结果（包括脑电图、肌电图、影像学、临床生化、激素、细胞因子、病理、染色体等）：

TS ↑, 高磷, 低钙

检测项目分类（请针对性勾选）：

- ☐ 遗传代谢病遗传学检测 (代码: YCDXB)
- ☐ 甲状腺相关疾病遗传学检测 (代码: JZXJB)
- ☐ 神经肌肉病遗传学检测 (代码: SJJRB)
- ☐ 肾脏相关疾病遗传学检测 (代码: SBZHZ)

- ☐ 性发育异常遗传学检测 (代码: XFYYC)
☐ 矮小症遗传学检测 (代码: AXZYC)
☐ 骨骼发育异常遗传学检测 (代码: GGFYYC)
☒ 未分类疾病遗传学检测 (代码: WFLYC)

温馨提示:

1. 开单需使用3个代码，分别为：**检测项目代码（见上表，采孩子血）+FQYZ（采父亲血）+MQYZ（采母亲血）。**
2. **请完整、准确、清楚填写受检者信息，并指导受检者或监护人签署“知情同意书”，“知情同意书”与标本一起递送。**
3. 通常受检者父、母亲标本用于**验证受检者检出的可疑阳性位点**，若要一同检测其完整项目，需另外挂号、开单、缴费。

送检者: 李红

送检部门: 312881

送检日期: 2017.5.30



检测知情同意书

【项目简介】

基于“浙江大学—EMORY大学联合实验室”及“出生缺陷诊治国际科技合作基地”，由我院专家与美国EMORY大学人类遗传学专家共同研发了针对“儿童遗传性出生缺陷”的系列遗传学检测项目。该项目采用目标序列捕获和新一代高通量测序技术，对多种遗传性疾病的靶基因区域进行DNA序列分析。其测序结果经系列生物信息学软件分析后再进行数据库检索、文献检索等深度分析，得出受检者特定基因的突变信息，突变信息经Sanger测序验证及家系分析，再结合受检者的“临床表现型及其它医学评估”等信息进行临床意义解读，从而为遗传性疾病的精准诊治提供科学依据。

目前建立并开展的检测项目包括：遗传代谢病、性发育异常、甲状腺相关疾病、神经肌肉系统障碍、骨骼发育异常、矮小症、肾脏相关疾病、未分类疾病等集成式基因检测包等。

【局限性和风险】

1. 本项目的标本采集不受饮食、药物等影响，但异体输血、骨髓移植、干细胞治疗等存在外源性遗传输入的情况会严重干扰结果解读，不建议送检。
2. 本次检测仅对所送检样本负责，纳入集成捕获的基因最多可达 2000 个以上，仅针对被高质量捕获测序靶基因的“外显子及其邻近±5bp 内含子区”进行分析，将重点解读本次检出与检测申请单中临床描述密切相关的靶基因变异，未纳入检测范围及捕获欠佳的基因区域的变异情况是未知的。
3. 该项目基于的高通量测序技术虽是当前最先进的分子遗传学技术之一，但仍存在一定的技术局限性。通常对于“基因动态突变、拷贝数变异、基因组结构变异（例如大片段杂合缺失、复制与倒位重排）、大片段杂合插入突变（如 ALU 介导的插入）及位于基因调节区或深度内含子区”等突变类型不敏感，也不能完全覆盖高重复低复杂度 DNA 序列区域及假基因区域，其检出率还受捕获效率及测序质量等影响，不排除假阴性的可能。
4. 该项目是本中心的自主研发项目，测试结果的科学解释与临床医学进展密切相关，对于国际上尚存争议或仍处于研究阶段的变异类型存在误判风险，故本报告不作为疾病诊断的唯一标准。
5. 本中心承诺参与该项检测的医务人员已经认真履行了工作职责和严格按照技术规范流程进行操作，其测序结果满足各项质量控制指标，但鉴于当前医学检测技术水平的限制，不排除极少数误差的可能性，不能百分之百避免误诊风险，其结果仅供医学参考，不作为医疗技术鉴定或法律依据使用，其最终解释权归本中心所有。
6. 受检者的 DNA 样本已存档于本中心并免费保存 5 年，本中心承诺不用于任何商业用途，对个人身份信息予以保密。在 DNA 样本免费保存期间如有需要，请受检者本人或法定监护人提交书面申请，本中心将无偿提供剩余 DNA。
7. 极少数情况下可能发生样本中 DNA 含量过低等原因导致无法检测，重新采集样本后的检测周期顺延（仅收采血费）。

【知情内容】

1. 我已充分了解该检测项目的适用人群、检测的性质、目的、必要性和风险，医务人员已尽告知义务；
2. 我并未得到该检测结果百分之百准确的许诺，对于由结果带来的心理及生理负担我不要求检测机构承担；
3. 我理解该检测结果仅作医学参考，不作为疾病诊断的唯一依据，不作为医疗技术鉴定或法律依据使用；
4. 我同意该检测机构与我联系（包括电话调查回访）得到检测完成后的后续相关信息；
5. 我同意在保密个人信息的前提下，使用我（或我的家族成员）的相关临床数据、照片、影音、剩余标本（包括 DNA）等材料进行科学研究、论文发表、学术交流、质量控制等。

为保障结果报告的准确性，请您向医务人员提供您的下列信息

本项目检测的基因众多，可能检出与送检时临床表型不相关的特殊信息，您是否愿意知晓：☒是 ☐否
如选择是，将在报告中提示，但可能带来新的风险和心理负担；如选择否，将不在报告中注明，未选择默认为否。

受检者姓名

母亲电话：

父亲电话：

本人对以上各条款均已经了解清楚，自愿检查、同意随访，愿意承担因该检查带来的相应风险，提供资料属实。

受检者或监护人签字

与受检者关系

签名日期

浙江大学医学院附属儿童医院皮肤科

皮肤创伤性手术知情同意书

姓名 [REDACTED] 性别 (男/女)

年龄 5岁

电话 [REDACTED]

既往史: (高血压、心脏病、糖尿病、哮喘、药物过敏、瘢痕体质、服用化疗药物、激素及抗凝药)

根据患儿病情医生拟给患儿做以下手术:

- ☒ 皮肤活检
- ☐ 浅表肿物切除
- ☐ 电离子手术
- ☐ 激光治疗
- ☐ 色素痣切除
- ☐ 皮损内注射药物

以上手术对绝大部患儿是安全的,但由于患儿存在个体差异,存在一定风险,家长需要了解患儿在以上手术中可能存在以下的风险:

1. 麻醉药物过敏; 2. 术后感染、出血; 3. 因为肿物界限不清导致切除不干净; 4. 疾病复发; 5. 形成瘢痕, 影响美观; 6. 色素减退或者色素沉积; 7. 一次活检, 不能诊断清楚, 需要重复活检; 8. 精神紧张, 晕厥; 9. 局部注射药物导致局部溃烂; 10. 其它难以预测的风险。

上述情况如果出现, 医生会立即积极救治, 绝大部分可以恢复, 仅极少数出现严重并发症, 甚至危及生命。另外, 为了对比疗效, 在治疗前后或治疗过程中我们将进行医学摄影, 但我们会注意隐私权的保护。请患儿家长了解上述情况, 确认同意对患儿做上述的手术, 并接受由此带来的风险, 医患双方签字后生效。

医生签名 李 [REDACTED]

2017年5月30日

家长意见

通过医生的详细告知, 我已完全理解上述内容, 医生也明确告知我应该享有知情权及选择权。我在此同意医生对我的孩子施行上述手术, 并承担相应的风险, 并同意医生在治疗前后及治疗过程中对患儿病变部位进行摄像, 但不公开患儿姓名。

家长签名 [REDACTED]

2017年5月30日

2017年5月30日