

广州华银医学检验中心
Guangzhou Huayin Medical Laboratory Center

染色体异常高通量测序检测申请单

 广州华银医学检验中心
Guangzhou Huayin Medical Laboratory Center

染色体异常高通量测序检测申请单

为保证您申请单基本信息的准确,请您使用正楷字填写

送检信息							
送检单位				送检科室		诊疗卡号	
受检者姓名		性别	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	民族		申请时间	
年龄		出生日期		采样时间		收样时间	
家庭住址						联系电话	
样本类型	<input type="checkbox"/> 流产胚胎组织(无菌离心管装,2克以上,生理盐水冲洗后,生理盐水浸泡) 注:2克约2份花生仁大小的肌肉组织						
	<input type="checkbox"/> 绒毛组织(无菌离心管装,2克以上,生理盐水冲洗后,生理盐水浸泡)						
	<input type="checkbox"/> 外周血(患者/母亲/父亲/胎儿/脐带血)(2mL以上EDTA抗凝血)						
	<input type="checkbox"/> 羊水(2支15ml无菌离心管,采集孕16周后的羊水,冰袋运输,72h内送达实验室)						
	<input type="checkbox"/> 其它(请注明标本类型及溶剂)						
送检原因	<input type="checkbox"/> 不明原因流产	<input type="checkbox"/> 儿童发育迟缓	<input type="checkbox"/> 器官畸形	<input type="checkbox"/> 性发育异常	<input type="checkbox"/> 胎停育/胎死宫内		
	<input type="checkbox"/> 儿童智力低下	<input type="checkbox"/> 精神障碍	<input type="checkbox"/> 不孕不育	<input type="checkbox"/> 多次自然流产史	<input type="checkbox"/> 儿童多发畸形		
	<input type="checkbox"/> 运动障碍	<input type="checkbox"/> 男性少精/弱精	<input type="checkbox"/> 染色体病患儿分娩史	<input type="checkbox"/> 儿童先天性疾病	<input type="checkbox"/> 特殊面容		
	<input type="checkbox"/> 原发闭经/月经紊乱	<input type="checkbox"/> 畸形儿分娩史	<input type="checkbox"/> 父母染色体异常	<input type="checkbox"/> 特殊肤纹	<input type="checkbox"/> 家族遗传病史		
	<input type="checkbox"/> 胎儿宫内B超异常	<input type="checkbox"/> 产前筛查高风险	<input type="checkbox"/> 其它临床诊断信息或具体症状描述				
孕产史	孕产史:孕次____ 产次____,具体情况描述:_____						
	如有不良孕产史,请填写本次/最近一次流产信息						
	受孕方式: <input type="checkbox"/> 自然受孕 <input type="checkbox"/> 辅助生殖 B超: <input type="checkbox"/> 单胎 <input type="checkbox"/> 非单胎 孕周: _____ 周 _____ 天						
检查结果	核型分析: <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有,结果描述:_____						
	B超结果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常,结果描述:_____						
	其它:_____						
附加样本	<input type="checkbox"/> 附加样本 姓名_____ 与受检者关系_____ 样本类型_____ <input type="checkbox"/> STR检测						
特殊情况说明							

送样说明

(1)如送检流产胚胎组织、绒毛组织的样本类型,推荐加送母亲外周血(2ml EDTA抗凝血)免费进行污染源分析STR检测;(2)组织样本,需用封口膜密封管口,使用透明密封袋单独包装,确保不漏液;(3)全血样本,需使用泡沫带包裹采血管,避免冰袋直接接触导致管破碎和溶血;(4)对装载样本的罐体、采血管、离心管等应清晰标注患者姓名和条形码(如附加样本请标注:姓名-亲属关系),避免样本混淆;(5)全血样本、组织样本和羊水样本默认使用足量冰袋(三个以上)运送。组织样本推荐采用-20℃冻凝固后,使用干冰或足量冰袋运送,如未及及时送检,则放-20℃冷冻保存。

样本拒收情况

(1)组织样本必须置于无菌离心管密封运送,拒收直接使用塑料袋来装的组织样本;(2)拒收福尔马林、甲醛溶剂浸泡的组织样本,拒收肝素钠抗凝的血液样本;(3)拒收腐烂的组织样本,拒收明显溶血的全血样本,拒收容器破碎漏液的样本;(4)拒收混入母血的胎儿羊水样本。

注意事项

(1)受检者信息须填写完整、准确清晰;(2)请认真并详细填写受检者重大病史及临床检测结果,为检测提供重要参考;(3)受检者若有此送检单未列及情况,请在特殊情况说明栏列出详情;(4)受检者信息及检测结果将得到严格保密,未经本人同意不会泄露给第三方。

“本人已阅读《染色体异常高通量测序检测知情同意书》(见背面),充分了解了该检测的目的,临床意义,风险和必要性,对其中的疑问已得到主治医生的解答。本人自愿签署知情同意书,对填写内容确定无误。”

受检者/监护人(签名):_____ 签字日期:_____年____月____日 证件号码:_____

医师/医学专业人员(签名):_____ 签字日期:_____年____月____日 医师电话:_____

染色体异常高通量测序检测知情同意书

【项目介绍】

染色体异常是导致人类出生缺陷、先天性遗传疾病、不孕不育、多次自然流产等的重要遗传因素。染色体异常检测结合新一代高通量测序平台与生物信息分析方法，针对妊娠期胎儿绒毛/羊水/脐带血、流产组织/引产组织、或受检者外周血样本进行全基因组测序，可为胎儿异常或不明原因的自然流产寻找可能的染色体因素，也可对具有不良生育史或疑似染色体异常症状人群查找染色体异常方面的原因。

本检测过程无需细胞培养，检出率与特异性均远远高于核型分析，可达99%以上。

【检测内容】

本检测全面覆盖人体23对染色体非整倍体性异常以及0.1Mb以上的染色体微缺失或微重复突变。

【检测适用范围】

- 1.具有产前诊断指征，需要排查胎儿染色体异常的孕妇；
- 2.不良妊娠流产组织或引产组织需明确遗传学病因者；
- 3.具有疑似染色体异常症状的人群；
- 4.具有染色体异常家族史的人群；
- 5.曾有不良生育史的人群；
- 6.希望了解自身遗传健康状况的人群。

【局限性与风险】

- 1.该检测不适用于染色体平衡易位、倒位的结构性变异，及嵌合体的缺失与重复；小于0.1Mb的染色体微重复或缺失突变不包含在检测范围内；
- 2.该检测不适用于染色体整倍体性变异、单亲二倍体(UPD)及杂合性缺失(LOH)；
- 3.该检测不适用于因点突变等引起的单基因遗传病；
- 4.由于个体差异及其它一些不可控原因，即使检测人员严格按照技术规范进行操作，仍有可能出现假阳性或假阴性结果；
- 5.即使检测人员严格按照技术规范进行操作，在极少数情况下仍有可能因不可抗拒因素导致样本损耗致使检测无法进行；
- 6.该检测可能会发现一些目前临床意义不明确的染色体异常情况，暂时不能确定其致病性；
- 7.对于外周血样本的检测，若受检者近期接收过外源输血、器官移植、干细胞或免疫治疗(封闭抗体治疗)等，检测结果会受此类因素影响；
- 8.该检测结果仅为临床提供参考。临床病理表现是由多种原因所致，因此，本检测结果为阴性，并不能完全排除检测内容以外的其它致病原因。

【知情同意】

- 1.本人承诺所提供的个人信息真实、完整、准确；
- 2.本人并未得到该检测结果百分之百准确的承诺，自愿承担由该检测所带来的一切心理及生理负担等相应风险；
- 3.本人知晓该检测结果仅作参考，不作为临床诊断依据；
- 4.本人授权广州华银医学检验中心对此检测涉及的样本进行处置；
- 5.本人同意检测数据在去除个人隐私信息后用于科学研究和论著发表；
- 6.在收到检测样本、送检单、知情同意后，广州华银医学检验中心第一时间开展检测，受检者不得中途要求取消检测，否则检测费用不予退还；如因客观原因导致无法得出检测结果，广州华银医学检验中心将和受检者协商退费；
- 7.该检测的结果解读基于当前权威数据库和专业文献。随着技术的发展，不排除未来数据和文献的更新导致的新解读。

染色体异常高通量测序检测申请单

为保证您申请单基本信息的准确,请您使用正楷字填写

送检信息					
送检单位				送检科室	
受检者姓名	性别	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	民族		诊疗卡号
年龄	出生日期		采样时间		申请时间
家庭住址				收样时间	联系电话
样本类型	<input type="checkbox"/> 流产胚胎组织(无菌离心管装,2克以上,生理盐水冲洗后,生理盐水浸泡) 注:2克约2份花生仁大小的肌肉组织				
	<input type="checkbox"/> 绒毛组织(无菌离心管装,2克以上,生理盐水冲洗后,生理盐水浸泡)				
	<input type="checkbox"/> 外周血(患者/母亲/父亲/胎儿/脐带血)(2mL以上EDTA抗凝血)				
	<input type="checkbox"/> 羊水(2支15ml无菌离心管,采集孕16周后的羊水,冰袋运输,72h内送达实验室)				
	<input type="checkbox"/> 其它(请注明标本类型及溶剂)				
送检原因	<input type="checkbox"/> 不明原因流产	<input type="checkbox"/> 儿童发育迟缓	<input type="checkbox"/> 器官畸形	<input type="checkbox"/> 性发育异常	<input type="checkbox"/> 胎停育/胎死宫内
	<input type="checkbox"/> 儿童智力低下	<input type="checkbox"/> 精神障碍	<input type="checkbox"/> 不孕不育	<input type="checkbox"/> 多次自然流产史	<input type="checkbox"/> 儿童多发畸形
	<input type="checkbox"/> 运动障碍	<input type="checkbox"/> 男性少精/弱精	<input type="checkbox"/> 染色体病患儿分娩史	<input type="checkbox"/> 儿童先天性疾病	<input type="checkbox"/> 特殊面容
	<input type="checkbox"/> 原发闭经/月经紊乱	<input type="checkbox"/> 畸形儿分娩史	<input type="checkbox"/> 父母染色体异常	<input type="checkbox"/> 特殊肤纹	<input type="checkbox"/> 家族遗传病史
	<input type="checkbox"/> 胎儿宫内B超异常	<input type="checkbox"/> 产前筛查高风险	<input type="checkbox"/> 其它临床诊断信息或具体症状描述		
孕产史	孕产史:孕次____产次____,具体情况描述:_____				
	如有不良孕产史,请填写本次/最近一次流产信息				
	受孕方式: <input type="checkbox"/> 自然受孕 <input type="checkbox"/> 辅助生殖 B超: <input type="checkbox"/> 单胎 <input type="checkbox"/> 非单胎 孕周: _____周_____天				
检查结果	核型分析: <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有,结果描述:_____				
	B超结果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常,结果描述:_____				
	其它:_____				
附加样本	<input type="checkbox"/> 附加样本 姓名_____ 与受检者关系_____ 样本类型_____ <input type="checkbox"/> STR检测				
特殊情况说明					

送样说明

(1)如送检流产胚胎组织、绒毛组织的样本类型,推荐加送母亲外周血(2ml EDTA抗凝血)免费进行污染源分析STR检测;(2)组织样本,需用封口膜密封管口,使用透明密封袋单独包装,确保不漏液;(3)全血样本,需使用泡沫带包裹采血管,避免冰袋直接接触导致管破碎和溶血;(4)对装载样本的罐体、采血管、离心管等应清晰标注患者姓名和条形码(如附加样本请标注:姓名-亲属关系),避免样本混淆;(5)全血样本、组织样本和羊水样本默认使用足量冰袋(三个以上)运送。组织样本推荐采用-20℃冻凝固后,使用干冰或足量冰袋运送,如未及及时送检,则放-20℃冷冻保存。

样本拒收情况

(1)组织样本必须置于无菌离心管密封运送,拒收直接使用塑料袋来装的组织样本;(2)拒收福尔马林、甲醛溶剂浸泡的组织样本,拒收肝素钠抗凝的血液样本;(3)拒收腐烂的组织样本,拒收明显溶血的全血样本,拒收容器破碎漏液的样本;(4)拒收混入母血的胎儿羊水样本。

注意事项

(1)受检者信息须填写完整、准确清晰;(2)请认真并详细填写受检者重大病史及临床检测结果,为检测提供重要参考;(3)受检者若有此送检单未列及情况,请在特殊情况说明栏列出详情;(4)受检者信息及检测结果将得到严格保密,未经本人同意不会泄露给第三方。

“本人已阅读《染色体异常高通量测序检测知情同意书》(见背面),充分了解了该检测的目的,临床意义,风险和必要性,对其中的疑问已得到主治医生的解答。本人自愿签署知情同意书,对填写内容确定无误。”

受检者/监护人(签名):_____ 签字日期:_____年____月____日 证件号码:_____

医师/医学专业人员(签名):_____ 签字日期:_____年____月____日 医师电话:_____

染色体异常高通量测序检测知情同意书

【项目介绍】

染色体异常是导致人类出生缺陷、先天性遗传疾病、不孕不育、多次自然流产等的重要遗传因素。染色体异常检测结合新一代高通量测序平台与生物信息分析方法，针对妊娠期胎儿绒毛/羊水/脐带血、流产组织/引产组织、或受检者外周血样本进行全基因组测序，可为胎儿异常或不明原因的自然流产寻找可能的染色体因素，也可对具有不良生育史或疑似染色体异常症状人群查找染色体异常方面的原因。

本检测过程无需细胞培养，检出率与特异性均远远高于核型分析，可达99%以上。

【检测内容】

本检测全面覆盖人体23对染色体非整倍体性异常以及0.1Mb以上的染色体微缺失或微重复突变。

【检测适用范围】

- 1.具有产前诊断指征，需要排查胎儿染色体异常的孕妇；
- 2.不良妊娠流产组织或引产组织需明确遗传学病因者；
- 3.具有疑似染色体异常症状的人群；
- 4.具有染色体异常家族史的人群；
- 5.曾有不良生育史的人群；
- 6.希望了解自身遗传健康状况的人群。

【局限性与风险】

- 1.该检测不适用于染色体平衡易位、倒位的结构性变异，及嵌合体的缺失与重复；小于0.1Mb的染色体微重复或缺失突变不包含在检测范围内；
- 2.该检测不适用于染色体整倍体性变异、单亲二倍体(UPD)及杂合性缺失(LOH)；
- 3.该检测不适用于因点突变等引起的单基因遗传病；
- 4.由于个体差异及其它一些不可控原因，即使检测人员严格按照技术规范进行操作，仍有可能出现假阳性或假阴性结果；
- 5.即使检测人员严格按照技术规范进行操作，在极少数情况下仍有可能因不可抗拒因素导致样本损耗致使检测无法进行；
- 6.该检测可能会发现一些目前临床意义不明确的染色体异常情况，暂时不能确定其致病性；
- 7.对于外周血样本的检测，若受检者近期接收过外源输血、器官移植、干细胞或免疫治疗(封闭抗体治疗)等，检测结果会受此类因素影响；
- 8.该检测结果仅为临床提供参考。临床病理表现是由多种原因所致，因此，本检测结果为阴性，并不能完全排除检测内容以外的其它致病原因。

【知情同意】

- 1.本人承诺所提供的个人信息真实、完整、准确；
- 2.本人并未得到该检测结果百分之百准确的承诺，自愿承担由该检测所带来的一切心理及生理负担等相应风险；
- 3.本人知晓该检测结果仅作临床参考，不作为临床诊断依据；
- 4.本人授权广州华银医学检验中心对此检测涉及的样本进行处置；
- 5.本人同意检测数据在去除个人隐私信息后用于科学研究和论著发表；
- 6.在收到检测样本、送检单、知情同意后，广州华银医学检验中心第一时间开展检测，受检者不得中途要求取消检测，否则检测费用不予退还；如因客观原因导致无法得出检测结果，广州华银医学检验中心将和受检者协商退费；
- 7.该检测的结果解读基于当前权威数据库和专业文献。随着技术的发展，不排除未来数据和文献的更新导致的新解读。

染色体异常高通量测序检测申请单

为保证您申请单基本信息的准确,请您使用正楷字填写

送检信息							
送检单位				送检科室		诊疗卡号	
受检者姓名		性别	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	民族		申请时间	
年龄		出生日期		采样时间		收样时间	
家庭住址						联系电话	
样本类型	<input type="checkbox"/> 流产胚胎组织(无菌离心管装,2克以上,生理盐水冲洗后,生理盐水浸泡) 注:2克约2份花生仁大小的肌肉组织						
	<input type="checkbox"/> 绒毛组织(无菌离心管装,2克以上,生理盐水冲洗后,生理盐水浸泡)						
	<input type="checkbox"/> 外周血(患者/母亲/父亲/胎儿/脐带血)(2mL以上EDTA抗凝血)						
	<input type="checkbox"/> 羊水(2支15ml无菌离心管,采集孕16周后的羊水,冰袋运输,72h内送达实验室)						
	<input type="checkbox"/> 其它(请注明标本类型及溶剂)						
送检原因	<input type="checkbox"/> 不明原因流产	<input type="checkbox"/> 儿童发育迟缓	<input type="checkbox"/> 器官畸形	<input type="checkbox"/> 性发育异常	<input type="checkbox"/> 胎停育/胎死宫内		
	<input type="checkbox"/> 儿童智力低下	<input type="checkbox"/> 精神障碍	<input type="checkbox"/> 不孕不育	<input type="checkbox"/> 多次自然流产史	<input type="checkbox"/> 儿童多发畸形		
	<input type="checkbox"/> 运动障碍	<input type="checkbox"/> 男性少精/弱精	<input type="checkbox"/> 染色体病患儿分娩史	<input type="checkbox"/> 儿童先天性疾病	<input type="checkbox"/> 特殊面容		
	<input type="checkbox"/> 原发闭经/月经紊乱	<input type="checkbox"/> 畸形儿分娩史	<input type="checkbox"/> 父母染色体异常	<input type="checkbox"/> 特殊肤纹	<input type="checkbox"/> 家族遗传病史		
	<input type="checkbox"/> 胎儿宫内B超异常	<input type="checkbox"/> 产前筛查高风险	<input type="checkbox"/> 其它临床诊断信息或具体症状描述				
孕产史	孕产史:孕次____ 产次____,具体情况描述:_____						
	如有不良孕产史,请填写本次/最近一次流产信息						
	受孕方式: <input type="checkbox"/> 自然受孕 <input type="checkbox"/> 辅助生殖 B超: <input type="checkbox"/> 单胎 <input type="checkbox"/> 非单胎 孕周: _____ 周 _____ 天						
检查结果	核型分析: <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有,结果描述:_____						
	B超结果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常,结果描述:_____						
	其它:_____						
附加样本	<input type="checkbox"/> 附加样本 姓名_____ 与受检者关系_____ 样本类型_____ <input type="checkbox"/> STR检测						
特殊情况说明							

第三联 受检者联

送样说明

(1)如送检流产胚胎组织、绒毛组织的样本类型,推荐加送母亲外周血(2ml EDTA抗凝血)免费进行污染源分析STR检测;(2)组织样本,需用封口膜密封管口,使用透明密封袋单独包装,确保不漏液;(3)全血样本,需使用泡沫带包裹采血管,避免冰袋直接接触导致管破碎和溶血;(4)对装载样本的罐体、采血管、离心管等应清晰标注患者姓名和条形码(如附加样本请标注:姓名-亲属关系),避免样本混淆;(5)全血样本、组织样本和羊水样本默认使用足量冰袋(三个以上)运送。组织样本推荐采用-20℃冻凝固后,使用干冰或足量冰袋运送,如未及及时送检,则放-20℃冷冻保存。

样本拒收情况

(1)组织样本必须置于无菌离心管密封运送,拒收直接使用塑料袋来装的组织样本;(2)拒收福尔马林、甲醛溶剂浸泡的组织样本,拒收肝素钠抗凝的血液样本;(3)拒收腐烂的组织样本,拒收明显溶血的全血样本,拒收容器破碎漏液的样本;(4)拒收混入母血的胎儿羊水样本。

注意事项

(1)受检者信息须填写完整、准确清晰;(2)请认真并详细填写受检者重大病史及临床检测结果,为检测提供重要参考;(3)受检者若有此送检单未列及情况,请在特殊情况说明栏列出详情;(4)受检者信息及检测结果将得到严格保密,未经本人同意不会泄露给第三方。

“本人已阅读《染色体异常高通量测序检测知情同意书》(见背面),充分了解了该检测的目的,临床意义,风险和必要性,对其中的疑问已得到主治医生的解答。本人自愿签署知情同意书,对填写内容确定无误。”

受检者/监护人(签名):_____ 签字日期:_____年____月____日 证件号码:_____

医师/医学专业人员(签名):_____ 签字日期:_____年____月____日 医师电话:_____

染色体异常高通量测序检测知情同意书

【项目介绍】

染色体异常是导致人类出生缺陷、先天性遗传疾病、不孕不育、多次自然流产等的重要遗传因素。染色体异常检测结合新一代高通量测序平台与生物信息分析方法，针对妊娠期胎儿绒毛/羊水/脐带血、流产组织/引产组织、或受检者外周血样本进行全基因组测序，可为胎儿异常或不明原因的自然流产寻找可能的染色体因素，也可对具有不良生育史或疑似染色体异常症状人群查找染色体异常方面的原因。

本检测过程无需细胞培养，检出率与特异性均远远高于核型分析，可达99%以上。

【检测内容】

本检测全面覆盖人体23对染色体非整倍体性异常以及0.1Mb以上的染色体微缺失或微重复突变。

【检测适用范围】

- 1.具有产前诊断指征，需要排查胎儿染色体异常的孕妇；
- 2.不良妊娠流产组织或引产组织需明确遗传学病因者；
- 3.具有疑似染色体异常症状的人群；
- 4.具有染色体异常家族史的人群；
- 5.曾有不良生育史的人群；
- 6.希望了解自身遗传健康状况的人群。

【局限性与风险】

- 1.该检测不适用于染色体平衡易位、倒位的结构性变异，及嵌合体的缺失与重复；小于0.1Mb的染色体微重复或缺失突变不包含在检测范围内；
- 2.该检测不适用于染色体整倍体性变异、单亲二倍体(UPD)及杂合性缺失(LOH)；
- 3.该检测不适用于因点突变等引起的单基因遗传病；
- 4.由于个体差异及其它一些不可控原因，即使检测人员严格按照技术规范进行操作，仍有可能出现假阳性或假阴性结果；
- 5.即使检测人员严格按照技术规范进行操作，在极少数情况下仍有可能因不可抗拒因素导致样本损耗致使检测无法进行；
- 6.该检测可能会发现一些目前临床意义不明确的染色体异常情况，暂时不能确定其致病性；
- 7.对于外周血样本的检测，若受检者近期接收过外源输血、器官移植、干细胞或免疫治疗(封闭抗体治疗)等，检测结果会受此类因素影响；
- 8.该检测结果仅为临床提供参考。临床病理表现是由多种原因所致，因此，本检测结果为阴性，并不能完全排除检测内容以外的其它致病原因。

【知情同意】

- 1.本人承诺所提供的个人信息真实、完整、准确；
- 2.本人并未得到该检测结果百分之百准确的承诺，自愿承担由该检测所带来的一切心理及生理负担等相应风险；
- 3.本人知晓该检测结果仅作参考，不作为临床诊断依据；
- 4.本人授权广州华银医学检验中心对此检测涉及的样本进行处置；
- 5.本人同意检测数据在去除个人隐私信息后用于科学研究和论著发表；
- 6.在收到检测样本、送检单、知情同意后，广州华银医学检验中心第一时间开展检测，受检者不得中途要求取消检测，否则检测费用不予退还；如因客观原因导致无法得出检测结果，广州华银医学检验中心将和受检者协商退费；
- 7.该检测的结果解读基于当前权威数据库和专业文献。随着技术的发展，不排除未来数据和文献的更新导致的新解读。