

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

# 染色体异常基因芯片A-CGH检测

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

## 染色体异常基因芯片A-CGH检测

为保证您申请单基本信息的准确,请您使用正楷字填写 请在所选项目目前的方框内打钩,示范:"

### 送检信息

姓名:\_\_\_\_\_ 性别:\_\_\_\_\_ 出生日期:\_\_\_\_\_ 产检/门诊号:\_\_\_\_\_

地址:\_\_\_\_\_ 联系电话:\_\_\_\_\_

送检医院:\_\_\_\_\_ 送检科室:\_\_\_\_\_ 标本采集:先证者 其它:\_\_\_\_\_

采样时间:\_\_\_\_\_ 送检时间:\_\_\_\_\_ 接收时间:\_\_\_\_\_

标本类型/采集要求: 血(患者/母亲/父亲/胎儿/脐带血)(2mlEDTA抗凝血) 羊水(无菌离心2支,每管15ml)

产前绒毛(无菌离心管取1克,生理盐水浸泡)

流产绒毛(无菌离心管取1克,生理盐水浸泡)

胎盘组织(生理盐水浸泡) 其他(请注明):

### 临床病史(产前标本)

孕周:\_\_\_\_\_周\_\_\_\_\_天; 生育史:G\_\_\_\_\_P\_\_\_\_\_ (不包含本次妊娠)

孕妇: 高龄孕妇 反复流产 丈夫 孕妇染色体异常 染色体异常生育史:\_\_\_\_\_

家族染色体异常史:\_\_\_\_\_ 唐氏筛查高危 风险值:\_\_\_\_\_

无创筛查情况:\_\_\_\_\_ 其它:\_\_\_\_\_

B超软指标异常:颈项透明层(NT)增厚 侧脑室增宽 延髓池增宽 脉络膜囊肿

后颅窝积液 鼻骨、鼻前皮肤异常 心内点状强回声斑 肠管扩张

肠管回声增强 肾盂分离 单脐动脉 其它:\_\_\_\_\_

胎儿异常(请详细阐述):\_\_\_\_\_

### 临床特殊异常表征(新生儿、儿童、成年人):

身材矮小 四肢短小 特殊面容 前额突出 小头畸形 眼距增宽 内眦赘皮 低鼻梁

小颌畸形 唇裂 腭裂 肌张力低下 肌张力增高 先天性心脏病 小足短趾 马蹄内翻-足畸形

多指(趾) 并指(趾) 胸锁骨发育不全 胸廓畸形 脊柱侧弯 发育迟缓 语言障碍 智障

学习困难 自闭症 癫痫

其它异常表征:

### 家族史/家系图(父系和母系中是否有同类患者、发病年龄、发病情况、主要症状)

### 实验室生化/细胞遗传学检查

### 临床诊断

备注:

医生签名:\_\_\_\_\_ 联系电话:\_\_\_\_\_

# 染色体异常基因芯片A-CGH检测知情同意书

## 一、基因芯片的检测范围与优势

1. 基因组病(染色体微缺失/微重复)是由于“基因组拷贝数变异(CNV)”而导致的一类遗传病,85-95%的患者是由新发突变引起,父母遗传仅占5-15%,新生儿中的总发生率可达1-2%。2. 微阵列技术可以检测非整倍体、不平衡易位、微重复/缺失。SNP芯片还可以检测单亲二倍体(UPD)。3. 微阵列技术是对全基因组的CNV进行检测和生物信息学分析,可以检出大于200多种“染色体病”和“基因组病”的患者。
4. 微阵列技术可以对未知原因的智力低下、发育迟缓、自闭症、多种体征畸形检测的阳性率为15-20%,远超过核型分析检测阳性率。因此,在未知原因的智力低下、发育迟缓、自闭症和多种体征畸形的患者中,国际细胞遗传协助组建议芯片为首选的检测方法。同时,基因芯片技术也可以用于流产组织检测染色体病或基因组病。

## 二、基因芯片检测的局限性

1. 微阵列技术不能检出单基因病、多基因病,以及染色体平衡易位、倒位等异常引起的疾病。
2. 微阵列技术不能检出由于环境等因素所致的智力障碍、畸形等。
3. 染色体病或基因组病胎儿中极少数是嵌合体,即两种或两种以上的细胞系引起的疾病,在异常细胞系比例<20%的情况下,本检测无法检出。
4. 不能检测探针未覆盖区域内的染色体异常,以及片段长度小于200Kb的染色体微缺失/微重复,非SNP芯片不能检出三倍体。

## 三、注意事项

1. 对于基因芯片产前检测,只针对已经明确报道为致病性的大约200多种微缺失/微重复综合征、以及染色体非整倍体和多倍体进行报告。
2. 如芯片检出某些染色体异倍体,大片断重复和缺失,和疑有嵌合体会要求加做染色体核型分析以帮助确诊,确定发病机理,和确定重发风险。如检测结果提示胎儿全基因组拷贝数变异(CNV)为可疑致病性或临床意义不明,建议父母进一步行染色体核型分析、FISH(荧光原位杂交技术)或基因芯片等相关检测。
3. 基因芯片报告周期为15个工作日,但个别报告可能由于样本或其他原因,造成无法检测,或报告时间延迟,实验室将另行通知。请受检者保持联系电话正确、畅通。
4. 报告将以书面的形式告知孕妇或其家属,遗传咨询医师负责对结果进行解释和给予相应的医学建议,最终由受检者夫妇双方自行选择处理方案。

### 患者知情选择:

我们已被充分告知该项检测的性质、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,自愿选择基因芯片检测,并承担该检查的风险,同意接受检测后随访。\_\_\_\_\_

特别说明:受检样本如出现母血污染,将影响检测结果,建议从新取样送检或做退费处理。如特殊情况,需使用培养后的样本进行检测,医生应充分告知孕妇检测周期将延长15个工作日,以及培养后的样本可能存在异常细胞丢失等情况,导致检测结果与胎儿实验染色体核型不符,技术的局限性导致存在漏诊风险。

本人已阅读上述知情选择和特别说明, 同意 / 不同意 自愿选择基因芯片检测项目并承担该项目检测的各种风险。

患者(签名): \_\_\_\_\_ 身份证号码: \_\_\_\_\_ 联系电话: \_\_\_\_\_

患者家属(签名): \_\_\_\_\_ 身份证号码: \_\_\_\_\_ 联系电话: \_\_\_\_\_

谈话医师(签名): \_\_\_\_\_ 谈话时间: \_\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日

## 染色体异常基因芯片A-CGH检测

为保证您申请单基本信息的准确,请您使用正楷字填写 请在所选项目目前的方框内打钩,示范:""

### 送检信息

姓名:\_\_\_\_\_ 性别:\_\_\_\_\_ 出生日期:\_\_\_\_\_ 产检/门诊号:\_\_\_\_\_

地址:\_\_\_\_\_ 联系电话:\_\_\_\_\_

送检医院:\_\_\_\_\_ 送检科室:\_\_\_\_\_ 标本采集:先证者 其它:\_\_\_\_\_

采样时间:\_\_\_\_\_ 送检时间:\_\_\_\_\_ 接收时间:\_\_\_\_\_

标本类型/采集要求: 血(患者/母亲/父亲/胎儿/脐带血)(2mlEDTA抗凝血) 羊水(无菌离心2支,每管15ml)

产前绒毛(无菌离心管取1克,生理盐水浸泡)

流产绒毛(无菌离心管取1克,生理盐水浸泡)

胎盘组织(生理盐水浸泡) 其他(请注明):

### 临床病史(产前标本)

孕周:\_\_\_\_\_周\_\_\_\_\_天; 生育史:G\_\_\_\_\_P\_\_\_\_\_ (不包含本次妊娠)

孕妇: 高龄孕妇 反复流产 丈夫 孕妇染色体异常 染色体异常生育史:\_\_\_\_\_

家族染色体异常史:\_\_\_\_\_ 唐氏筛查高危 风险值:\_\_\_\_\_

无创筛查情况:\_\_\_\_\_ 其它:\_\_\_\_\_

B超软指标异常:颈项透明层(NT)增厚 侧脑室增宽 延髓池增宽 脉络膜囊肿

后颅窝积液 鼻骨、鼻前皮肤异常 心内点状强回声斑 肠管扩张

肠管回声增强 肾盂分离 单脐动脉 其它:\_\_\_\_\_

胎儿异常(请详细阐述):\_\_\_\_\_

### 临床特殊异常表征(新生儿、儿童、成年人):

身材矮小 四肢短小 特殊面容 前额突出 小头畸形 眼距增宽 内眦赘皮 低鼻梁

小颌畸形 唇裂 腭裂 肌张力低下 肌张力增高 先天性心脏病 小足短趾 马蹄内翻-足畸形

多指(趾) 并指(趾) 胸锁骨发育不全 胸廓畸形 脊柱侧弯 发育迟缓 语言障碍 智障

学习困难 自闭症 癫痫

其它异常表征:

### 家族史/家系图(父系和母系中是否有同类患者、发病年龄、发病情况、主要症状)

### 实验室生化/细胞遗传学检查

### 临床诊断

备注:

医生签名:\_\_\_\_\_ 联系电话:\_\_\_\_\_

# 染色体异常基因芯片A-CGH检测知情同意书

## 一、基因芯片的检测范围与优势

1. 基因组病(染色体微缺失/微重复)是由于“基因组拷贝数变异(CNV)”而导致的一类遗传病,85-95%的患者是由新发突变引起,父母遗传仅占5-15%,新生儿中的总发生率可达1-2%。2. 微阵列技术可以检测非整倍体、不平衡易位、微重复/缺失。SNP芯片还可以检测单亲二倍体(UPD)。3. 微阵列技术是对全基因组的CNV进行检测和生物信息学分析,可以检出大于200多种“染色体病”和“基因组病”的患者。
4. 微阵列技术可以对未知原因的智力低下、发育迟缓、自闭症、多种体征畸形检测的阳性率为15-20%,远超过核型分析检测阳性率。因此,在未知原因的智力低下、发育迟缓、自闭症和多种体征畸形的患者中,国际细胞遗传协助组建议芯片为首选的检测方法。同时,基因芯片技术也可以用于流产组织检测染色体病或基因组病。

## 二、基因芯片检测的局限性

1. 微阵列技术不能检出单基因病、多基因病,以及染色体平衡易位、倒位等异常引起的疾病。
2. 微阵列技术不能检出由于环境等因素所致的智力障碍、畸形等。
3. 染色体病或基因组病胎儿中极少数是嵌合体,即两种或两种以上的细胞系引起的疾病,在异常细胞系比例<20%的情况下,本检测无法检出。
4. 不能检测探针未覆盖区域内的染色体异常,以及片段长度小于200Kb的染色体微缺失/微重复,非SNP芯片不能检出三倍体。

## 三、注意事项

1. 对于基因芯片产前检测,只针对已经明确报道为致病性的大约200多种微缺失/微重复综合征、以及染色体非整倍体和多倍体进行报告。
2. 如芯片检出某些染色体异倍体,大片断重复和缺失,和疑有嵌合体会要求加做染色体核型分析以帮助确诊,确定发病机理,和确定重发风险。如检测结果提示胎儿全基因组拷贝数变异(CNV)为可疑致病性或临床意义不明,建议父母进一步行染色体核型分析、FISH(荧光原位杂交技术)或基因芯片等相关检测。
3. 基因芯片报告周期为15个工作日,但个别报告可能由于样本或其他原因,造成无法检测,或报告时间延迟,实验室将另行通知。请受检者保持联系电话正确、畅通。
4. 报告将以书面的形式告知孕妇或其家属,遗传咨询医师负责对结果进行解释和给予相应的医学建议,最终由受检者夫妇双方自行选择处理方案。

### 患者知情选择:

我们已被充分告知该项检测的性质、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,自愿选择基因芯片检测,并承担该检查的风险,同意接受检测后随访。\_\_\_\_\_

特别说明:受检样本如出现母血污染,将影响检测结果,建议从新取样送检或做退费处理。如特殊情况,需使用培养后的样本进行检测,医生应充分告知孕妇检测周期将延长15个工作日,以及培养后的样本可能存在异常细胞丢失等情况,导致检测结果与胎儿实验染色体核型不符,技术的局限性导致存在漏诊风险。

本人已阅读上述知情选择和特别说明, 同意 / 不同意 自愿选择基因芯片检测项目并承担该项目检测的各种风险。

患者(签名): \_\_\_\_\_ 身份证号码: \_\_\_\_\_ 联系电话: \_\_\_\_\_

患者家属(签名): \_\_\_\_\_ 身份证号码: \_\_\_\_\_ 联系电话: \_\_\_\_\_

谈话医师(签名): \_\_\_\_\_ 谈话时间: \_\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日

## 染色体异常基因芯片A-CGH检测

为保证您申请单基本信息的准确,请您使用正楷字填写 请在所选项目目前的方框内打钩,示范:""

### 送检信息

姓名:\_\_\_\_\_ 性别:\_\_\_\_\_ 出生日期:\_\_\_\_\_ 产检/门诊号:\_\_\_\_\_

地址:\_\_\_\_\_ 联系电话:\_\_\_\_\_

送检医院:\_\_\_\_\_ 送检科室:\_\_\_\_\_ 标本采集:先证者 其它:\_\_\_\_\_

采样时间:\_\_\_\_\_ 送检时间:\_\_\_\_\_ 接收时间:\_\_\_\_\_

标本类型/采集要求: 血(患者/母亲/父亲/胎儿/脐带血)(2mlEDTA抗凝血) 羊水(无菌离心2支,每管15ml)

产前绒毛(无菌离心管取1克,生理盐水浸泡)

流产绒毛(无菌离心管取1克,生理盐水浸泡)

胎盘组织(生理盐水浸泡) 其他(请注明):

### 临床病史(产前标本)

孕周:\_\_\_\_\_周\_\_\_\_\_天; 生育史:G\_\_\_\_\_P\_\_\_\_\_ (不包含本次妊娠)

孕妇: 高龄孕妇 反复流产 丈夫 孕妇染色体异常 染色体异常生育史:\_\_\_\_\_

家族染色体异常史:\_\_\_\_\_ 唐氏筛查高危 风险值:\_\_\_\_\_

无创筛查情况:\_\_\_\_\_ 其它:\_\_\_\_\_

B超软指标异常:颈项透明层(NT)增厚 侧脑室增宽 延髓池增宽 脉络膜囊肿

后颅窝积液 鼻骨、鼻前皮肤异常 心内点状强回声斑 肠管扩张

肠管回声增强 肾盂分离 单脐动脉 其它:\_\_\_\_\_

胎儿异常(请详细阐述):\_\_\_\_\_

### 临床特殊异常表征(新生儿、儿童、成年人):

- 身材矮小 四肢短小 特殊面容 前额突出 小头畸形 眼距增宽 内眦赘皮 低鼻梁  
小颌畸形 唇裂 腭裂 肌张力低下 肌张力增高 先天性心脏病 小足短趾 马蹄内翻-足畸形  
多指(趾) 并指(趾) 胸锁骨发育不全 胸廓畸形 脊柱侧弯 发育迟缓 语言障碍 智障  
学习困难 自闭症 癫痫

其它异常表征:

### 家族史/家系图(父系和母系中是否有同类患者、发病年龄、发病情况、主要症状)

### 实验室生化/细胞遗传学检查

### 临床诊断

备注:

医生签名:\_\_\_\_\_ 联系电话:\_\_\_\_\_

# 染色体异常基因芯片A-CGH检测知情同意书

## 一、基因芯片的检测范围与优势

1. 基因组病(染色体微缺失/微重复)是由于“基因组拷贝数变异(CNV)”而导致的一类遗传病,85-95%的患者是由新发突变引起,父母遗传仅占5-15%,新生儿中的总发生率可达1-2%。2. 微阵列技术可以检测非整倍体、不平衡易位、微重复/缺失。SNP芯片还可以检测单亲二倍体(UPD)。3. 微阵列技术是对全基因组的CNV进行检测和生物信息学分析,可以检出大于200多种“染色体病”和“基因组病”的患者。
4. 微阵列技术可以对未知原因的智力低下、发育迟缓、自闭症、多种体征畸形检测的阳性率为15-20%,远超过核型分析检测阳性率。因此,在未知原因的智力低下、发育迟缓、自闭症和多种体征畸形的患者中,国际细胞遗传协助组建议芯片为首选的检测方法。同时,基因芯片技术也可以用于流产组织检测染色体病或基因组病。

## 二、基因芯片检测的局限性

1. 微阵列技术不能检出单基因病、多基因病,以及染色体平衡易位、倒位等异常引起的疾病。
2. 微阵列技术不能检出由于环境等因素所致的智力障碍、畸形等。
3. 染色体病或基因组病胎儿中极少数是嵌合体,即两种或两种以上的细胞系引起的疾病,在异常细胞系比例<20%的情况下,本检测无法检出。
4. 不能检测探针未覆盖区域内的染色体异常,以及片段长度小于200Kb的染色体微缺失/微重复,非SNP芯片不能检出三倍体。

## 三、注意事项

1. 对于基因芯片产前检测,只针对已经明确报道为致病性的大约200多种微缺失/微重复综合征、以及染色体非整倍体和多倍体进行报告。
2. 如芯片检出某些染色体异倍体,大片断重复和缺失,和疑有嵌合体会要求加做染色体核型分析以帮助确诊,确定发病机理,和确定重发风险。如检测结果提示胎儿全基因组拷贝数变异(CNV)为可疑致病性或临床意义不明,建议父母进一步行染色体核型分析、FISH(荧光原位杂交技术)或基因芯片等相关检测。
3. 基因芯片报告周期为15个工作日,但个别报告可能由于样本或其他原因,造成无法检测,或报告时间延迟,实验室将另行通知。请受检者保持联系电话正确、畅通。
4. 报告将以书面的形式告知孕妇或其家属,遗传咨询医师负责对结果进行解释和给予相应的医学建议,最终由受检者夫妇双方自行选择处理方案。

### 患者知情选择:

我们已被充分告知该项检测的性质、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,自愿选择基因芯片检测,并承担该检查的风险,同意接受检测后随访。\_\_\_\_\_

特别说明:受检样本如出现母血污染,将影响检测结果,建议从新取样送检或做退费处理。如特殊情况,需使用培养后的样本进行检测,医生应充分告知孕妇检测周期将延长15个工作日,以及培养后的样本可能存在异常细胞丢失等情况,导致检测结果与胎儿实验染色体核型不符,技术的局限性导致存在漏诊风险。

本人已阅读上述知情选择和特别说明, 同意 / 不同意 自愿选择基因芯片检测项目并承担该项目检测的各种风险。

患者(签名): \_\_\_\_\_ 身份证号码: \_\_\_\_\_ 联系电话: \_\_\_\_\_

患者家属(签名): \_\_\_\_\_ 身份证号码: \_\_\_\_\_ 联系电话: \_\_\_\_\_

谈话医师(签名): \_\_\_\_\_ 谈话时间: \_\_\_\_\_年\_\_\_\_月\_\_\_\_日