

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

遗传病基因检测申请单及知情同意书

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

遗传病基因检测申请单

送检者基本信息

*送检医院：_____ *送检科室：_____ *送检医生：_____ *医师电话：_____

*姓名：_____ *性别：男 女 *年龄：_____ *出生日期：_____年____月____日

*联系电话：_____ 通讯地址：_____

*住院/门诊号：_____ *民族：汉族 _____

检测目的：查找原因 常规筛查（风险评估）辅助诊断 携带者筛查/优生优育 其他_____

*标本类型：外周血 流产绒毛 胎儿皮肤组织 羊水 其他_____ 孕产史：孕次____，产次____，

具体情况描述：_____

*标本采集日期与时间：_____年____月____日____时 *标本接收日期与时间：_____年____月____日____时

*临床信息（重要）	临床症状： 现病史：
	家族史（是否近亲结婚，家族患病情况等）：
	已有检测结果：

家系标本及表征信息（以备进一步结果验证和其他分析）

*姓名	*性别	*年龄	表型	与受检者关系	标本类型	数量
			<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 症状_____	<input type="checkbox"/> 父亲 <input type="checkbox"/> 母亲 <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> 外周血 <input type="checkbox"/> _____	
			<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 症状_____	<input type="checkbox"/> 父亲 <input type="checkbox"/> 母亲 <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> 外周血 <input type="checkbox"/> _____	

检测项目 中勾选，可多选，或直接填写

外显子/线粒体	<input type="checkbox"/> 全外显子测序（单样本） <input type="checkbox"/> 全外显子组测序（三人家系） <input type="checkbox"/> 医学外显子组测序 <input type="checkbox"/> 线粒体DNA全长测序 <input type="checkbox"/> 全外显子组测序_Plus
组合套装	<input type="checkbox"/> 全外显子组测序+CNV_seq <input type="checkbox"/> 全外显子组测序+线粒体DNA全长测序 <input type="checkbox"/> 全外显子组测序+CNV_seq+线粒体DNA全长测序 <input type="checkbox"/> 医学外显子组测序+线粒体DNA全长测序
特色项目	<input type="checkbox"/> 假肥大型肌营养不良DMD基因MLPA检测 <input type="checkbox"/> 脊肌萎缩症(SMA)MLPA基因检测
其他检测项目：(请直接填写项目名称)_____	

本人已阅读《遗传病基因检测知情同意书》（见背面），充分了解了基因检测的目的、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。本人自愿签署本知情同意书，对填写内容确定无误。

受检者/监护人（签名）：_____日期：_____ 医师/医学专业人员（签名）：_____日期：_____

遗传病基因检测知情同意书

受检者_____，身份证号码:_____，现拟进行遗传病相关基因检测。

在决定接受检测之前，受检者（监护人）务必了解进行此项检测的目的、过程和局限性。请仔细阅读以下内容。

什么是遗传病？

因遗传因素而罹患的疾病称为遗传性疾病或简称遗传病。遗传因素可以是生殖细胞或受精卵内遗传物质的结构和功能的改变，也可以是体细胞内遗传物质结构和功能的改变。遗传病通常分为5种类型，即染色体病、单基因遗传病、多基因遗传病、线粒体遗传病和体细胞遗传病。已知遗传病不仅包括一些群体发病率低于1%的少见病或罕见病，而且也包括一些发病率高于1%的常见病或多发病，超过22%的人群受到不同程度的遗传病困扰。随着生命科学研究的不断发展，已经确认遗传病是严重影响人类生活质量的疾病之一。

遗传病相关基因检测的意义

遗传病相关基因检测能够辅助诊断疾病。确定基因变异与临床表型的关系，帮助临床对常规方法难以确诊的不典型疾病和基因突变型未知的疾病做出诊断，从而更全面地了解疾病的发生发展机制，实现有效的针对性治疗。

该检测同样适用于往和当前未出现明显疾病临床表现的健康人群，可帮助该部分人群预测风险。对于了解个体的患病风险、疾病的早诊断、早干预有重要意义。对于有遗传病家族史的高危人群、已生育过遗传病患儿的夫妇、尚未生育但对优生优育有较高要求的夫妇，该检测能给予其优生优育的指导意见。

该检测是怎样进行的

采集受检者静脉血，提取DNA，采用高通量测序或核酸质谱等技术、生物信息学分析和遗传变异分析，检测受检者是否存在特定基因变异，并对变异与疾病的关系进行详细解读。

该检测可能出现的风险

- 高通量测序技术、核酸质谱技术及PCR技术同其它检测手段一样，检测准确率大于99%，但不能排除出现极低概率的假阳性和假阴性（如低比例的嵌合体）。
- 基于现有科学研究水平，多数情况下我们可以得到比较明确的诊断倾向，另外一些情况下只能告知受检者风险概率。
- 该检测的样本主要为外周血，是极为普遍的临床操作，检测过程几乎对受检者没有影响。
- 中心会为您的医疗记录和检测结果绝对保密，未经本人授权不得用于其他目的。

中心声明

- 必须同时满足下列三项要求，方可进行检测：
 - 受检者（监护人）已签署知情同意书，受检者（监护人）已按要求填写好检测申请书，所采集的样本质量符合标准。
 - 如若收到的样本质量不符合要求，中心有权要求受检者再次提供足量样本。
 - 中心在规定的时间内发送报告，但由于样本运输或检测以外的原因所造成的报告发送延迟，中心免责。
 - 中心仅对样本本身的检测准确性负责，对样本的真实性和检测后所产生的心理、法律及应用方面的后果免责。
- 请与遗传咨询师及时取得联系并提供必要信息，如因提供信息不实或不详影响遗传学分析及报告结论，中心免责

遗传病基因检测申请单

送检者基本信息

*送检医院：_____ *送检科室：_____ *送检医生：_____ *医师电话：_____

*姓名：_____ *性别：男 女 *年龄：_____ *出生日期：_____年____月____日

*联系电话：_____ 通讯地址：_____

*住院/门诊号：_____ *民族：汉族 _____

检测目的：查找原因 常规筛查（风险评估）辅助诊断 携带者筛查/优生优育 其他_____

*标本类型：外周血 流产绒毛 胎儿皮肤组织 羊水 其他_____ 孕产史：孕次____，产次____，

具体情况描述：_____

*标本采集日期与时间：_____年____月____日____时 *标本接收日期与时间：_____年____月____日____时

*临床信息（重要）	临床症状： 现病史：
	家族史（是否近亲结婚，家族患病情况等）：
	已有检测结果：

家系标本及表征信息（以备进一步结果验证和其他分析）

*姓名	*性别	*年龄	表型	与受检者关系	标本类型	数量
			<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 症状_____	<input type="checkbox"/> 父亲 <input type="checkbox"/> 母亲 <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> 外周血 <input type="checkbox"/> _____	
			<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 症状_____	<input type="checkbox"/> 父亲 <input type="checkbox"/> 母亲 <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> 外周血 <input type="checkbox"/> _____	

检测项目 中勾选，可多选，或直接填写

外显子/线粒体	<input type="checkbox"/> 全外显子测序（单样本） <input type="checkbox"/> 全外显子组测序（三人家系） <input type="checkbox"/> 医学外显子组测序 <input type="checkbox"/> 线粒体DNA全长测序 <input type="checkbox"/> 全外显子组测序_Plus
组合套装	<input type="checkbox"/> 全外显子组测序+CNV_seq <input type="checkbox"/> 全外显子组测序+线粒体DNA全长测序 <input type="checkbox"/> 全外显子组测序+CNV_seq+线粒体DNA全长测序 <input type="checkbox"/> 医学外显子组测序+线粒体DNA全长测序
特色项目	<input type="checkbox"/> 假肥大型肌营养不良DMD基因MLPA检测 <input type="checkbox"/> 脊肌萎缩症(SMA)MLPA基因检测

其他检测项目：(请直接填写项目名称)_____

本人已阅读《遗传病基因检测知情同意书》（见背面），充分了解了基因检测的目的、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。本人自愿签署本知情同意书，对填写内容确定无误。

受检者/监护人（签名）：_____日期：_____ 医师/医学专业人员（签名）：_____日期：_____

遗传病基因检测知情同意书

受检者_____，身份证号码:_____，现拟进行遗传病相关基因检测。

在决定接受检测之前，受检者（监护人）务必了解进行此项检测的目的、过程和局限性。请仔细阅读以下内容。

什么是遗传病？

因遗传因素而罹患的疾病称为遗传性疾病或简称遗传病。遗传因素可以是生殖细胞或受精卵内遗传物质的结构和功能的改变，也可以是体细胞内遗传物质结构和功能的改变。遗传病通常分为5种类型，即染色体病、单基因遗传病、多基因遗传病、线粒体遗传病和体细胞遗传病。已知遗传病不仅包括一些群体发病率低于1%的少见病或罕见病，而且也包括一些发病率高于1%的常见病或多发病，超过22%的人群受到不同程度的遗传病困扰。随着生命科学研究的不断发展，已经确认遗传病是严重影响人类生活质量的疾病之一。

遗传病相关基因检测的意义

遗传病相关基因检测能够辅助诊断疾病。确定基因变异与临床表型的关系，帮助临床对常规方法难以确诊的不典型疾病和基因突变型未知的疾病做出诊断，从而更全面地了解疾病的发生发展机制，实现有效的针对性治疗。

该检测同样适用于往和当前未出现明显疾病临床表现的健康人群，可帮助该部分人群预测风险。对于了解个体的患病风险、疾病的早诊断、早干预有重要意义。对于有遗传病家族史的高危人群、已生育过遗传病患儿的夫妇、尚未生育但对优生优育有较高要求的夫妇，该检测能给予其优生优育的指导意见。

该检测是怎样进行的

采集受检者静脉血，提取DNA，采用高通量测序或核酸质谱等技术、生物信息学分析和遗传变异分析，检测受检者是否存在特定基因变异，并对变异与疾病的关系进行详细解读。

该检测可能出现的风险

- 高通量测序技术、核酸质谱技术及PCR技术同其它检测手段一样，检测准确率大于99%，但不能排除出现极低概率的假阳性和假阴性（如低比例的嵌合体）。
- 基于现有科学研究水平，多数情况下我们可以得到比较明确的诊断倾向，另外一些情况下只能告知受检者风险概率。
- 该检测的样本主要为外周血，是极为普遍的临床操作，检测过程几乎对受检者没有影响。
- 中心会为您的医疗记录和检测结果绝对保密，未经本人授权不得用于其他目的。

中心声明

- 必须同时满足下列三项要求，方可进行检测：
 - 受检者（监护人）已签署知情同意书，受检者（监护人）已按要求填写好检测申请书，所采集的样本质量符合标准。
 - 如若收到的样本质量不符合要求，中心有权要求受检者再次提供足量样本。
 - 中心在规定的时间内发送报告，但由于样本运输或检测以外的原因所造成的报告发送延迟，中心免责。
 - 中心仅对样本本身的检测准确性负责，对样本的真实性和检测后所产生的心理、法律及应用方面的后果免责。
- 请与遗传咨询师及时取得联系并提供必要信息，如因提供信息不实或不详影响遗传学分析及报告结论，中心免责

遗传病基因检测申请单

送检者基本信息

*送检医院: _____ *送检科室: _____ *送检医生: _____ *医师电话: _____
 *姓名: _____ *性别: 男 女 *年龄: _____ *出生日期: _____年____月____日
 *联系电话: _____ 通讯地址: _____
 *住院/门诊号: _____ *民族: 汉族 _____
 检测目的: 查找原因 常规筛查(风险评估) 辅助诊断 携带者筛查/优生优育 其他_____
 *标本类型: 外周血 流产绒毛 胎儿皮肤组织 羊水 其他_____ 孕产史: 孕次____, 产次____,
 具体情况描述: _____
 *标本采集日期与时间: _____年____月____日____时 *标本接收日期与时间: _____年____月____日____时

*临床信息(重要)	临床症状: 现病史:
	家族史(是否近亲结婚, 家族患病情况等):
	已有检测结果:

家系标本及表征信息(以备进一步结果验证和其他分析)

*姓名	*性别	*年龄	表型	与受检者关系	标本类型	数量
			<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 症状_____	<input type="checkbox"/> 父亲 <input type="checkbox"/> 母亲 <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> 外周血 <input type="checkbox"/> _____	
			<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 症状_____	<input type="checkbox"/> 父亲 <input type="checkbox"/> 母亲 <input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> 外周血 <input type="checkbox"/> _____	

检测项目 中勾选, 可多选, 或直接填写

外显子/线粒体	<input type="checkbox"/> 全外显子测序(单样本) <input type="checkbox"/> 全外显子组测序(三人家系) <input type="checkbox"/> 医学外显子组测序 <input type="checkbox"/> 线粒体DNA全长测序 <input type="checkbox"/> 全外显子组测序_Plus
组合套装	<input type="checkbox"/> 全外显子组测序+CNV_seq <input type="checkbox"/> 全外显子组测序+线粒体DNA全长测序 <input type="checkbox"/> 全外显子组测序+CNV_seq+线粒体DNA全长测序 <input type="checkbox"/> 医学外显子组测序+线粒体DNA全长测序
特色项目	<input type="checkbox"/> 假肥大型肌营养不良DMD基因MLPA检测 <input type="checkbox"/> 脊肌萎缩症(SMA)MLPA基因检测
其他检测项目:(请直接填写项目名称)_____	

本人已阅读《遗传病基因检测知情同意书》(见背面), 充分了解了基因检测的目的、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。本人自愿签署本知情同意书, 对填写内容确定无误。

受检者/监护人(签名): _____ 日期: _____ 医师/医学专业人员(签名): _____ 日期: _____

遗传病基因检测知情同意书

受检者_____，身份证号码:_____，现拟进行遗传病相关基因检测。

在决定接受检测之前，受检者（监护人）务必了解进行此项检测的目的、过程和局限性。请仔细阅读以下内容。

什么是遗传病？

因遗传因素而罹患的疾病称为遗传性疾病或简称遗传病。遗传因素可以是生殖细胞或受精卵内遗传物质的结构和功能的改变，也可以是体细胞内遗传物质结构和功能的改变。遗传病通常分为5种类型，即染色体病、单基因遗传病、多基因遗传病、线粒体遗传病和体细胞遗传病。已知遗传病不仅包括一些群体发病率低于1%的少见病或罕见病，而且也包括一些发病率高于1%的常见病或多发病，超过22%的人群受到不同程度的遗传病困扰。随着生命科学研究的不断发展，已经确认遗传病是严重影响人类生活质量的疾病之一。

遗传病相关基因检测的意义

遗传病相关基因检测能够辅助诊断疾病。确定基因变异与临床表型的关系，帮助临床对常规方法难以确诊的不典型疾病和基因突变型未知的疾病做出诊断，从而更全面地了解疾病的发生发展机制，实现有效的针对性治疗。

该检测同样适用于往和当前未出现明显疾病临床表现的健康人群，可帮助该部分人群预测风险。对于了解个体的患病风险、疾病的早诊断、早干预有重要意义。对于有遗传病家族史的高危人群、已生育过遗传病患儿的夫妇、尚未生育但对优生优育有较高要求的夫妇，该检测能给予其优生优育的指导意见。

该检测是怎样进行的

采集受检者静脉血，提取DNA，采用高通量测序或核酸质谱等技术、生物信息学分析和遗传变异分析，检测受检者是否存在特定基因变异，并对变异与疾病的关系进行详细解读。

该检测可能出现的风险

- 高通量测序技术、核酸质谱技术及PCR技术同其它检测手段一样，检测准确率大于99%，但不能排除出现极低概率的假阳性和假阴性（如低比例的嵌合体）。
- 基于现有科学研究水平，多数情况下我们可以得到比较明确的诊断倾向，另外一些情况下只能告知受检者风险概率。
- 该检测的样本主要为外周血，是极为普遍的临床操作，检测过程几乎对受检者没有影响。
- 中心会为您的医疗记录和检测结果绝对保密，未经本人授权不得用于其他目的。

中心声明

- 必须同时满足下列三项要求，方可进行检测：
 - 受检者（监护人）已签署知情同意书，受检者（监护人）已按要求填写好检测申请书，所采集的样本质量符合标准。
 - 如若收到的样本质量不符合要求，中心有权要求受检者再次提供足量样本。
 - 中心在规定的时间内发送报告，但由于样本运输或检测以外的原因所造成的报告发送延迟，中心免责。
 - 中心仅对样本本身的检测准确性负责，对样本的真实性和检测后所产生的心理、法律及应用方面的后果免责。
- 请与遗传咨询师及时取得联系并提供必要信息，如因提供信息不实或不详影响遗传学分析及报告结论，中心免责