

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

遗传代谢病筛查检测申请单  
及知情同意书

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

## 遗传代谢病筛查检测申请单

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:	*年龄:	*出生日期:_____年__月__日
通讯地址:_____	*联系电话:	*住院/门诊号:	*民族: <input type="checkbox"/> 汉族 <input type="checkbox"/> _____
*标本类型: <input type="checkbox"/> 干血斑 <input type="checkbox"/> 尿斑 <input type="checkbox"/> 血浆 <input type="checkbox"/> 尿样 <input type="checkbox"/> 其他_____			
*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	
送检情况:	<input type="checkbox"/> 初次采样 <input type="checkbox"/> 血样检测标本	<input type="checkbox"/> 召回免费复查采样 <input type="checkbox"/> 尿样检测标本	<input type="checkbox"/> 收费复查采样 <input type="checkbox"/> 血尿标本同时送检
临床症状 <span style="float: right;">请将所选项目前的方框内打钩,示范:“<input checked="" type="checkbox"/>”</span>			
消化系统:	<input type="checkbox"/> 进食(喂乳)困难 <input type="checkbox"/> 黄疸	<input type="checkbox"/> 反复呕吐	<input type="checkbox"/> 厌食肉/蛋 <input type="checkbox"/> 腹泻 <input type="checkbox"/> 肝脾肿大 <input type="checkbox"/> 其他_____
生长发育:	<input type="checkbox"/> 智力-运动发育迟缓/倒退 <input type="checkbox"/> 生长发育落后		<input type="checkbox"/> 其他_____
神经系统:	<input type="checkbox"/> 精神不振 <input type="checkbox"/> 嗜睡	<input type="checkbox"/> 昏迷	<input type="checkbox"/> 癫痫 <input type="checkbox"/> 抽搐 <input type="checkbox"/> 肌张力异常 <input type="checkbox"/> 其他_____
皮肤症状:	<input type="checkbox"/> 皮炎 <input type="checkbox"/> 湿疹	<input type="checkbox"/> 特殊气味	<input type="checkbox"/> 色素缺失 <input type="checkbox"/> 毛发色黄 <input type="checkbox"/> 其他_____
其他症状:	<input type="checkbox"/> 哭声尖高或无力 <input type="checkbox"/> 共济失调	<input type="checkbox"/> 低体温	<input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 尿异味 <input type="checkbox"/> 其他_____
其他病史:	_____		
相关临床信息:	新生儿情况: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 早产儿 <input type="checkbox"/> 低体重儿 <input type="checkbox"/> 正在治疗疾病的新生儿 <input type="checkbox"/> 其他_____		
	喂养情况: 产后_____小时开始喂奶, 共_____次		
	补充品: <input type="checkbox"/> 肉碱 <input type="checkbox"/> 油脂 <input type="checkbox"/> 氨基酸 <input type="checkbox"/> 禁食 <input type="checkbox"/> 全胃肠外营养 <input type="checkbox"/> 其他补充品_____		
辅助检查			
酸中毒: <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有	肾功能: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	尿常规: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	
血糖: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 高 <input type="checkbox"/> 低	肝功能: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	头颅CT或MRI: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	
血氨: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 升高 <input type="checkbox"/> 显著	电解质: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	脑电图: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	
血乳酸: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 升高 <input type="checkbox"/> 显著	心肌酶谱: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	肝脏B超: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	
同型半胱氨酸: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 升高 <input type="checkbox"/> 显著	血常规: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	其他: _____	

本人已阅读《遗传代谢病筛查检测知情同意书》,了解了有关串联质谱遗传代谢病筛查的知识、适用范围、局限性以及可能的风险。本人经慎重考虑,自愿参加或自愿为家人报名参加遗传代谢病筛查,同意随访,愿意承担由筛查结果带来的相应风险。

受检者/监护人(签名):\_\_\_\_\_ 监护人与受检者关系:\_\_\_\_\_ 签字日期:\_\_\_\_\_年\_\_月\_\_日

医师/医学专业人员(签名):\_\_\_\_\_

## 遗传代谢病筛查检测知情同意书

遗传性代谢疾病是指由遗传缺陷引起的,可以干扰身体的新陈代谢而导致的不同类型的疾病,多为单基因遗传病,包括氨基酸、有机酸、脂肪酸等先天的代谢缺陷,常引起嗜睡、抽搐、呕吐、黄疸、肝肿大、智力落后等异常表现,严重者甚至死亡,是影响儿童智力和体格发育的严重疾病,早期发现和治疗有助于预防和减轻上述异常表现。

运用串联质谱技术做遗传代谢病的筛查可以在短时间内同时筛查几十种氨基酸代谢障碍、有机酸代谢障碍以及脂肪酸氧化代谢疾病。此筛查技术与技术环节是根据卫生部临床检验中心新生儿疾病筛查室间质评委员会组织专家以及串联质谱筛查技术专家的共识而设立的。筛查结果阴性意味着所有测试都在正常范围内,筛查结果阳性意味着至少有一个测试结果超出正常范围,因此需要重复筛查或者尽快做诊断性检测以求尽早使病患得到治疗与监测。值得注意的是在少数情况下,假阴性(受检者患有疾病但未能检测出来)和假阳性(虽然受检者没有患病但筛查指标不正常)不可避免地时有发生,可能的原因包括受检者本身的生理状况(肝肾未发育完全或功能不正常,等等),采样条件(受检者接受全胃肠外营养,药物治疗,等等),采样时间(过早或过晚),样品运输及保存错误,实验室错误,检验单及人为错误等等,所以如果受检者有特定疾病的家族史或有迹象和症状,不管遗传代谢病筛查结果如何,都应该做进一步的检测。筛查结果阳性者需及早向相应医师进行遗传咨询并寻求确诊,以免延误治疗。

### 【检测局限性及风险】:

1. 筛查结果仅为临床提供参考,最后结果应以确诊检测与临床病理表现为咨询治疗依据。因此,筛查结果为阴性的并不能完全排除以上所列原因以及筛查内容以外的其他致病原因;
2. 本人承诺所提供的个人及样品信息真实、完整、无误;
3. 筛查不是确诊,如果出现假阴性或假阳性,本人自愿承担由该检测所带来的一切负担及相应风险;
4. 本人知晓该筛查结果仅作参考,不作为临床诊断依据。本人授权广州华银医学检验中心对此筛查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可用于科学研究;
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将第一时间开展检测,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。

### 有关文献:

DOI:10.3760/cma.j.issn.1009-9158.2019.02.004: 新生儿疾病串联质谱筛查技术专家共识--中华检验医学杂志2019年2月第42卷第2期

## 遗传代谢病筛查检测申请单

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:	*年龄:	*出生日期:_____年__月__日
通讯地址:_____	*联系电话:	*住院/门诊号:	*民族: <input type="checkbox"/> 汉族 <input type="checkbox"/> _____
*标本类型: <input type="checkbox"/> 干血斑 <input type="checkbox"/> 尿斑 <input type="checkbox"/> 血浆 <input type="checkbox"/> 尿样 <input type="checkbox"/> 其他_____			
*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	
送检情况:	<input type="checkbox"/> 初次采样 <input type="checkbox"/> 血样检测标本	<input type="checkbox"/> 召回免费复查采样 <input type="checkbox"/> 尿样检测标本	<input type="checkbox"/> 收费复查采样 <input type="checkbox"/> 血尿标本同时送检
临床症状 <span style="float: right;">请将所选项目前的方框内打钩,示范:“<input checked="" type="checkbox"/>”</span>			
消化系统:	<input type="checkbox"/> 进食(喂乳)困难 <input type="checkbox"/> 黄疸	<input type="checkbox"/> 反复呕吐	<input type="checkbox"/> 厌食肉/蛋 <input type="checkbox"/> 腹泻 <input type="checkbox"/> 肝脾肿大 <input type="checkbox"/> 其他_____
生长发育:	<input type="checkbox"/> 智力-运动发育迟缓/倒退	<input type="checkbox"/> 生长发育落后	<input type="checkbox"/> 其他_____
神经系统:	<input type="checkbox"/> 精神不振 <input type="checkbox"/> 嗜睡	<input type="checkbox"/> 昏迷	<input type="checkbox"/> 癫痫 <input type="checkbox"/> 抽搐 <input type="checkbox"/> 肌张力异常 <input type="checkbox"/> 其他_____
皮肤症状:	<input type="checkbox"/> 皮炎 <input type="checkbox"/> 湿疹	<input type="checkbox"/> 特殊气味	<input type="checkbox"/> 色素缺失 <input type="checkbox"/> 毛发色黄 <input type="checkbox"/> 其他_____
其他症状:	<input type="checkbox"/> 哭声尖高或无力 <input type="checkbox"/> 共济失调	<input type="checkbox"/> 低体温	<input type="checkbox"/> 白内障 <input type="checkbox"/> 尿异味 <input type="checkbox"/> 其他_____
其他病史:			
相关临床信息:	新生儿情况: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 早产儿 <input type="checkbox"/> 低体重儿 <input type="checkbox"/> 正在治疗疾病的新生儿 <input type="checkbox"/> 其他_____		
	喂养情况: 产后_____小时开始喂奶, 共_____次		
	补充品: <input type="checkbox"/> 肉碱 <input type="checkbox"/> 油脂 <input type="checkbox"/> 氨基酸 <input type="checkbox"/> 禁食 <input type="checkbox"/> 全胃肠外营养 <input type="checkbox"/> 其他补充品_____		
辅助检查			
酸中毒: <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有	肾功能: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	尿常规: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	
血糖: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 高 <input type="checkbox"/> 低	肝功能: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	头颅CT或MRI: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	
血氨: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 升高 <input type="checkbox"/> 显著	电解质: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	脑电图: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	
血乳酸: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 升高 <input type="checkbox"/> 显著	心肌酶谱: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	肝脏B超: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	
同型半胱氨酸: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 升高 <input type="checkbox"/> 显著	血常规: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____	其他: _____	

本人已阅读《遗传代谢病筛查检测知情同意书》,了解了有关串联质谱遗传代谢病筛查的知识、适用范围、局限性以及可能的风险。本人经慎重考虑,自愿参加或自愿为家人报名参加遗传代谢病筛查,同意随访,愿意承担由筛查结果带来的相应风险。

受检者/监护人(签名):\_\_\_\_\_ 监护人与受检者关系:\_\_\_\_\_ 签字日期:\_\_\_\_\_年\_\_月\_\_日

医师/医学专业人员(签名):\_\_\_\_\_

## 遗传代谢病筛查检测知情同意书

遗传性代谢疾病是指由遗传缺陷引起的,可以干扰身体的新陈代谢而导致的不同类型的疾病,多为单基因遗传病,包括氨基酸、有机酸、脂肪酸等先天的代谢缺陷,常引起嗜睡、抽搐、呕吐、黄疸、肝肿大、智力落后等异常表现,严重者甚至死亡,是影响儿童智力和体格发育的严重疾病,早期发现和治疗有助于预防和减轻上述异常表现。

运用串联质谱技术做遗传代谢病的筛查可以在短时间内同时筛查几十种氨基酸代谢障碍、有机酸代谢障碍以及脂肪酸氧化代谢疾病。此筛查技术与技术环节是根据卫生部临床检验中心新生儿疾病筛查室间质评委员会组织专家以及串联质谱筛查技术专家的共识而设立的。筛查结果阴性意味着所有测试都在正常范围内,筛查结果阳性意味着至少有一个测试结果超出正常范围,因此需要重复筛查或者尽快做诊断性检测以求尽早使病患得到治疗与监测。值得注意的是在少数情况下,假阴性(受检者患有疾病但未能检测出来)和假阳性(虽然受检者没有患病但筛查指标不正常)不可避免地时有发生,可能的原因包括受检者本身的生理状况(肝肾未发育完全或功能不正常,等等),采样条件(受检者接受全胃肠外营养,药物治疗,等等),采样时间(过早或过晚),样品运输及保存错误,实验室错误,检验单及人为错误等等,所以如果受检者有特定疾病的家族史或有迹象和症状,不管遗传代谢病筛查结果如何,都应该做进一步的检测。筛查结果阳性者需及早向相应医师进行遗传咨询并寻求确诊,以免延误治疗。

### 【检测局限性及风险】:

1. 筛查结果仅为临床提供参考,最后结果应以确诊检测与临床病理表现为咨询治疗依据。因此,筛查结果为阴性的并不能完全排除以上所列原因以及筛查内容以外的其他致病原因;
2. 本人承诺所提供的个人及样品信息真实、完整、无误;
3. 筛查不是确诊,如果出现假阴性或假阳性,本人自愿承担由该检测所带来的一切负担及相应风险;
4. 本人知晓该筛查结果仅作参考,不作为临床诊断依据。本人授权广州华银医学检验中心对此筛查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可用于科学研究;
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将第一时间开展检测,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。

### 有关文献:

DOI:10.3760/cma.j.issn.1009-9158.2019.02.004: 新生儿疾病串联质谱筛查技术专家共识--中华检验医学杂志2019年2月第42卷第2期

## 遗传代谢病筛查检测申请单

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:		*年龄:		*出生日期:_____年__月__日	
通讯地址:_____		*联系电话:		*住院/门诊号:		*民族: <input type="checkbox"/> 汉族 <input type="checkbox"/> _____	
*标本类型: <input type="checkbox"/> 干血斑 <input type="checkbox"/> 尿斑 <input type="checkbox"/> 血浆 <input type="checkbox"/> 尿样 <input type="checkbox"/> 其他_____							
*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			
送检情况:		<input type="checkbox"/> 初次采样		<input type="checkbox"/> 召回免费复查采样		<input type="checkbox"/> 收费复查采样	
		<input type="checkbox"/> 血样检测标本		<input type="checkbox"/> 尿样检测标本		<input type="checkbox"/> 血尿标本同时送检	
临床症状							
请将所选项目前的方框内打钩,示范:“ <input checked="" type="checkbox"/> ”							
消化系统:	<input type="checkbox"/> 进食(喂乳)困难	<input type="checkbox"/> 黄疸	<input type="checkbox"/> 反复呕吐	<input type="checkbox"/> 厌食肉/蛋	<input type="checkbox"/> 腹泻	<input type="checkbox"/> 肝脾肿大	<input type="checkbox"/> 其他_____
生长发育:	<input type="checkbox"/> 智力-运动发育迟缓/倒退		<input type="checkbox"/> 生长发育落后	<input type="checkbox"/> 其他_____			
神经系统:	<input type="checkbox"/> 精神不振	<input type="checkbox"/> 嗜睡	<input type="checkbox"/> 昏迷	<input type="checkbox"/> 癫痫	<input type="checkbox"/> 抽搐	<input type="checkbox"/> 肌张力异常	<input type="checkbox"/> 其他_____
皮肤症状:	<input type="checkbox"/> 皮炎	<input type="checkbox"/> 湿疹	<input type="checkbox"/> 特殊气味	<input type="checkbox"/> 色素缺失	<input type="checkbox"/> 毛发色黄	<input type="checkbox"/> 其他_____	
其他症状:	<input type="checkbox"/> 哭声尖高或无力	<input type="checkbox"/> 共济失调	<input type="checkbox"/> 低体温	<input type="checkbox"/> 白内障	<input type="checkbox"/> 尿异味	<input type="checkbox"/> 其他_____	
其他病史:							
相关临床信息:	新生儿情况: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 早产儿 <input type="checkbox"/> 低体重儿 <input type="checkbox"/> 正在治疗疾病的新生儿 <input type="checkbox"/> 其他_____						
	喂养情况: 产后_____小时开始喂奶, 共_____次						
	补充品: <input type="checkbox"/> 肉碱 <input type="checkbox"/> 油脂 <input type="checkbox"/> 氨基酸 <input type="checkbox"/> 禁食 <input type="checkbox"/> 全胃肠外营养 <input type="checkbox"/> 其他补充品_____						
辅助检查							
酸中毒: <input type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> 有		肾功能: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____		尿常规: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____			
血糖: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 高 <input type="checkbox"/> 低		肝功能: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____		头颅CT或MRI: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____			
血氨: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 升高 <input type="checkbox"/> 显著		电解质: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____		脑电图: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____			
血乳酸: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 升高 <input type="checkbox"/> 显著		心肌酶谱: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____		肝脏B超: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____			
同型半胱氨酸: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 升高 <input type="checkbox"/> 显著		血常规: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 异常_____		其他: _____			

本人已阅读《遗传代谢病筛查检测知情同意书》,了解了有关串联质谱遗传代谢病筛查的知识、适用范围、局限性以及可能的风险。本人经慎重考虑,自愿参加或自愿为家人报名参加遗传代谢病筛查,同意随访,愿意承担由筛查结果带来的相应风险。

受检者/监护人(签名):\_\_\_\_\_ 监护人与受检者关系:\_\_\_\_\_ 签字日期:\_\_\_\_\_年\_\_月\_\_日

医师/医学专业人员(签名):\_\_\_\_\_

## 遗传代谢病筛查检测知情同意书

遗传性代谢疾病是指由遗传缺陷引起的,可以干扰身体的新陈代谢而导致的不同类型的疾病,多为单基因遗传病,包括氨基酸、有机酸、脂肪酸等先天的代谢缺陷,常引起嗜睡、抽搐、呕吐、黄疸、肝肿大、智力落后等异常表现,严重者甚至死亡,是影响儿童智力和体格发育的严重疾病,早期发现和治疗有助于预防和减轻上述异常表现。

运用串联质谱技术做遗传代谢病的筛查可以在短时间内同时筛查几十种氨基酸代谢障碍、有机酸代谢障碍以及脂肪酸氧化代谢疾病。此筛查技术与技术环节是根据卫生部临床检验中心新生儿疾病筛查室间质评委员会组织专家以及串联质谱筛查技术专家的共识而设立的。筛查结果阴性意味着所有测试都在正常范围内,筛查结果阳性意味着至少有一个测试结果超出正常范围,因此需要重复筛查或者尽快做诊断性检测以求尽早使病患得到治疗与监测。值得注意的是在少数情况下,假阴性(受检者患有疾病但未能检测出来)和假阳性(虽然受检者没有患病但筛查指标不正常)不可避免地时有发生,可能的原因包括受检者本身的生理状况(肝肾未发育完全或功能不正常,等等),采样条件(受检者接受全胃肠外营养,药物治疗,等等),采样时间(过早或过晚),样品运输及保存错误,实验室错误,检验单及人为错误等等,所以如果受检者有特定疾病的家族史或有迹象和症状,不管遗传代谢病筛查结果如何,都应该做进一步的检测。筛查结果阳性者需及早向相应医师进行遗传咨询并寻求确诊,以免延误治疗。

### 【检测局限性及风险】:

1. 筛查结果仅为临床提供参考,最后结果应以确诊检测与临床病理表现为咨询治疗依据。因此,筛查结果为阴性的并不能完全排除以上所列原因以及筛查内容以外的其他致病原因;
2. 本人承诺所提供的个人及样品信息真实、完整、无误;
3. 筛查不是确诊,如果出现假阴性或假阳性,本人自愿承担由该检测所带来的一切负担及相应风险;
4. 本人知晓该筛查结果仅作参考,不作为临床诊断依据。本人授权广州华银医学检验中心对此筛查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可用于科学研究;
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将第一时间开展检测,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。

### 有关文献:

DOI:10.3760/cma.j.issn.1009-9158.2019.02.004: 新生儿疾病串联质谱筛查技术专家共识--中华检验医学杂志2019年2月第42卷第2期