

单基因遗传病基因检测申请单

送检单位信息

*送检单位 _____ *送检科室 _____

送检医师 _____ 送检医师电话 _____

受检者信息

*姓名 _____ *性别 _____ *出生 _____ 年 _____ 月 _____ 日 民族 _____ 籍贯 _____

*电话 _____ 邮箱 _____ 地址 _____

临床信息（送检医师填写）

*受检者类型：确诊患者 疑似患者 表型正常人群 其他 _____*检测目的：查找病因 辅助诊断 携带者筛查
家系验证（先证者姓名 _____ 与先证者关系 _____）

*受检者疾病史 _____

*临床症状 _____

是否吸烟：是 否 父母是否近亲结婚：是 否是否有疾病家族史：是（若有，请附家系图） 否 未知是否有辅助检查结果：是（若有，请提供相关辅助检查结果的电子档或复印件） 否是否曾做过相关疾病的基因检测：是（若有，请提供相关辅助检查结果的电子档或复印件） 否

*送检样本信息

样本类型：血 _____ ml（推荐。最少3ml, EDTA管子）； 基因组DNA _____ 微克（最少5 μg，浓度> 500 ng/μl）其他 _____

采集/提取日期 _____ 年 _____ 月 _____ 日 样本寄送日期 _____ 年 _____ 月 _____ 日

样本寄送人 _____ 联系电话 _____

*检测项目

<input type="checkbox"/> 孕前遗传基因检测	<input type="checkbox"/> 骨骼系统基因检测
<input type="checkbox"/> 性发育疾病基因检测	<input type="checkbox"/> 皮肤系统基因检测
<input type="checkbox"/> 串联质谱和新生儿两病筛查辅助诊断	<input type="checkbox"/> 五官系统基因检测
<input type="checkbox"/> 重症联合免疫缺陷症筛查辅助诊断（SCID）	<input type="checkbox"/> 肝脏系统基因检测
<input type="checkbox"/> 新生儿精选遗传疾病基因检测	<input type="checkbox"/> 肾脏系统基因检测
<input type="checkbox"/> 眼科疾病系统基因检测	<input type="checkbox"/> 消化系统基因检测
<input type="checkbox"/> 心血管系统基因检测	<input type="checkbox"/> 单基因糖尿病基因检测
<input type="checkbox"/> 免疫系统基因检测	<input type="checkbox"/> 自闭症基因检测
<input type="checkbox"/> 血液系统基因检测	<input type="checkbox"/> 耳聋基因检测
<input type="checkbox"/> 神经系统基因检测	<input type="checkbox"/> 1-9个目标基因检测 _____
<input type="checkbox"/> 代谢系统基因检测	<input type="checkbox"/> 亚全外显子基因检测方案
<input type="checkbox"/> 智力发育缺陷基因检测	<input type="checkbox"/> 亚全外显子基因检测方案（家系）
<input type="checkbox"/> 线粒体相关疾病基因检测	<input type="checkbox"/> 人类全基因检测方案（全外显子）
<input type="checkbox"/> 内分泌系统基因检测	<input type="checkbox"/> 人类全基因检测方案（全外显子-家系）

单基因遗传病基因检测知情同意书



申请单号：000000000001

检测知情同意书

1. 该方法适用于点突变、小的缺失插入突变，不适用于检测染色体数目及结构异常、DNA 大片段拷贝数变异以及特殊类型突变。另外，由于部分基因存在高重复低复杂度区域或假基因，以致检测不能完全覆盖其所有外显子区，但总体覆盖度可达95%以上。
2. 该方法应用的DNA 源自受检者血液或其它体细胞，非源自生殖细胞，不能排除嵌合现象所致的解读偏差。
3. 由于不可抗拒因素导致样本不合格，受检者需配合检测机构再次取样，检测机构不重复收取费用。
4. 进行DNA 序列分析是为了说明某种单基因病的发病原因或评估遗传风险。限于目前人类对疾病的认知水平，如未检出特定基因的致病突变位点（即阴性结果）并不能排除个体患某种疾病的可能性，因为某些单基因病的发病也可能和其他未知基因或难以检测的基因突变类型有关。
5. 本检测技术及相关仪器并非常规临床检测项目，目前主要用于辅助临床诊断或科研等相关目的，本检测结果仅供临床参考，不代表临床诊断意见，需经临床医师结合各方面情况综合判断。
6. 检测过程中及知晓结果后，受检者可能出现不同程度的精神压力和负担，对此本检测机构不承担任何责任。

*申请人声明

申请检测者陈述：

1. 我承诺提供的资料真实、完整；
2. 我已经充分理解单基因病基因检测项目的性质、适用人群、目的、风险和必要性，并认真考虑过基因检测及检测结果可能对我的生活的影响；
3. 我所有的疑问都得到专业的医疗人员的回答；
4. 我同意做此项基因检测。

医师陈述

我保证已向受检者和/或其法定监护人说明该检测的性质、目的、风险及局限性，并解答了受检者和/或其法定监护人关于此次检测的相关问题，我已得到受检者和/或其法定监护人的同意来开展该检测。

受检者/法定监护人签名 _____ 送检医师签名 _____

签名日期 _____ 年 _____ 月 _____ 日

注：a.带*为必填项；b.请在□处打"√"

样本条码粘帖处

样本条码粘帖处

样本条码粘帖处