



分子检测申请单

NO. _____ 临床 科研

<input type="checkbox"/> 受检者 <input type="checkbox"/> 先证者	姓 名		性 别	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	出生日期	年 月 日	
门诊号/住院号/病案号			送检医院		送检科室		
标本类型及数量		<input type="checkbox"/> 外周血() <input type="checkbox"/> 干血片() <input type="checkbox"/> 组织() <input type="checkbox"/> DNA() <input type="checkbox"/> 其他			送检医生		
临床诊断							
联 系 人		电 话	地 址				
收 费 金 额		收 费 方 式					
从 检 者	性 别	标本类型	标本数量	出生日期	与受检者关系	用途	条形码
		<input type="checkbox"/> 外周血 <input type="checkbox"/> 干血片 <input type="checkbox"/> 组织 <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> 其他				<input type="checkbox"/> 检测 <input type="checkbox"/> 验证	
		<input type="checkbox"/> 外周血 <input type="checkbox"/> 干血片 <input type="checkbox"/> 组织 <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> 其他				<input type="checkbox"/> 检测 <input type="checkbox"/> 验证	
		<input type="checkbox"/> 外周血 <input type="checkbox"/> 干血片 <input type="checkbox"/> 组织 <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> 其他				<input type="checkbox"/> 检测 <input type="checkbox"/> 验证	

受检者或其监护人(以下简称“委托人”)已经仔细阅读并明确以下内容:

- 1、受托机构已向委托人详细告知相关检测技术及其局限性、检测周期和收费情况。
- 2、遗传病基因检测,是为辅助临床诊断或评估发病风险。受目前对遗传病的认知程度及检测技术方法本身的局限性的影响,阴性检测结果并不能排除受检者仍患某种遗传病的可能。
- 3、检测费用包括基因检测、检测结果分析以及检测报告三部分,由千基因检测的特殊性,报告正文所报点位,受托机构给予免费验证,但是报告附录里所报点位,如果委托人需要受托人进行验证,需补缴相应点位验证费。
- 4、受托机构在收到检测费用后,即按照委托人申请项目进行检测。若委托人中途取消检测,则受托人将视检测进展情况,扣除已经检测部分的费用后,退还剩余款项。
- 5、如若检测中发现样本量不足,受托人将要求委托人再次提供足量样本,不再另收任何费用,因此导致检测周期延长,受托人不承担任何责任。
- 6、受托机构将在规定的时间内发送报告。若因检测的特殊性,可能会有延迟,工作人员将会及时与委托人沟通,告知检测进展。
- 7、受托机构对检测结果保密,未经委托人同意,不得向第三方泄露。
- 8、受托机构只对收到的样本负责。因委托人提供样本有问题或相关信息错误导致检测结果不准确或无法得出检测结果,受托人不承担任何责任,检测费用不予退还。
- 9、受托机构不就因检测结果对他人造成的人身、财产等损害承担任何责任。
- 10、受托机构承诺样本只用于委托人所选择的相关疾病基因检测,不做其他用途。若检测机构成员未能履行上述承诺,委托人有权追究其法律责任。
- 11、新的检测需重新委托。

请受检者或其监护人仔细阅读明确以上内容并签字。

委托人签字:

申请日期: 年 月 日

送检项目(请仔细确认送检样本类型及报告对应项目)

全面检测:

- 遗传病一体化(All in One)检测
- 超速全外显子检测(R-WES)(家系)
- 全外显子检测(WES)(家系)
- 全基因组检测(WGS)(家系)
- 全基因组染色体拷贝数检测
- 数据分析服务
- 超速医学外显子检测-Plus(R-CWES-Plus)(家系)
- 医学外显子-Plus检测(CWES-Plus)(单人 家系)
- 快速全基因组检测(R-WGS)(家系)
- 线粒体检测(mtDNA nDNA 线粒体拷贝数)

综合检测:

- 遗传性神经系统疾病
- 遗传性内分泌疾病
- 遗传性心血管疾病
- 遗传呼吸系统疾病
- 遗传性血液疾病
- 遗传性免疫疾病
- 遗传代谢病
- 遗传性眼病
- 遗传性骨病
- 遗传性消化系统疾病
- 遗传性肾病
- 遗传性皮肤病
- 不孕不育
- 遗传性肿瘤: _____
- 其它: _____

单疾病检测:

- 神经:**
- 癫痫
 - 智力发育异常
 - 神经肌肉病
 - 自闭症谱系障碍
 - 脑白质病
 - 假肥大肌营养不良
 - 脊肌萎缩症
 - 腓骨肌萎缩症1A型
 - Dravet综合征
 - 佩梅病
 - Prader-Willi综合征/天使综合征
 - 肝豆状核变性
 - 脊髓小脑共济失调(1/2/3型 6/7/8/12/17型)
 - 神经纤维瘤
 - 结节性硬化
 - 苯丙酮尿症
 - 糖原贮积症
 - 原发性肉碱缺陷
 - 脆性X综合征
 - 肯尼迪病
- 其它: _____

- 线粒体热点:**
- 线粒体脑肌病伴乳酸中毒及卒中样发作(MELAS)
 - 肌阵挛性癫痫伴破碎红纤维(MERRF)
 - Leigh综合征
 - 线粒体糖尿病伴耳聋
 - 其它: _____

- 内分泌:**
- 生长发育异常
 - 垂体功能异常
 - 性发育异常
 - 糖代谢异常
 - 甲状腺/甲状旁腺功能异常
 - 先天性肾上腺皮质增生(21-羟化酶缺乏症 其他类型)
 - 青少年发病的成人糖尿病MODY
 - Russell-Silver综合征/Beckwith-Wiedemann综合征
 - 雄激素不敏感
 - 假性甲状旁腺功能减退症
- 其它: _____

- 心血管:**
- 先天性心脏病
 - 肥厚性心肌病
 - 扩张性心肌病
 - 长QT综合征
 - 高脂血症
 - 马凡综合征
 - 肺动脉高压
 - 心源性猝死
 - 其它: _____

- 眼/皮肤:**
- 视网膜色素变性
 - 黄斑变性
 - 视神经萎缩
 - 视锥视杆营养不良
 - 眼球震颤
 - Leber遗传性视神经病
 - 白化病
 - 其它: _____

- 其他:**
- 耳聋
 - 多囊肾
 - 胆汁淤积
 - Gilbert综合征

其他检测:

- Sanger
- MLPA
- MS-MLPA
- 片段分析
- QPCR
- 芯片
- 质谱
- 其它: _____

检测疾病/项目: _____ (请填写疾病/基因/项目名称,并与实验室确认)

受检者三个月内是否接受过外源性输血 是 否 是否接受过异体干细胞移植 是 否

临床表型描述:

家系图

家系图填写说明
正常男性□, 男性患者■, 正常女性○, 女性患者●, 不明性别◇, 男性携带者▣ 女性携带者◎。如果有情况不明的,用“?”表示。每个家系从能追溯到的最远的上代开始。