遗传学检验申请单

序列号：（实验室填写）

家恩遗传实验室
Jiaen Genetics Laboratory
http://www.jiaenhospital.com/
电话：010-82351133
传真：010-82350885
北京市海淀区知春路29号11栋(100191)
技术总监：刘家恩　医学博士
李存玺　医学博士

患者信息

姓名（正楷）：	出生年月：　　年　　月
电话：	性别：男 ☐　女 ☐　不明 ☐
地址：	
身份证号码：	未成年 ☐

医师信息

送检医师：	本单位 ☐	单位：
单位地址：		联系电话：　　传真：

样本信息（不可冷冻——所有样本须贴有标签）

取样日期：_____年____月____日
取样时间：上午_____下午_____
白细胞数：_____（百万细胞/毫升）

样本种类
- ☐ 骨髓
- ☐ 外周血
- ☐ 实体瘤（种类）：_____
- ☐ 其他（种类）：_____

骨髓移植　有 ☐　无 ☐
捐赠者：　男 ☐　女 ☐
化疗：　有 ☐　无 ☐
放疗：　有 ☐　无 ☐

送检原因（请勾选并简要填写）

- ☐ 血液病：_____
- ☐ 其它肿瘤性疾病：_____
- ☐ 代谢性疾病：_____
- ☐ 遗传性疾病：_____
- ☐ 先天性疾病：_____
- ☐ 不育症：_____
- ☐ 反复流产：_____
- ☐ 其他：_____

检验项目（可以多选）

- ☐ 染色体核型
- ☐ 荧光原位杂交FISH
- ☐ 全基因组芯片超高分辨分析
- ☐ 全基因组芯片高分辨分析
- ☐ 融合基因
- ☐ Y-微缺失
- ☐ 任意基因点突变测序
- ☐ 全染色体涂染WCP
- ☐ 染色体着丝粒早熟分裂PCD
- ☐ 染色单体早熟分离PCS
- ☐ 其他：（请与实验室联系）

FISH探针选择（可以多选）

骨髓增生异常综合征（MDS）/骨髓增殖性肿瘤（MPN）

- ☐ del(5q) EGR1
- ☐ del(7q) / monosomy 7
- ☐ trisomy 8
- ☐ del(20q)
- ☐ 11q23 KMTA2 (MLL)
- ☐ t(9;22) BCR/ABL1/ASS1
- ☐ 4q12 FIP1L1/CHIC2/PDGFRA
- ☐ 5q33 PDGFRB
- ☐ 8p11 FGFR1

慢性淋巴性白血病（CLL）

- ☐ del(11q) ATM
- ☐ trisomy 12
- ☐ del(13q) 13q14/13q34
- ☐ del(17p) TP53
- ☐ t(11;14) CCND1/IGH
- ☐ del(6q) MYB/SEC63

急性淋巴性白血病（ALL）

- ☐ t(12;21) ETV6/RUNX1
- ☐ 11q23 KMTA2 (MLL)
- ☐ t(9;22) BCR/ABL1/ASS1
- ☐ trisomy 4,10,17
- ☐ del(9p) CDKN2A
- ☐ del(6q) MYB/SEC63
- ☐ t(1;19) TCF3/PBX1
- ☐ 14q32 IGH
- ☐ 14q11.2 TRA
- ☐ 7q34 TRB
- ☐ 10q24 TLX1
- ☐ 5q35 TLX3

慢性髓细胞性白血病（CML）

- ☐ t(9;22) BCR/ABL1/ASS1
- ☐ trisomy 8
- ☐ i(17q)

多发性骨髓瘤（MM）

- ☐ 1p32.3/1q21 CDKN2C/CKS1B
- ☐ del(13q) 13q14/13q34
- ☐ del(17p) TP53
- ☐ t(11;14) CCND1/IGH
- ☐ t(4;14) FGFR3/IGH
- ☐ t(14;16) IGH/MAF

急性骨髓性白血病（AML）

- ☐ t(15;17) PML/RARA
- ☐ t(9;22) BCR/ABL1/ASS1
- ☐ t(8;21) RUNX1T1/RUNX1
- ☐ 11q23 KMTA2 (MLL)
- ☐ inv(16), t(16;16) CBFB
- ☐ inv(3) MECOM
- ☐ 17q RARA

淋巴瘤

- ☐ 2p23 ALK
- ☐ t(8;14) MYC/IGH
- ☐ 8q24 MYC
- ☐ t(11;14) CCND1/IGH
- ☐ t(11;18) BIRC3/MALT1
- ☐ 18q21 BCL2
- ☐ 18q21 MALT1
- ☐ t(14;18) IGH/BCL2
- ☐ 3q27 BCL6
- ☐ 7p12 EGFR
- ☐ 17q21 Her2
- ☐ 9p21 P16

染色体着丝粒、端粒

- ☐ XX / XY
- ☐ 任意常染色体：_____号

样本要求（见反面）

样本要求

样本类型	样本数量	样本容器	储放条件	特别说明
外周血/骨髓	儿童/成人2~5mL，新生儿1~2mL	肝素钠采血管	常温20°C	不可冷冻
石蜡包埋组织	每个FISH探针至少2片3μm切片	玻片盒	常温20°C	在玻片上圈出观察区
活检组织	无菌生理盐水/RPMI培养基	无菌样本杯	常温或冷藏	不可冷冻，不加福尔马林
穿刺活检	无菌生理盐水/RPMI培养基	无菌15mL离心管	常温20°C	不可冷冻，不加福尔马林
胸腹腔积液，羊水	全液	无菌15mL离心管	常温20°C	不可冷冻

知情同意和授权

遗传分析的条件、实验和结果可能非常复杂。保险起见，在签该知情同意书之前进行专业的遗传咨询，将有助于完全理解该检测的风险和意义。

· 我（们）已经了解所要进行的检查项目、检查目的和疾病相关性的有关信息。
· 无论医疗保险是否涵盖该项检查费用，我（们）清楚地要求做表格所选的遗传学检查。
· 我（们）清楚进行该项检查需要从我（的家庭成员）身上采集生物学样本（比如血、组织）。
· 我（们）清楚这些从我（的家庭成员）身上采集生物学样本的目的是用来确定我（的家庭成员）是不是疾病基因携带者、患者或高风险易感人群。
· 医生已经清楚地将该项检查向我（们）做了解释并已明白：该项检查是我（们）所怀疑疾病的针对性检测。
· 阳性结果则意味着被检者（1）存在发病的遗传基础（易感性）、（2）已经是患者或（3）非致病性。有可能需要再做进一步检查明确诊断。
· 阴性结果不能完全排除被检者可能存在该遗传问题。由于目前技术手段的限制和对基因认知的有限性，某些致病性的DNA改变和蛋白产物有可能检查不出来。
· 检测结果有可能无法解释或临床意义未知。在极少数情况下，检测结果有可能出现与临床原始诊断不符合的情况。
· 许多情况下，遗传检测可以直接查出异常：分子遗传可以直接查出DNA突变。细胞遗传检测遗传物质的重复、丢失和结构重排。生物化学方法有时会用来检查某基因表达产物蛋白质的异常。每种方法的特异性和敏感性各有不同。
· 当没有直接检测方法检查某个疾病时，可能会采取关联分析。关联分析没有直接检测准确，但会报告遗传疾病发生的概率。这种情况下，所做分析有可能没有意义。
· 如果遗传分析前病人提供的家族史和家庭成员生物学关系不准确，有可能导致错误的检测结论。
· 尽量提供家庭成员的正确的疾病史，不正确信息会误导检查。
· 现在所做的遗传检测只是目前最好最适合的方法。由于实验的复杂性和所用材料的特殊性，偶尔情况下会发生实验错误.
· 基于遗传检测结果的复杂性和重要性，报告只发至就诊医生、遗传咨询师、患者指定的卫生服务机构和患者本人。释放患者检测结果到其它医学研究或第三方机构需要患者本人签知情同意书。我（们）完全是自愿的接受该遗传检测。
· 我理解北京家恩德运医院分子细胞遗传实验室不是样本储藏库。检测完成后所剩样本只保留60天。同意由本实验室按国家规定代为处理。
· 我知道我的样本只是用来按知情同意书做遗传检测，没有我的同意不会被用来做任何可被认出（患者身份）的研究。
· 我（们）签字申明自愿接受该项遗传学检查。我（们）清楚知道在北京家恩德运医院进行的该项遗传分析只是针对我（们）所就诊的疾病做检查，无法保证我、未出生孩子和其他家庭成员的健康和任何治疗效果。

被检者签字 _____ 签字时间 _____

见证人签字 _____ 签字时间 _____

接诊医生或遗传咨询师申明：我已经向被检者解释了遗传检测的风险、好处以及该检查的局限性，已经力所能及的回答了被检者的问题。

遗传咨询专家或医生签字 _____ 签字时间 _____

病人授权使用知情同意书

我郑重声明：授权北京家恩德运医院(北京市海淀区知春路29号11栋，邮编 100191)的相关医生无偿使用我的完成遗传诊断后的弃血和结果用于科学研究。

我知道只能在材料未被使用前撤销该声明，被使用后不能撤销。

病人签字或合法代表签字：_____ 签字时间 _____

与患者关系：_____

实验室填写

样本接收时间：_____年____月____日_____。接收人：_____

样本备注：