

各种染色体检测



东莞市人民医院
DONGGUAN PEOPLE'S HOSPITAL

胎儿染色体 G 显带检查申请单

孕妇姓名_____年龄_____职业_____籍贯_____

通讯地址_____电话(必填)_____

送检科室_____ (病房/门诊) 门诊号/住院号_____

主诉: _____

临床诊断: _____

标本类型: ☐ 脐血 ☐ 羊水 ☐ 绒毛 ☐ 流产物

现病史:

月经史: LMP: _____ 实际孕周: _____

唐氏 I 期风险 (1/) 唐氏 II 期风险 (1/)

辅助生殖方式: ☐ 克罗米芬 ☐ IVF ☐ ICSI ☐ 赠卵 ☐ 供精 ☐ 其他

超声情况:

☐ 侧脑室增宽 (L: _____ / R: _____) mm ☐ 唇裂 ☐ 腭裂

☐ NT 厚度 () mm ☐ 心脏畸形 ☐ 胸腔积液 ☐ 腹腔积液

☐ 双泡征 ☐ 脐疝 ☐ 腹裂 ☐ 肾盂扩张 (L _____ / R _____) mm ☐ 多囊肾

☐ 重复肾 ☐ 皮肤增厚 ☐ 四肢短小 ☐ FGR ☐ 羊水过多

☐ 羊水过少 ☐ 单脐动脉 ☐ 双胞胎

☐ 其他 _____

既往史: 自然流产: () 次 死胎: () 次

双方曾做染色体检查: ☐ 核型结果: ☐ 均正常; ☐ 女方: _____ ☐ 男方: _____

☐ 染色体平衡易位携带者: _____

曾育染色体异常儿: ☐ 先天愚型 (唐氏) 儿

☐ 其他核型结果: _____

☐ 曾育智力低下儿 ☐ 曾育发育迟缓儿

☐ 其他 _____

家族史: _____

☐ 先证者 _____ ☐ 染色体核型 _____

送检日期_____年____月____日 送检医师 _____

接种日期_____年____月____日 实验室编号 _____



广东省妇幼保健院
广东省儿童医院
广东省妇产医院

医学遗传中心
妇幼代谢与遗传病重点实验室

染色体微阵列分析 (CMA) 申请单

姓名: _____ 年龄: _____ 性别: _____ 诊疗卡号: _____

送检医院: _____ 标本类型: ☐外周血 ☐羊水 ☐脐血 ☐绒毛 ☐流产物

病人联系电话 (夫妇): _____ 取样日期: _____

申请医生: _____ 医生联系电话: _____

临床诊断: _____

重要体征: _____

病史:

☐妊娠: _____ 周 胎儿超声: _____ 孕 _____ 产 _____

☐高龄孕妇 ☐易位携带者 ☐家族染色体异常: _____

☐唐氏筛查阳性 (T18 T21 T13) ☐流产

☐其他: _____

染色体畸变检测需知:

【检测范围】该方法针对检材进行染色体片段重复/缺失检测、杂合性缺失(LOH) 及单亲二倍体。

【检测样本】绒毛、羊水、脐血、流产物、外周血

【检测方法】单核苷酸多态性微阵列芯片(SNP array)

【标本要求】脐带血或外周血标本: 抽取 1-2mL 静脉或者脐带血抗凝送检 (EDTA 抗凝)。

绒毛或流产物标本: 取 10mg, 装入含有 10ml 生理盐水无菌离心管送检。

羊水标本: 抽取 10-20mL 羊水, 分别装入 2 支 15ml 无菌离心管中室温送检。

如果血液、绒毛、流产物标本不能立即送检, 应存放于 4℃ 冰箱, 但存放时间不可超过 72 小时。羊水标本由于需要培养, 请勿冷藏, 抽取后尽快室温送检。

【报告时间】实验室接收样品后第 15 工作日可发放报告。

【特别提醒】为了更好进行实验质控和提供更好后续服务, 请务必详实填写本申请单。



CMA 检测知情同意书

检测方法介绍:

染色体微阵列分析 (chromosomal microarray analysis, CMA) 是以基因芯片为检测载体的遗传学检测方法, 能够在全基因组水平进行扫描, 可检测染色体不平衡的拷贝数变异 (copy number variant, CNV), 尤其是对于检测染色体组微小缺失、重复等不平衡性重排具有突出优势。而基因组中的微小片段缺失或重复引起 DNA 拷贝数不平衡改变, 是导致智力低下、生长发育迟缓、组织器官畸形等的重要原因。本次检测的芯片是基于单核苷酸多态性微阵列芯片 (single nucleotide polymorphism array, SNP array), 其原理是将待测样本 DNA 与芯片探针进行杂交, 然后和内部参照数据进行比较获得定量的拷贝数检测结果及 SNP 型结果。除了能够检出 CNV 外, 还能够检测出大多数的单亲二倍体 (uniparental disomy, UPD)、三倍体及一定比例的嵌合体。

CMA 染色体畸变检测需知:

【检测范围】该方法针对检材进行染色体片段重复/缺失检测、杂合性缺失 (LOH) 及单亲二倍体。

【检测局限性】

1. 本检测方法不能检测由于染色体平衡易位引起的畸变。
2. 本检测方法不能检测低比例嵌合体 (<30%)。
3. 本检测方法不能检测该芯片分辨率以下的染色体片段异常及探针没有覆盖的区域的异常。
4. 本检测方法对由于单基因病的点突变等引起的遗传病不能检测。
5. 一些基因变异临床意义尚未明确, 该项检测结果的相关结论仅是基于目前科学研究的基础上而得到, 可能随着研究的不断发展而有所变化。
6. 检测结果的准确性: 任何检测都可能因标本、仪器设备、检测分析人员及技术理论的限制等原因出现假阴性或假阳性结果的可能, 希望您能理解。

患者和 (或) 家属意见: 以上情况医生已向我 (我们) 详细介绍, 我 (我们) 确认对染色体微阵列分析技术的相关情况表示知情和理解, 同意进行染色体微阵列分析检测, 并同意将该样本用于非赢利性的科学研究。检测结果以科研报告形式发放, 结果仅供医生参考, 不能作为临床诊断的依据。

受检者/监护人签名:

送检医师:

日期:



广东省妇幼保健院
广东省儿童医院
广东省妇产医院

医学遗传中心

21、18 和 13 号及 X/Y 染色体 STR 申请单

患者姓名: _____ 年 龄: _____ 诊疗卡号: _____

申请科室: _____ 门诊号或住院号: _____ 病 床 号: _____

以下由主诊医师填写 (请在符合项前的□内打“√”)

◆ 标本类型: ☐ 羊水 ☐ 脐血 ☐ 绒毛

◆ 唐氏筛查: ☐ 低风险 ☐ 临界风险 ☐ 高风险。 风险值为 _____

◆ 是否高龄 (>35 岁)? ☐ 是 ☐ 否

◆ B 超结果异常: 请具体表述: _____

◆ 是否有不良生育史? ☐ 是 ☐ 否

◆ 其他 请具体表述: _____

知情同意书:

多重 STR 位点分析技术快速产前诊断染色体病需要申明以下几点: 1. 本方法只能检查以上五种染色体数目异常, 诊断准确率为 98.5%; 但无法检出染色体平衡易位和染色体的其他异常。2. 绒毛、羊水或脐血染色体核型分析是检查胎儿染色体的金标准方法, 最终的诊断要依靠胎儿染色体检查结果。

本人已经了解 21、18 和 13 号及 X/Y 染色体 STR 检验意义与局限性, 同意进行该检验。

主诊医师: _____

受检者签名: _____

申请日期: _____

标本要求: 脐带血标本: 抽取 1ml 脐带血抗凝送检 (EDTA 抗凝)。

绒毛标本: 取 10mg 绒毛, 装入含有 10ml 生理盐水无菌离心管送检。

羊水标本: 抽取 5-10ml 羊水, 装入 15ml 无菌离心管中送检。

如果不能立即送检, 应存放于 4℃ 冰箱, 但存放时间不可超过 48 小时。



东莞市人民医院
DONGGUAN PEOPLE'S HOSPITAL

产前诊断实验室分子遗传组

21、18 和 13 号及 X/Y 染色体 STR 申请单

患者姓名: _____ 年 龄: _____ 诊疗卡号: _____
申请科室: _____ 门诊号或住院号: _____ 病 床 号: _____

以下由主治医师填写 (请在符合项前的□内打“√”)

- 标本类型: ☐ 羊水 ☐ 脐血 ☐ 绒毛
- 唐氏筛查: ☐ 低风险 ☐ 临界风险 ☐ 高风险 风险值为: _____
- 是否高龄 (>35 岁)? ☐ 是 ☐ 否
- B 超结果异常: 请具体表述: _____
- 是否有不良生育史? ☐ 是 ☐ 否
- 其他 请具体表述: _____

知情同意书:

多重 STR 位点分析技术快速产前诊断染色体病需要申明以下几点: 1. 本方法只能检查以上五种染色体数目异常, 诊断准确率为 98.5%; 但无法检出染色体平衡易位和染色体的其他异常。2. 绒毛、羊水或脐血染色体核型分析是检查胎儿染色体的金标准方法, 最终的诊断要依靠胎儿染色体检查结果。

本人已经了解 21、18 和 13 号及 X/Y 染色体 STR 检验意义与局限性, 同意进行该检验。

主治医师: _____ 受检者签名: _____

申请日期: _____

标本要求: 脐带血标本: 抽取 1 ml 脐带血抗凝送检 (EDTA 抗凝)。

绒毛标本: 取 10mg 绒毛, 装入含有 10ml 生理盐水无菌离心管送检。

羊水标本: 抽取 5—10 ml 羊水, 装入 15 ml 无菌离心管中送检。

如果不能立即送检, 应存放于 4℃ 冰箱。但存放时间不能超过 48 小时。



广东省妇幼保健院
广东省儿童医院
广东省妇产医院

医学遗传中心实验室

地中海贫血产前基因诊断申请单

送检单位: _____

检测项目:

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> α 地贫缺失型产前基因诊断 | <input type="checkbox"/> α 地贫缺失型与非缺失型产前基因诊断 |
| <input type="checkbox"/> β 地贫产前基因诊断 | <input type="checkbox"/> α 与 β 地贫产前基因诊断 |
| <input type="checkbox"/> 胎儿 α 地贫基因测序 | <input type="checkbox"/> 胎儿 β 地贫基因测序 |
| <input type="checkbox"/> 罕见缺失型 β 地贫检测 | <input type="checkbox"/> 罕见缺失型 α 地贫检测 |

孕妇姓名: _____ 年龄: _____ 孕周: _____ 联系电话: _____

孕妇丈夫姓名: _____ 联系电话: _____

标本类型: ☐ 羊水; ☐ 绒毛; ☐ 脐血

父母基因型: 非广东省妇幼保健院检测结果请附检验报告复印件

孕妇地贫基因型: _____ 检测单位: _____

孕妇丈夫地贫基因型: _____ 检测单位: _____

中间型或重型地中海贫血患儿生育史: _____

特殊地贫



地中海贫血产前基因诊断知情同意书

地中海贫血（简称地贫）是一种遗传性血液病，主要分为 α 地贫和 β 地贫等类型。夫妇双方均为同一类型（ α 或 β ）地贫基因携带者时，有可能生育中间型或重型地贫患儿。通过地贫产前基因诊断，可以有效减少重型地贫患儿的出生。中重型地贫的危害如下：

中间型 α 地贫又称血红蛋白 H 病，该类型地贫临床表现个体差异较大，表型轻重不一，多数表现为轻度或中度贫血，少数可能表现为重度贫血。

重型 α 地贫又称 Hb Bart's 胎儿水肿综合征，胎儿重度贫血、全身水肿，肝脾肿大，常于孕晚期胎死宫内或出生后死亡。

中间型 β 地贫患者临床表现个体差异较大，贫血程度不一，多表现为中度贫血，脾脏轻或中度肿大，可有黄疸及不同程度骨骼改变；表现重者与重型 β 地贫类似，需不定期输血维持生命。

重型 β 地贫通常在出生后 6 个月左右开始出现症状，多表现为重度贫血，肝脾肿大，黄疸，发育不良，具有典型的重型 β 地贫贫血面容。如不进行输血等治疗，多在未成年前死亡。

地贫产前基因诊断检测指标：

1. 缺失型 α 地贫基因的检测采用 gap-PCR 法，可检测— α^{SEA} 、— $\alpha^{3.7}$ 、— $\alpha^{4.23}$ 种基因缺失类型，点突变型 α 地贫基因的检测采用 PCR-RDB 法，可检测 $\alpha^{CS}\alpha/$ 、 $\alpha^{GS}\alpha/$ 、 $\alpha^{FS}\alpha/$ 三种点突变类型。
2. β 地贫基因的检测采用 PCR-RDB 法，可检测 17 个位点突：CD41-42，IVS-II-654，-28，CD71-72，CD17，CD26，CD43，-29，Int，CD14-15，CD27-28，-32，-30，IVS-I-1，IVS-I-5，CD31，CAP。
3. 对于罕见突变或罕见缺失，在已知父母基因型的前提下可进行相应位点的产前基因诊断。

由于医学技术发展的限制，实验条件的影响，以及任何医学检测手段都可能存在不确定性，即使医护人员认真工作，严格执行操作规程，该项检查仍有如下局限：

1. 地贫产前诊断是对胎儿的绒毛组织、羊水细胞、胎儿脐带血进行基因检测，由于取材本身不可避免地污染母亲的组织细胞或血液细胞，一般采用 STR 位点分析技术判断有无母体污染，如污染量低于 STR 分析技术可以检测的范围，STR 位点分析提示无母体组织污染，仍然可能对胎儿基因检测结果产生影响，其次，绒毛组织可能因限制性胎盘嵌合体的情况导致绒毛基因检测结果与胎儿基因检测结果不一致，加上不可预见的技术原因，所以本项目有 1%左右的误诊风险。
2. 产前诊断采集胎儿标本时，如果母体组织或细胞污染严重，可能需要重新取样。
3. 地贫产前诊断是基于已知的胎儿父母基因型分析来进行诊断，判断胎儿有无遗传到父母的致病基因，对于其他未知或罕见基因突变类型无法检测。

孕妇和家属意见：

本人及家属已认真阅读了上述全部内容，了解了地贫产前基因诊断的意义和目的，确认对地贫产前诊断技术相关情况知情和理解，我已知晓上述所有地贫产前基因诊断所存在的风险，经本人及家属慎重考虑，同意做该项检查，并同意将该样本用于非赢利性的科学研究。

（把下划线的部分手写一遍）

医生（签字）：

受检者（签字）：

日期：

地中海贫血产前基因诊断知情同意书

地中海贫血（简称地贫）是一种遗传性血液病，主要分为 α 地贫和 β 地贫等类型。夫妇双方均为同一类型（ α 或 β ）地贫基因携带者时，有可能生育出中间型或者重型地贫患儿。通过地贫产前基因诊断，可以有效减少重型地贫患儿的出生。中重型地贫的危害如下：

中间型 α 地贫又称血红蛋白H病，该类型地贫临床表现个体差异较大，表型轻重不一，多数表现为轻度或中度贫血，少数可能表现为重度地贫。

重型 α 地贫又称Hb Bart's胎儿水肿综合征，胎儿重度贫血，全身水肿，肝脾肿大，常于孕晚期胎死宫内或出生后死亡。

中间型 β 地贫患者临床表现个体差异较大，贫血程度不一，多表现为中度贫血，脾脏轻或中度肿大，可有黄疸及不同程度骨骼改变；表现重者与重度 β 地贫类似，需不定期输血维持生命。

重型 β 地贫通常在出生后6个月左右开始出现症状，多表现为重度贫血，肝脾肿大，黄疸，发育不良，具有典型的重型 β 地贫贫血面容。如不进行输血等治疗，多在未成年前死亡。

地贫产前基因诊断检测指标：

1. 缺失型 α 地贫基因的检测采用gap-PCR法，可检测--SEA、-- $\alpha^{3.7}$ 、-- $\alpha^{4.2}$ 3种基因缺失类型，点突变型 α 地贫基因的检测采用PCR-RDB法，可检测 α^{CS} 、 α^{QS} 、 α^{WS} 三种点突变类型。
2. β 地贫基因的检测采用PCR-RDB法，可检测17个突变位点：CD41-42(-TTCT)、IVS-II-654(C→T)、-28(A→G)、CD71-72(+A)、CD17(A→T)、-29(A→G)、CD43(G→T)、-30(T→C)、-32(C→A)、CD26(GAG→AAG)、CD14-15(+G)、CD31(-C)、CD27/28(+C)、IVS-I-1(G→A, G→T)、IVS-I-5(G→C)、CAP+1(A→C)、5'UTR+43-+40(-AAAC)、Initiation codon(ATG→AGG)。

由于医学技术发展的限制，实验条件的影响，以及任何医学检测手段都可能存在不确定性，即使医护人员认真工作，严格执行操作规程，该项检查仍有如下局限：

1. 地贫产前诊断是对胎儿的绒毛组织、羊水细胞、胎儿脐带血进行基因检测，由于取材本身不可避免母亲的组织细胞或血液细胞的污染，一般采用STR位点分析技术判断有无母体污染，如污染量低于STR分析技术可以检测的范围，STR位点分析提示无母体组织污染，仍然可能对胎儿基因检测结果产生影响，其次，绒毛组织可能因限制性胎盘嵌合体的情况导致绒毛基因检测结果与胎儿基因检测结果不一致，加上不可预见的技术原因，所以本项目有1%左右的误诊风险。
2. 产前诊断采集胎儿标本时，如果母体组织或细胞污染严重，可能需要重新取样。
3. 地贫产前诊断是基于已知的胎儿父母基因型分析来进行诊断，判断胎儿有无遗传到父母的致病基因，对于其他未知或罕见基因突变类型无法检测。

孕妇和家属意见：

按阅 本人及家属已认真阅读了上述全部内容，了解了地贫产前基因诊断的意义和目的，确认对地贫产前诊断技术相关情况知情和理解，我已知晓上述所有地贫产前基因诊断所存在的风险，经本人及家属慎重考虑，同意做该项检查，并同意将该样本用于非盈利性的科学研究。

（把下划线的部分手写一遍）

医师（签字）：

受检者（签字）：

日期：

地中海贫血产前基因诊断申请单

请将项目
条码贴在此处

送检科室: _____ 门诊号/住院号: _____

检测项目:

☐ α 地贫缺失型产前基因诊断

☐ β 地贫产前基因诊断

☐ α 地贫缺失型与非缺失型

☐ α 与 β 地贫产前基因诊断

☐ α 地贫非缺失型基因诊断

孕妇姓名: _____ 年龄: _____ 孕周: _____ 联系电话: _____

孕妇丈夫姓名: _____ 联系电话: _____

标本类型: ☐ 羊水; ☐ 绒毛; ☐ 脐血

父母基因型: 非本院检测结果请附检验报告复印件

孕妇地贫基因型: _____ 检测单位: _____

孕妇丈夫地贫基因型: _____ 检测单位: _____

中间型或重型地中海贫血患儿生育史: _____

普通地贫



广东省妇幼保健院
广东省儿童医院
广东省妇产医院

罕见病

医学遗传中心
妇幼代谢与遗传病重点实验室

罕见遗传病产前基因诊断申请单

实验室编号:

孕妇姓名:	年龄:	孕周:	诊疗卡号:	联系电话:
孕妇丈夫:	年龄:	先证者姓名:	送检医师:	
送检样本: <input type="checkbox"/> 绒毛 <input type="checkbox"/> 羊水 <input type="checkbox"/> 脐血			送检目的:	
孕妇基因型:		孕妇丈夫基因型:		
先证者基因型:		家族其他成员基因型:		

知情同意书

进行胎儿产前基因检测之前必须首先明确胎儿父母（必要时包括家族先证者）的疾病遗传基因突变类型（父母若在外院检测，结果需在本院复核无误后方能行产前基因诊断）。该遗传病人群发病率低，目前在国内尚处于研究阶段，缺乏统一的实验室检测方法。我们会参照父母疾病基因检测方法对胎儿进行相应基因的全部序列或者部分序列分析。该检测仅收取材料费，不收其他任何费用。进行产前基因检测可能存在以下问题需要声明：

1. 进行产前诊断取材时，需同时抽取父母双方外周血（父母双方在本院做过该疾病基因检测者除外）；
2. 在已知父母双方基因型的胎儿产前基因诊断的准确性可以达到 99%；
3. 产前诊断采集胎儿标本时，可能会出现母体组织或细胞污染，如果母体组织或细胞污染严重，会影响结果的准确性，现有技术无法将母体污染成分完全去除；
4. 拟发报告时间 1 个月，可能因检测原因延长报告发放时间，特殊情况以电话通知为准；
5. 本检测以研究性实验报告形式发出，不作为诊断证明用途
6. 同意将所取生物样本用于非营利性科学研究

孕妇和（或）家属意见：以上情况医生已向我（我们）详细介绍，我（我们）确认对罕见遗传病产前基因诊断技术的相关情况表示知情和理解，同意进行罕见遗传病产前基因诊断。

孕妇（直系亲属）签名:

日期: 年 月 日

SMN1 基因缺失检测申请单

姓名: _____ 性别: _____ 年龄: _____

送检科室: _____ 门诊号/住院号: _____

请将项目
条码贴在此处

知情同意书

医方告知:

脊髓性肌肉萎缩症 (Spinal muscular atrophy, SMA) 是一种常见的致死性神经肌肉遗传病, 主要表现为躯干、四肢的肌无力、肌张力低、进行性萎缩, 大多数患者两岁内死于呼吸肌麻痹、肺部感染, 发病较晚者可存活至成年。SMA 是婴儿期最常见的致死性常染色体隐性遗传病, 发病率为 1:5000-10000, 携带率约为 1/40-1/50。该病是由人类 5 号染色体上的运动神经元基因 1 (SMN1) 基因变异所致, 最常见的致病变异 (约占 95%) 是 SMN1 基因第 7 和第 8 外显子缺失突变, 其它致病变异为点突变。

本检测是针对人类 SMN1 基因第 7 和第 8 外显子的拷贝数进行检测, 受检者需提供真实、可靠的临床资料, 如夫妇双方一方检测结果提示 SMN1 基因第 7 号和第 8 号外显子缺失携带者, 建议另一方也进行检测; 如果夫妻双方均为携带者时, 胎儿患 SMA 的理论几率为 25%, 应进行遗传咨询和产前诊断。

该技术自身的有效性、局限性、存在的检测风险及相关事项如下:

1. 该项目检测靶点是人类 SMN1 基因第 7 和第 8 外显子, 这两个外显子的缺失突变约占 SMN1 基因变异的 95% 以上, 因此检测阴性时仅能排除 SMN1 基因第 7 和第 8 外显子缺失突变, 并不能排除 SMN1 基因的 “2+0” 型以及点突变等变异。
2. 由于遗传病的复杂性和基因突变形式复杂多样, 一种检测技术无法检测出所有突变类型, 可能存在其它不包含在本检测范围内的致病新基因及新发突变。
3. 该检测不能对其它原因所致肌肉萎缩症等病因判断提供信息。
4. 我院对检测完成后的剩余样本进行相关科学研究或废弃处置, 但不会用于任何商业目的。

患者知情选择:

我自愿委托东莞市人民医院进行脊髓性肌肉萎缩症 “SMN1 基因第 7 和第 8 外显子缺失检测”, 我已认真阅读并充分了解上述内容, 完全理解本检测的检测性质、目的、风险、局限性及费用等, 对其中的疑问得到满意的解答, 同意进行该项检测。

我承诺提供真实、可靠的临床资料。并同意授权给东莞市人民医院对检测完成后的剩余样本进行相关科学研究或废弃处置。

我愿意放弃持有本知情同意书, 本知情同意书由检测单位保存, 必要时, 我 (委托人) 可以在检测单位知情的前提下, 查阅本知情同意书。

受测者 (法定监护人) 签名: _____ 告知医生签名: _____

联系方式: _____ 日期: 20____年 ____月 ____日