|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 第一部分 患者及样本信息 | | | | |
| 姓 名： | | | 性 别：□男 □女 | 出生日期： 年 月 日 |
| 民族： | | | 样本类型： □EDTA全血 □ DNA | 家 系： □父 □母 □其他 |
| 医院： | | | 科 室： | 申请医生： |
| 样本编号： | | |  | 收样时间： 年 月 日 |
| 病历摘要 | **主诉：** | | | |
| **现病史：** | | | |
| **家族史：** | | | |
| **重要的辅助检查：** | | | |
| **临床诊断：**  **重点关注基因：** | | | |
| **第二部分 检测信息** | | | | |
| **检测项目** | | **糖尿病 基因列表见附录 （录入信息调入）** | | |
| **检测方法** | | **区域捕获技术+高通量测序** | | |
| **数据解读** | | 1 .数据解读参考美国ACMG（American College of Medical Generics and Genomics）相关指南。  2. 变异命名参照HGVS规则（http：//hgvs.org/mutnomen/）。  3. 变异类型：Pathogenic表示已知致病突变； Likely pathogenic表示疑似致病突变； Likely benign表示疑似良性突变；Benign表示良性突变； VUS表示临床意义未明突变。  4. 文献检索Pubmed数据库，确定该变异是否为已知变异。已报道的变异将列出收录的参考文献。  （固定的就是这四段话，第一部分和第二部分全部是录入的，直接调入） | | |

**基因检测报告**

基因检测报告

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 第三部分 检测结果 | | | | | | |
|  | | | | | | |
| 基因 | OMIM编号 | 疾病名称/遗传方式 | 突变信息 | 转录本:外显子编号 | 测序深度/突变比率/EXAC\_ALL携带率 | ACMG分级 |
|  |  |  |  |  |  |  |
| 二、外显子拷贝数变异检测结果  该样本未未发现明确的与疾病相关的外显子拷贝数变异 | | | | | | |
| 三、家系验证结果 | | | | | | |
| 基因 | 突变信息 | 先证者 | | 先证者之父 | 先证者之母 | |
|  |  |  | |  |  | |

**基因检测报告**

|  |
| --- |
| 第五部分 数据解读 |
|  |
| **参考文献：** |
| 基因与疾病背景介绍 |
| 疾病相关表型： |

**附录**

**1 高通量质控数据**

**2 非重点关注突变位点**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因 | OMIM编号 | 疾病名称/遗传方式 | 突变信息 | 转录本:外显子编号 | 测序深度/突变比率/EXAC\_ALL携带率 | ACMG分级 |

**3 外显子拷贝数变异/其他突变信息**

**4 家系验证信息**

**暂时都无**

**5 基因列表**

**调用检测列表**

**精准达康基因检测项目知情声明**

1. 由于受检者个体差异或样本不符合要求（如外周血中白细胞浓度太低、异常凝血），可能造成检测失败。

2. 鉴于当前医学检测技术水平的限制和受检者个体差异等不同原因，即使在检测人员已经履行了工作职责和操作程序的前提下，仍有可能出现假阳性或假阴性的结果。

3. 如果受检者前期接受过异体输血、移植手术、干细胞治疗等，会引入外源DNA，也会影响检测结果。

4．本检测项目的意义在于寻找可能的致病原因，协助临床诊断和鉴别诊断。由于每种检测技术都有其局限性，本检测仅能在技术可能达到的范围内分析样本变异情况。

5. 鉴于疾病的复杂性和演进性，在疾病的不同时期，检测结果可能不同。本检测只对本送检样本负责。

　 6．不能把实验分析结果与疾病的关联性绝对化。实验结果将由医生结合临床分析，根据目前医学科学积累的经验数据的给予解释和咨询。

7．实验分析结果为非正式的临床检测或诊断报告，供临床医生参考，不作为临床诊断的法律依据。

8. 本检测结果仅供临床参考，不作为最终诊断结果，相关解释须得咨询相关专业的临床医生。

9. 与个人身份有关的资料将被妥善保存，确保它的保密性。

　10．目前申请的检测项目为特殊自费检测项目。

11．委托方已完全理解该检测项目的性质、预期目的及局限性，对其中的疑问已得到相关人员的解答。经本人及家属慎重考虑后同意送检样本进行实验分析。实验分析方已履行了告知义务，委托方已享有充分知情和选择的权利，签字生效。

检测机构：（盖章）

报告日期：