

条形码

条形码

携带者筛查 申请单

检测者基本信息			
检测者姓名:	出生日期: 年 月 日	性别: <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	民族:
检测者三个月内是否接受过外源性输血/干细胞治疗		<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	
检测者伴侣姓名:	出生日期: 年 月 日	性别: <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	民族:
检测者伴侣三个月内是否接受过外源性输血/干细胞治疗		<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	
检测者联系电话:		伴侣联系电话:	
联系地址:			
送检医院:		送检医生:	
检测项目			
基础版: <input type="checkbox"/> 1人; <input type="checkbox"/> 2人		核心版: <input type="checkbox"/> 1人; <input type="checkbox"/> 2人	
扩展版: <input type="checkbox"/> 1人; <input type="checkbox"/> 2人		加强版: <input type="checkbox"/> 1人; <input type="checkbox"/> 2人	
采集样本			
<input type="checkbox"/> 外周血 <input type="checkbox"/> 唾液 <input type="checkbox"/> 组织样本: _____ 其它: _____			
检测目的			
<input type="checkbox"/> 优生优育筛查 <input type="checkbox"/> 辅助生殖 <input type="checkbox"/> 不良孕产史 <input type="checkbox"/> 供精供卵 其他: _____			
女方是否处于孕期: <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否		孕周:	
家族史: <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 无 如有家族史情况, 请简单描述相关疾病及患者与受检者亲缘关系:			
检测者是否为已知单基因隐性疾病携带者		<input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是 (请提供检测报告)	
检测者伴侣是否为已知单基因隐性疾病携带者		<input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是 (请提供检测报告)	
受检者或监护人已经仔细阅读并确认知情同意书相关内容, 同意并接受上述所有内容, 受检者或受检者及伴侣自愿接受本检测。			
· 扫描右侧二维码关注福君基因公众号, 回复“福君基因携筛疾病列表”获得完整疾病列表及相关信息			
· 加强版可选增值服务-ACMG指南推荐的次要发现检测结果: <input type="checkbox"/> 报告 <input type="checkbox"/> 不报告 不勾选或者两者均勾选, 则默认不报告相关结果			
受检者或其监护人签字: _____		日期: _____	



携带者筛查 知情同意书

检测方法

高通量测序/Sanger测序/多重连接探针扩增技术(MLPA)/长程PCR(long PCR)/rpPCR片段分析

检测范围

1. 基础版, 仅针对FMR1基因的重重复扩增数目和SMN1/SMN2外显子7、8拷贝数进行分析
2. 核心版, 针对目前临床高发单基因隐性遗传病, 结合致病基因的特异性以及当前检测技术检测132个基因, 涵盖200种疾病
3. 扩展版, 针对目前临床高发单基因隐性遗传病, 结合致病基因的特异性以及当前检测技术检测486个基因, 涵盖661种疾病
4. 加强版, 采用全外显子组检测

检测局限性

携带者筛查是为评估夫妇生育下一代相关遗传性疾病的概率, 由于遗传物质的复杂性及检测技术瓶颈, 该检测具有一定局限性。

1. 由于捕获技术的局限性, 本检测不保证外显子区域100%覆盖, 但总体覆盖度在95%以上。
2. 本检测无法分析位于未覆盖区域的致病性变异, 同时不能排除低比例嵌合样本, 低纯度样本对实验结果造成的影响, 无法排除生殖细胞嵌合、表观遗传学、单亲二倍体(UPD)、多基因病及其他非遗传因素(感染、药物、辐射等环境因素)的致病性, 不能排除染色体平衡易位、倒位、环状等染色体结构性变异致病的可能。不适用于杂合性基因大片段拷贝数变异(CNV)、动态突变、复杂重组、高同源序列、大片段杂合插入突变(Alu介导的插入)及位于基因调节区及深度内含子的突变检测。
3. 对于假性缺乏(pseudodeficiency)变异, 本检测仅在送检时提供了相关特异生化检测异常结果及怀疑相关疾病时进行报告。
4. 检测数据仅依据受检者提供的临床信息进行分析, 同时变异解读受制于现有文献和数据库的及时性、疾病复杂程度及医学科学发展的限制, 有可能出现以下情况:
 - 本次检测仅提供检测范围内的基因变异情况, 阴性报告并不能完全排除受检者或其后代患遗传性疾病的可能。
 - 对于变异(点突变、染色体结构性变异)的临床意义的解释是基于当前的疾病研究进展, 不能排除目前无法确定临床意义的变异, 在未来被确定为致病性变异的可能性。
 - 由于技术的局限性, 检测不到的单碱基变异或结构变异并不代表无致病性。

注: 基础版分别采用rpPCR片段分析和MLPA检测技术, 仅针对FMR1基因的重重复扩增数目和SMN1/SMN2外显子7、8拷贝数进行分析, 不覆盖位点变异和SMN1基因[2+0]型。

检测样本

1. 受检者应如实的提供既往病史、治疗史以及与该疾病相关的家族病史, 为疾病的诊断提供必要的帮助。由于异体输血、移植手术、干细胞治疗等, 会引入外源DNA, 影响检测结果, 受检者如有以上治疗经历或有肿瘤病史、血液病史应主动告知。
2. 本检测只对受检样品负责, 如受检样本质量不合格, 受检者对再次取样应予以配合, 但不再另收任何费用, 但因此导致检测周期延长, 受托机构不承担任何责任。
3. 因受检者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, 受托机构不承担任何责任, 并检测费用不予退还。

报告与遗传咨询

1. 本检测结果将以书面报告的形式告知受检者或其监护人。
2. 受托机构将在规定时间内发送报告。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, 告之检测进展。
3. 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。
4. 检测结果可能对受检者生理、心理、家庭、社会关系等造成影响, 受托机构将尽可能降低此类影响, 包括专业的遗传咨询及隐私保护等, 但受托机构不就因检测结果对他人造成的人身、财产、精神等损害承担任何责任。

其它约定

1. 基因信息属于个人隐私, 除非得到您本人确认, 此信息不会透露给本项目成员及指导医生以外的第三方。您在参加基因检测过程中的个人资料均属保密, 您的个人信息及送检样本将以编码形式进行标识。我们将在法律允许的范围内, 尽一切努力保护您的个人隐私。
2. 检测费用包括基因检测、检测结果分析及检测报告三部分, 由于基因检测的特殊性, 报告中将提供疾病残余风险预测, 为受检者及医生提供更多遗传信息参考。
3. 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, 退还剩余钱款。
4. 受检者及伴侣授权检测机构在去除检测数据中具有个人身份识别的信息后将样本及数据用于科学研究。
5. 受检者如需新的检测项目则需重新委托。
6. 由于不可抗力原因, 如: 战争、地震、水灾、火灾等原因, 不能履行项目的一方可不负违约责任。但会以电话或邮件等形式通知对方。