

12種單基因遺傳病基因檢測知情同意書

ZG - PGZ - 2014 V1.0

單基因遺傳病簡稱單基因病，是指單個基因發生突變所引起的遺傳病。比如遺傳性耳聾、進行性假肥大型肌營養不良、脊髓性肌肉萎縮症、地中海貧血等都是單基因病。單基因病的突變既可來自父母，也可源自自身，都有遺傳給下一代的可能。單基因遺傳病由於種類繁多，因此總發病率高，是一類對人類健康造成嚴重損傷（致死、致殘或致畸）而且缺乏有效診治手段的頑疾，也是造成出生缺陷的主要原因之一。單基因遺傳病不僅對患者的健康造成嚴重危害，也給家庭和社會帶來了沉重的精神和經濟負擔。已有研究顯示人均攜帶有2.8個隱性遺傳病的致病突變（0-7個），如果父母都是同一種常染色體隱性遺傳病的相同致病基因突變攜帶者，則每次懷孕生出遺傳病患兒的幾率是1/4。實踐經驗表明，孕前/孕早期遺傳病攜帶者基因檢測有助於提高生殖的自主性和選擇性，有效地控制單基因遺傳病發生率。

Zentogene / BGI DX 單基因遺傳病基因檢測方法：通過采集受檢者5mL外周血，提取DNA，對DNA中目的基因的目標區域進行高通量基因測序和生物信息分析，獲取該區域的突變信息，並對該技術無法檢出的重要致病突變補充以傳統檢測方法，分析得出受檢者特定基因的突變。該方法靈敏度、特異性和穩定性較好，而且該技術可以從基因水平上提供單基因遺傳病發病的直接證據。

申明：本檢測方法旨在廣大孕育期人群，提供所選檢測套餐內遺傳病的已知致病基因全蛋白編碼區的綜合檢測、輔助臨床進行生育遺傳風險評估及遺傳諮詢，幫助受檢者做出最佳生育規劃。本檢測並不改變相關疾病的發生率。如果需要瞭解有關疾病方面的問題，建議向專業醫師進行遺傳諮詢。

局限性與潛在風險

- 1 本檢測僅對本次送檢樣本負責，檢測結果僅供參考，不代表臨床診斷意見。
- 2 因不可抗拒因素導致樣本不合格，需要重複取樣，但不收取附加費用。
- 3 本檢測採用的是基於標準化的目標區域捕獲和高通量測序，可檢測突變包括基因外顯子和剪切區的突變（點突變、小片段插入缺失），部分內含子區和啟動子區域的重要突變（點突變、小片段插入缺失），不可檢測染色體數目異常、易位/倒位等基因結構變異，不可檢測DNA大片段拷貝數變異以及生殖細胞的嵌合突變。受檢者進行過骨髓移植或近期内接受輸血及其它導致血液等樣本混入他人DNA的治療，會引起檢測結果誤差。
- 4 本檢測的數據分析只針對目前與疾病相關的已知或疑似致病突變。任何由於檢測範圍之外原因導致的遺傳或非遺傳性疾病，不屬本次檢測的評估範圍。本檢測結果為陰性，不代表受檢者的後代不具有患任何疾病（遺傳或非遺傳性疾病）的可能。
- 5 考慮到基因檢測的複雜性和可能產生的影響，在檢測過程中及知曉檢測結果後，受檢者可能會出現不同程度的精神壓力和負擔，本檢測機構不承擔任何責任。

受檢者知情選擇

- 1 我已充分理解該檢測的性質、預期目的、風險和必要性。
- 2 我自願參與本次基因檢測，並承諾提供的個人資料真實可靠。
- 3 我並未得到該項檢測方法百分之百準確率的承諾，並且充分理解報告中所涉及的生育風險僅對本次送檢樣本有效。
- 4 我已獲得保證，個人信息將得到隱私保護；並同意在去掉所有個人信息後，檢測數據可供醫學研究參考，授權醫院及檢測機構對檢測涉及的樣本進行處理和用於非盈利性的科學研究。
- 5 我已知曉本次基因檢測僅是對
☐ PGZ012 遺傳病基因檢測；
☐ PGZ600 遺傳病基因檢測；
的攜帶者篩查，該檢測只用於輔助醫生對受檢人生育風險進行判斷，高危結果若需避免患兒出生，還應在醫生的指導建議下進行臨床處理。若受檢人自願放棄臨床處理，因此造成的後果由本人自行承擔。

受檢者陳述

選取你所進行的檢測項目：
☐ PGZ012 遺傳病基因檢測；
☐ PGZ600 遺傳病基因檢測；

我已知曉上述內容，願意進行該項檢測並承擔檢測風險。

受檢者/監護人簽名：_____ 簽名日期（日/月/年）：_____

與被檢者的關係（合法監護人）_____

醫生陳述

我保證已向受檢者（或其法定監護人）說明該檢測的性質、預期目的、風險及局限性，並已回答受檢者（或其法定監護人）的相關提問，我已征得受檢者（或其法定監護人）的同意來開展該檢測服務。

醫生簽名：_____ 簽名日期（日/月/年）：_____

醫生姓名：_____

Genetic Disorders Carrier Screening Requisition Form

Doctor information

*Center/Hospital: _____ *Doctor: _____ *Ref No.: _____
*Phone: _____ *Email: _____ *Address: _____

Personal information

Basic information

*Name (LAST, FIRST): _____ *DOB (DD/MM/YYYY): _____
*Address: _____ *Ethnicity: _____ *Gender: _____
*ID No.: _____ *Email: _____ *Phone: _____

Health information

*Exposure to toxic or hazardous substances: ☐None ☐Radiation ☐Pesticide ☐Lead ☐Mercury ☐Cadmium ☐Others _____

Medical history:

Transfusion of exogenic blood product: ☐No ☐Yes, last transfusion _____ (DD/MM/YYYY)

Transplantation: ☐No ☐Yes Stem cell therapy: ☐No ☐Yes

*Disease history: ☐No ☐Yes

Details of disease (clinical symptoms and examination results): _____

*Family history of genetic diseases: ☐None ☐Yes, Disease name: _____

Details of family history: _____

Obstetrical history

*Pregnant: ☐No ☐Yes, Gestational Age: _____ weeks _____ days, Due Date (DD/MM/YYYY): _____

*Marital status: Consanguineous marriage: ☐No ☐Yes, relationship _____

*Pregnancy history: ☐No ☐Yes, no. of pregnancy _____, no. of abortion _____, no. of birth _____, no. of live birth _____

Others: _____

Test Items

- ☐ CarrierSeq™-12 Genetic Disorders
☐ CarrierSeq™-600 Genetic Disorders

Confirmation

Test applicant statement: the information above is of significance to the interpretation of the test result, I hereby certify that the information above is true and correct, and I am responsible for its validity.

Doctor/genetic counselor/physician statement: I have explained the nature of genetic testing (including the limitation, risk, benefit, and intended purpose) to the test applicant and/or their legal guardian. I have answered the test applicant questions to the best of my ability. I have obtained consent from the test applicant or their legal guardian for this genetic test.

Test applicant/ legal guardian's signature: _____ Date: _____ (DD/MM/YYYY)

Doctor's signature: _____ Date: _____ (DD/MM/YYYY)

*Note: Does your spouse for this test? ☐Yes ☐No ☐Unsure

If yes, please provide following information for your spouse:

Spouse's name: _____

ID No.: _____

Gender: _____

Sample No.: _____

Sampling information

Sample type: ☐blood ☐DNA ☐others _____
Sampling date: _____ (DD/MM/YYYY)
Storage: ☐room temp ☐4°C ☐-20°C
☐others: _____

Sample receive information (BGI Clinical Laboratory)

Sample meets requirement? ☐Yes ☐No
If no, reasons: _____
Received by: _____
Date: _____ (DD/MM/YYYY)

Note: a) *Items with asterisk are mandatory; b) Tick "✓" the box ☐; c) Please complete this form in its entirety and with clear handwriting.