



外周血地中海贫血基因诊断申请单

为保证您申请单基本信息的准确, 请您使用正楷字填写。谢谢合作!

条形码:

姓名:	性别: ☐ 男 ☐ 女	年龄:	科室:	床号:	联系电话:
申请医院:	医生(工号):		申请日期: 年 月 日		
临床诊断:	住院/门诊号:				
采集时间: 月 日 时 分	接收时间: 月 日 时 分				
检验项目(请打钩选择): ☐ α ☐ $\alpha + \beta$ ☐ β					
请务必如实填写以下项目(有则填数值, 无则空缺)					
平均红细胞容积(MCV):	(f1)	血红蛋白A2:	%		
血红蛋白:	(g/l)	血红蛋白F:	%		
如有地贫基因型检测结果请标明:					

特别提醒: 若未查过“MCV”和“地贫筛查”, 请务必在进行该项检查的同时补开“血常规”和“地贫初筛”

本申请单目的在于加强实验室与临床医生的沟通, 便于核实以及追踪检查结果, 请务必认真填写。

外周血地中海贫血基因诊断知情同意书

地中海贫血(简称地贫)是一种由于珠蛋白基因突变导致肽链合成障碍而引起的遗传性溶血性贫血, 分为 α -地贫和 β -地贫两种类型, 是华南地区, 尤其是广东、广西、海南三省发病率最高的单基因遗传病。当夫妇双方均为同一类型(α -或 β -)地贫基因携带者时, 其后代有四分之一的机会罹患重症(α -或 β -)地贫。

技术指标:

(1) 缺失型 α 地贫基因的检测采用gap-PCR法, 可检测常见的一SEA、 $-\alpha 3.7$ 、 $-\alpha 4.2$ 三种缺失类型, 已覆盖中国人群的绝大部分: 但是由于检测方法学的局限性, 该诊断会有约1%漏诊率。

(2) β 地贫基因的常规检测采用PCR-RDB法, 可检测14个位点: CD41-42, IVS-2-654, -28, CD71-72, CD17, CD43, -29, Int, CD14-15, CD27-28, IVS-I-5, IVS-I-1, CD31, βE 。这14种突变大约占中国人群 β 地贫基因突变的98%。

(3) 对于罕见突变, 常规方法不能检测的, 如有必要须进行 α 或 β 珠蛋白基因的测序。

本人对于以上内容已认真阅读并完全理解其意思, 同意进行该项目的检验。本人对于所填写的信息的真实性负责, 对于提供错误或者虚假信息引起的一切后果承担全部责任。

受检者签名:

医师签名:

日期: