

第一代非侵入性產前胎兒染色體檢測說明暨同意書

病歷號：

姓名：

生日：西元 年 月 日

請詳細閱讀內容，待醫師向您說明後，再簽署同意書

第 1 頁

編號：(259) 第一代非侵入性產前胎兒染色體檢測說明書

這份說明書是有關您即將接受的檢測的效益、風險及替代方案的書面說明，可做為您與醫師討論時的補充資料。最重要的是我們希望您能充分瞭解資料的內容，所以請仔細閱讀；如果經醫師說明後您還有對這個檢測的任何疑問，請在簽名前再與您的醫師充分討論，醫師會很樂意為您解答，讓我們一起為了您的健康努力。

檢測之適應症及作法：(簡述)

第一代非侵入性產前胎兒染色體檢測(Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT)為一安全及準確性極高的檢驗技術，孕婦在懷孕 10 週以後，母體就有足量的胎兒/胎盤游離 DNA，抽取母血，並利用新一代高通量 DNA 定序技術及生物資訊學分析，可得知胎兒是否具有常見染色體異常，特別是針對唐氏症(第 21 號染色體三體症)、愛德華氏症(第 18 號染色體三體症)，或是巴陶氏症(第 13 號染色體三體症)。

1. 適應症：一般懷孕 10 週以上婦女。

2. 作法：

靜脈血：以真空 Streck 採血管抽取 10 mL 血液(請以 20-22 G 針頭進行抽血)，採檢後立即搖晃均勻，避免溶血，並置於常溫(20-24°C)[請勿冷凍]。

3. 若報告結果為第 13、18 及 21 號染色體數目異常高風險，於懷孕滿 16 週後，將免費提供羊水核型圖檢驗(須至指定醫院/羊水實驗室)。

檢測效益：(經由此項檢測，您可能獲得以下所列的效益，但醫師並不能保證您獲得任何一項；且檢測效益與風險性間的取捨，應由您決定。)

1. 本檢測係利用次世代定序技術 (Next generation sequencing) 針對母血中胎兒游離 DNA 進行深度定序，藉以分析胎兒遺傳資訊。
2. 本檢測採樣方便、無創傷及無流產風險。傳統侵入性絨毛膜採檢及羊膜穿刺則有引發流產可能(前、後者流產機率分別為 0.5-1 %與 0.1-0.3 %)。
3. 檢測靈敏度：本檢測具有高靈敏度，在懷孕 10 週後即可施行，針對第 13、18 及 21 號染色體數目異常之準確率超過 99%。

檢測風險：(沒有任何檢測是完全沒有風險的，以下所列的風險已被認定，但是仍然可能有一些醫師無法預期的風險未列出。)

1. 本檢測係提供胎兒第 13、18 及 21 號染色體數目之檢測，其他染色體或基因異常不在本檢測範圍內。
2. 雙胞胎懷孕使用此檢測若為陽性高危險，只知道至少有一個胎兒可能異常，但並無法確認是哪一個。
3. 本檢測不適用於受檢者本身帶有染色體異常(例如：平衡性轉位、嵌合體等)，近期曾接受異體輸血、移植手術、幹細胞移植治療者、雙胞胎以上之多胞胎，以及多胞胎減胎或有胚胎自然萎縮者。
4. 少數情況下，檢體於抽血後可能產生溶血(如：抽血針頭過細、檢體運送溫度過高)或胎兒游離 DNA 過低(如：孕婦體重超過 80 公斤)，無法進行檢測。此種情況下，需重新進行抽血採樣。

第一代非侵入性產前胎兒染色體檢測說明暨同意書

病歷號：

姓 名：

生 日：西元 年 月 日

請詳細閱讀內容，待醫師向您說明後，再簽署同意書

第 1 頁

(第一代非侵入性產前胎兒染色體檢測說明書承上頁)

替代方案：(這個檢測的替代方案如下，如果您決定不施行這個檢測，可能會有危險，請與醫師討論您的決定。)

1. 建議進行侵入性絨毛膜採檢或是羊膜穿刺，以送檢羊水核型圖檢測或是 DNA 基因晶片檢測。
2. 傳統侵入性絨毛膜採檢以及羊膜穿刺則有引發流產可能 (前、後者流產機率分別為 0.5-1 % 與 0.1-0.3 %)。

醫師補充說明/病人提出之疑問及解釋：(如無，請填寫無)

1. 除中華民國衛生福利部國民健康署公告之「國內罕見疾病遺傳檢驗項目」外，其他分子遺傳檢測皆屬研究性質，結果僅供臨床參考。其臨床意義與建議需由臨床醫師進行綜合判斷。
2. 雖然 DNA 檢測技術準確率極高，但少數檢測錯誤仍可能發生；而受檢者本身或胎兒帶有染色體結構異常(例如：平衡性轉位)、嵌合體會影響報告準確性。
3. 根據衛生福利部規定，本檢測絕不可以用於性別篩檢；本部亦不對諮詢醫師的諮詢內容負責，並建議懷孕過程仍需進行產前檢查，當超音波異常或者胎兒生長遲滯時，必須進行侵入性檢測。
4. 本人已了解上述非侵入性產前染色體檢測之適用範圍與侷限，並同意由台大醫院基因醫學部分子遺傳研究室進行檢測。

說明醫師：

(簽章)

日期：西元

年

月

日

第一代非侵入性產前胎兒染色體檢測同意書

1. 本人：_____，出生於西元_____年_____月_____日，因_____，需接受第一代非侵入性產前胎兒染色體檢測。立同意書人已經與醫師討論過接受這個檢測的效益、風險及替代方案，對醫師的說明都已充分了解且同意由貴院施行該項檢測。
2. 本人 ☐ 同意 ☐ 不同意 於檢驗完成後，將剩餘檢體提供檢驗單位研究使用(若未勾選，則視為同意)。

立同意書人：

(簽章)

身分證字號：

與病人之關係(請圈選)：本人、配偶、父、母、兒、女、其他：_____

住址：

電話：

日期：西元

年

月

日

(1.如由病人、親屬或關係人簽署本同意書，則無需見證，見證人部分得免填。2.若意識清楚，但無法親自簽具者且無親屬或關係人在場，得以按指印代替簽名，惟應有二名見證人。3.若病人意識不清且無親屬或關係人在場，得由警消人員、社工或志工簽署見證，醫療緊急情況得由二名合格醫師在病歷上證明需檢查或治療即可。)

見證人 1：

(簽章)

見證人 2：

(簽章)

見證人 1 身分證字號：

見證人 2 身分證字號：

日期：西元

年

月

日