

第二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

編號：(260) 第二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)

第二代非侵入性產前胎兒染色體檢測(Non-Invasive Prenatal Screening 2, NIPS2)相較於第一代非侵入性產前胎兒染色體檢測(NIPT)，由於提高解析程度，除了唐氏症(第 21 號染色體三體症)、愛德華氏症(第 18 號染色體三體症)以及巴陶氏症(第 13 號染色體三體症)之外，還可提供約 16 種染色體微小缺失疾病之檢測。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染色體異常。

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 (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. 檢驗處置成功率：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%，並可同時檢測部分染色體微小缺失疾病。

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及附表所列 16 種染色體微小缺失疾病之檢測，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。

第二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

(第二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. 依據國際標準(ASHG/ESHG)，本部並不建議以非侵入性方式常規檢測微小缺失疾病，其檢測仍屬研究性質，但因市場上已經有多家廠商提供外送中國或美國服務，若病人有強烈需求，本部提供服務，但提出此警語。
4. 根據國際上最好的解析度，目前微小缺失疾病，其缺失片段必須大於 9-10Mb 才有達到跟染色體三體症的檢出率。
5. 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。
6. 本人已了解上述第二代非侵入性產前胎兒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

第二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**第二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

第二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

(第二代非侵入性產前胎兒染色體檢測說明書承上頁)

【附表】

人類孟德爾遺傳數據庫編號 Number of Mendelian Inheritance in Man (OMIM)	染色體位置 Chromosomal Location	疾病 Disease	症狀 Symptom
607872	1p36	1p36 缺失症候群 1p36 Deletion Syndrome	中度至重度的智能障礙、發展遲緩(尤其是語言發展)、視力與聽覺障礙、小頭症、臉部特徵異常，患者並可能具有自殘、易怒或其他行為問題。
612313	2q32.3q33.1	Glass 症候群 Glass Syndrome (GLASS)	智能障礙、顏面發育畸形，也可能出現癲癇、關節鬆弛及蜘蛛腳狀指等症狀。
194190	4p16.3	沃夫-賀許宏氏症候群 Wolf-Hirschhorn Syndrome (WHS)	發展及智能障礙、身高矮小、小頭症、眼距較寬、有"希臘勇士頭盔"的面部特徵及癲癇的症狀。
123450	5p15.33p15.2	貓哭症候群 Cri-du-chat Syndrome / Cat Cry Syndrome	嚴重的精神及智力發展遲緩、小頭症、眼距過寬、小頰畸形、內眥贅皮、肌張力低下，新生兒會發出類似貓叫的高亢哭聲。
117550	5q35.3	Sotos 症候群 Sotos Syndrome	出生前、後身高體重均快速增加、大頭圍、前額突出、眼距過遠、下顎突出、運動、認知及語言發展遲緩，易罹患威姆氏腫瘤(Wilm's tumor)及發生癲癇。
194050	7q11.23	威廉氏症候群 William's Syndrome (William's-Beuren Syndrome)	發展遲緩及學習障礙、輕到重度的智能障礙、心血管疾病、肌肉張力低弱、關節鬆弛、有"小精靈"似的面部特徵，高血鈣，又稱為高鈣血症主動脈瓣上部狹窄症候群(Supavalvular Aortic Stenosis)。
601224	11p11.2	Potocki-Shaffer 症候群 Potocki-Shaffer Syndrome	多發性外生骨疣、兩側持續性頂骨孔、頭顱顏面異常，以及智能障礙。
176270, 105830	15q11.2q13.1	小胖威利症候群與天使症候群(第一型)(70%) Prader-Willi Syndrome and Angelman Syndrome (Type 1)	源自父親或母親的15號染色體長臂近端(15q11q13)染色體片段缺失，將分別導致小胖威利症候群與天使症候群。小胖威利症候群之症狀包括胎兒活動較少，肥胖、肌張力低下、智力發展遲緩、身材矮小、性腺機能低下、較小的手和腳；天使症候群之症狀包括中度到重度智能障礙、小頭症、運動或平衡障礙，並有嚴重的語言發展問題。
176270, 105830	15q11.2q13.1	小胖威利症候群與天使症候群(第二型)(70%) Prader-Willi Syndrome and Angelman Syndrome (Type 2)	15號染色體長臂近端(15q11q13)染色體片段缺失較第一型為小，症狀較第一型輕微。
141750	16p13.3	ATR-16 症候群 ATR-16 Syndrome	中度到重度的智能障礙、發展遲緩導、先天性畸形的杵狀足，病人易發生血紅素H症，又稱為Alpha-thalassemia-intellectual deficit症候群。
247200	17p13.3	尼曼匹克症候群 Miller-Dieker Syndrome (MDS)	平腦症(大腦僅有淺或甚至無腦溝)、小頭症、智能發展障礙，大部分患者行動遲緩，有吞嚥困難的問題，並容易發生癲癇。
182290	17p11.2	史密斯-馬吉利氏症候群 Smith-Magenis Syndrome (SMS)	輕到中度的智能障礙、語言及睡眠障礙、方臉、眼窩深陷、臉頰飽滿、下頷突出等面部特徵，少數患者有心臟和腎臟缺陷。
613675	17q11.2	NF1 微缺失症候群 NF1 Microdeletion Syndrome	神經發育遲緩、早發性纖維維瘤，罹患惡性神經纖維瘤風險增加。
610443	17q21.31	Koolen de Vries 症候群 Koolen de Vries Syndrome (KDVS)	中度到重度的智能障礙、寬前額、長臉及大耳的面部特徵、肌肉低張，有些患者伴隨心臟、泌尿系統問題，以及癲癇。
188400	22q11.21	22q11.2缺失症候群 / 狄喬治症候群 / 頸帆心臟顏面畸形症候群 22q11.2 Deletion Syndrome / DiGeorge Syndrome / Velocardiofacial Syndrome	多種器官發育不全、低血鈣(因為副甲狀腺功能低下)、免疫力低下、心臟發育異常(心室中膈缺損、法洛氏四重症、動脈發育不全)。其他症狀包括顎裂、學習障礙等問題。
611867	22q11.2	22q11.2遠端缺失症候群 22q11.2 Distal Deletion Syndrome	發生缺失的位置與22q11.2缺失症候群相近，但較靠近22號染色體長臂末端，臨床症狀多變，有時會出現類似22q11.2缺失症候群症狀，患者出生前、後都有發育遲緩問題，且普遍都有輕微的骨骼發育異常。