

病歷號：

姓名：

生日：西元 年 月 日

次世代定序粒線體 DNA 基因變異檢測說明暨同意書

請詳細閱讀內容，待醫師向您說明後，再簽署同意書

第 1 頁

次世代定序粒線體 DNA 基因變異檢測說明書

編號： 334

這份說明書是有關您即將接受的醫療處置的效益、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手術或醫療處置的任何疑問，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。

適應症及作法：(簡述)

粒線體 DNA (Mitochondrial DNA, mtDNA) 基因變異檢測之目的是為瞭解受檢者之粒線體 DNA 是否有粒線體疾病相關基因突變點/顯著大片段缺失等情況，可提供粒線體疾病的診斷。

1. 適應症：疑似或確診為粒線體疾病患者。

2. 作法：

以真空紫頭抗凝採血管抽取靜脈血約 1mL 共兩管，採檢後立即搖晃均勻，避免溶血。其他樣本相關採檢細節：請聯絡#271939，臺大兒醫醫院基因醫學部 19F19004 室。

3. 檢體請盡快送到實驗室；實驗室服務時間：週一至週五 9:00 至 15:00

4. 樣本運送：檢體依基因醫學部送件流程

5. 實驗室退件標準：若檢體發生標示不清或是凝血情形，實驗室會通知送檢單位補送檢體。

6. 報告完成時間：由檢體收到日算起，檢驗結果常規於 8 週最遲不超過 10 週，發送報告至各送檢單位。若因機器發生故障，導致報告無法及時發出時，主動以電話告知主治醫師情況。

7. 如有任何疑問請聯絡實驗室：電話：(02)2312-3456#271939。

效益：

(經由醫療處置，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；且醫療處置效益與風險性間的取捨，應由您決定。)

粒線體產生細胞所需的能量(ATP)，粒線體功能異常對能量需求較高的器官如腦部、骨骼肌、以及心臟將會造成很大的影響。粒線體疾病的範圍越來越廣，已經由粒線體基因上突變的粒線體疾病，擴大到體染色體基因造成的粒線體異常，甚至為次發於其他原因的粒線體異常。粒線體疾病的表現差異性極大，臨床上懷疑有粒線體疾病的個案數目也相當的多。但是一般的檢查或檢驗，如乳酸值、肌肉酵素、肌肉切片及腦部核磁共振等，確診不易也缺乏特異性。粒線體 DNA 基因次世代定序分析可提供粒線體疾病的診斷。

風險：

(沒有任何醫療處置是完全沒有風險的，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. 若粒線體 DNA 基因變異為大片段插入 (insertion)、複性缺失 (multiple deletion)、翻轉 (inversion) 或複雜重組 (rearrangement)，有可能無法由本方法檢驗出來。

2. 粒線體 DNA 基因變異有組織特異性，受檢測的組織可能無法完全代表臨床疾病狀況。

3. 少數情況下(如：檢體量不足、凝血、溶血等)，檢體萃取的 DNA 量低於檢測建議範圍，此種情況下，建議重新進行採樣。

替代方案：

(這個醫療處置的替代方案如下，請與醫師討論您的決定。)

1. 以其他組織檢測，或其他方式定序。

2. 其它臨床或非基因檢測，如粒線體電子傳遞鏈酵素活性檢測、肌肉切片等。

病歷號：

姓名：

生日：西元 年 月 日

次世代定序粒線體 DNA 基因變異檢測說明暨同意書

請詳細閱讀內容，待醫師向您說明後，再簽署同意書

第 2 頁

(次世代定序粒線體 DNA 基因變異檢測說明書承上頁)

醫師補充說明/病人提出之疑問及解釋：(如無，請填寫無)

1. 目前此基因檢測尚未列入健保給付項目，而國民健康署或罕見疾病基金會依年度補助狀況可能對此檢測進行補助。建議您可與諮詢人員確認補助事宜。
2. 雖然 DNA 基因檢測技術準確率極高，但少數檢測錯誤仍可能發生。依衛福部規定，目前次世代定序分子遺傳診斷皆屬研究性質，本檢驗結果僅供醫療專業人員作為臨床參考之用，並需配合其他相關臨床資料進行最佳綜合判斷。
3. 當檢測結果未呈現基因突變位點表示受檢者粒線體本身基因異常情況極低，但由於疾病之範疇相當廣泛，且任何檢查皆有其科學上之侷限性，故本項檢測無法顯現所有可能情況；因此當報告結果為未呈現基因突變位點，不代表受檢者健康狀況一定正常。
4. 立書同意人可自由決定是否參加本檢測；檢測過程中也可隨時撤銷同意，退出此檢測，不需任何理由，且不會引起任何不愉快或影響日後醫師對您的醫療照顧。

說明醫師：

(簽章)

日期：西元 年 月 日 時間： 時 分

世代定序粒線體 DNA 基因變異檢測同意書

病人：_____，出生於西元_____年_____月_____日，需接受世代定序粒線體 DNA 基因變異檢測。立同意書人已經與醫師討論過接受這個醫療處置的效益、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，並願意負擔自費金額為 15,000 元。

基因檢驗報告隱私聲明：

根據個人資料保護法第六條規定，有關醫療、基因、性生活、健康檢查及犯罪前科之個人資料，不得蒐集、處理或利用。但有下列情形之一者，不在此限：一、法律明文規定。二、公務機關執行法定職務或非公務機關履行法定義務所必要，且有適當安全維護措施。三、當事人自行公開或其他已合法公開之個人資料。四、公務機關或學術研究機構基於醫療、衛生或犯罪預防之目的，為統計或學術研究而有必要，且經一定程序所為蒐集、處理或利用之個人資料。前項第四款個人資料蒐集、處理或利用之範圍、程序及其他應遵行事項之辦法，由中央目的事業主管機關會同法務部定之。實驗室操作基因檢驗時將以實驗室編碼代替受檢者可辨識身分之資料。基因檢測結果皆記載於本院個人病歷資料，並遵守本院病歷隱私安全相關規範。

立同意書人姓名：

(簽章)

身分證字號/居留證或護照號碼：

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 時間： 時 分

(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，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 時間： 時 分