**「次世代基因定序(NGS)研究發現之告知方式說明表」**

**※填表說明**：

1.請於本表中說明預計告知受試者哪些研究發現之**個人基因**資訊，本表適用之分析方法範圍包含Disease panel-based NGS Test、全基因外顯子定序(Whole Exome Sequencing, WES)及全基因體定序（Whole Genome Sequencing, WGS），但不包括進行腫瘤檢體之NGS研究。

2.告知之部分將分為「一、與研究疾病相關的基因檢測結果」、「二、研究疾病相關但重要性不明的基因檢測結果」和「三、與研究疾病不相關的基因檢測結果」三部分，請您依計畫情形逐項說明是否告知受試者和告知方式。

3.若選擇告知受試者，請於受試者同意書中設計是否同意被告知之選項供受試者選擇。若受試者選擇不要被告知，但主持人認為有倫理疑慮，可於試驗計畫書的排除條件中排除此類受試者；若經主持人判斷可納入此類受試者，但於試驗進行中，發現受試者具可採取立即醫療措施的基因檢測結果，研究計畫主持人應諮詢研究倫理委員會是否應告知受試者。

1. **於本研究中得知與研究疾病相關的基因檢測結果是否告知**

|  |  |
| --- | --- |
| □ | 1.不告知受試者，理由如下：□A.因研究發現尚屬研究階段，不宜告知受試者，如尋找risk gene之研究或未進行結果確認的發現□B.因研究發現不影響受試者的醫療決策，故不告知受試者□C.其他原因，請說明　　　 　　。{此項選擇不告知，則請跳答第三項} |
|  | 2.告知受試者，告知方式如下： □A.書面通知(請檢附通知內容供審查)，請說明此方式足以讓受試者了解之理由＿＿＿＿＿□B.書面通知並提供遺傳諮詢門診資訊，請說明此方式足以讓受試者了解之理由\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_□C.由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員口頭告知後轉介遺傳諮詢門診 □D.由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員提供遺傳諮詢 □E.其他，請說明　　　　　 。 |

1. **針對本研究中得知與疾病相關的基因上出現重要性不明的基因變異**（Variant of unknown significance, VUS）時，**是否告知**

□1.不會告知受試者，也不會定期重新檢視基因資訊變化。

□2.不會告知受試者，但在本研究結束前，**會重新檢視**此類資訊，若經研究計畫主持人判斷此類資訊變為有意義而應告知時，將再告知受試者。告知方式為：

□A.由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員口頭告知後轉介遺傳諮詢門診

□B.由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員提供遺傳諮詢

□C.其他，請說明　　　　　。

□3.告知受試者，但**不會定期重新檢視**基因資訊變化。告知方式：

□A.由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員口頭告知後轉介遺傳諮詢門診

□B.由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員提供遺傳諮詢

□C.其他，請說明

□4.告知受試者，且在本研究結束前，會重新檢視此類資訊，若經研究計畫主持人判斷此類資訊變為有意義而應告知時，將再告知受試者。告知方式：□由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員口頭告知後轉介遺傳諮詢門診 □由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員提供遺傳諮詢 □其他，請說明　　　　　。

□5.視VUS之臨床應用價值而定

A. 若臨床應用價值不高，不告知：

□a.不會定期重新檢視基因資訊變化。

□b.在本研究結束前，會重新檢視此類資訊，若經研究計畫主持人判斷此類資訊變為有意義而應告知時，將再告知受試者。告知方式為：

□(1).由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員口頭告知後轉介遺傳諮詢門診

□(2).由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員提供遺傳諮詢

□(3).其他，請說明

B.若臨床應用價值高**，**會告知：

□a.不會定期重新檢視基因資訊變化。

□b.在本研究結束前，會重新檢視此類資訊，若經研究計畫主持人判斷此類資訊變為有意義而應告知時，將再告知受試者。告知方式：

□(1).由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員口頭告知後轉介遺傳諮詢門診

□(2).由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員提供遺傳諮詢

□(3).其他，請說明

1. **於本研究中得知與研究疾病不相關的基因檢測結果是否告知**

□1.不告知受試者，理由如下：

□A.與本研究疾病不相關之基因原本就不屬於本研究分析及判讀的範圍。

□B.因為此試驗尚屬研究階段，不確定性過高而不宜告知

□C.研究發現不具醫療實用價值。

□D.其他，請說明　　　　　 。

□2. 本研究將分析可採取立即醫療措施的基因「請參照美國醫學遺傳學與基因體學會(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG)目前最新的建議清單(ACMG.net)，(如適用，研究主持人也可增加其他單位的建議清單：　　　　　　　　)」，將告知可採取立即醫療措施的基因檢測結果。告知方式：

□A.書面通知，請說明此方式足以讓受試者了解之理由＿＿＿＿＿＿＿

□B.書面通知並提供遺傳諮詢門診資訊，請說明此方式足以讓受試者了解之理由＿＿＿＿\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

□C.由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員口頭告知後轉介遺傳諮詢門診

□D.由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員提供遺傳諮詢

□E.其他，請說明　　　　　 。

□3. 本研究將**可能**分析到可採取立即醫療措施的數個基因「請參照美國醫學遺傳學與基因體學會(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG)目前最新的建議清單(ACMG.net)，(如適用，研究主持人也可增加其他單位的建議清單：　　　　　　　　)」，若於研究過程剛好發現此類結果，將會告知可採取立即醫療措施者的基因檢測結果。告知方式：

□A.書面通知，請說明此方式足以讓受試者了解之理由＿＿＿＿＿＿＿

□B.書面通知並提供遺傳諮詢門診資訊，請說明此方式足以讓受試者了解之理由＿＿＿＿\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

□C.由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員口頭告知後轉介遺傳諮詢門診

□D.由計畫主持人/協同主持人/授權之研究人員提供遺傳諮詢

□E.其他，請說明　　　　　 。