

「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。

一、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_____。

二、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_____

三、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_____。