

姓名：

生日：西元 年 月 日

次世代定序疾病基因突變檢測說明暨同意書

第1頁

次世代定序疾病基因突變檢測說明書

這份說明書是有關您即將接受醫療處置的效益、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。

遺傳疾病基因突變檢測之適應症及作法：(簡述)

次世代定序疾病基因突變檢測_大範圍之目的為瞭解受檢者(或受檢胎兒)是否有疾病相關基因變異點/微缺失等情況，可提供疾病全面性的基因風險評估或診斷。

1. 適應症：一般民眾。
2. 樣本採集：
靜脈血：以 EDTA K2/K3 抗凝血管（乙二胺四乙酸二鉀/三鉀抗凝血管）抽取 2 管 3 毫升全血或是 1 管 10 毫升全血。血液採集後將立即混和均勻，以避免溶血及凝血；
其他樣本：相關採檢細節將於聯絡實驗室#71910 後，另行說明。
3. 樣本運送：檢體依基因醫學部送件流程進行運送。檢體將盡快送到實驗室；實驗室服務時間為週一至週五 8:30 至 17:30。另外，若立同意書人申請通過衛生福利部國民健康署或罕見疾病基金會同意補助特定疾病之部份診斷檢驗費用，則需於送檢時附上同意補助相關證明。
4. 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，此時可能需要再次採集樣本。
5. 實驗室將核酸全面片段化進行高通量定序，完成數據分析後再以傳統定序法確認突變位點。
6. 報告完成時間：實驗室由檢體收到日算起，常規於 6 週，最遲不超過 8 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。

次世代定序疾病基因突變檢測效益：(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。)

次世代定序疾病基因突變檢測_大範圍檢測技術可以完整地將可能之疾病基因全面定序，以獲得完整之基因突變檢測結果，藉以找出疾病致病變異點，可提供受測者及醫師較全面性的疾病基因風險評估或診斷。

次世代定序疾病基因突變檢測風險：(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無法預期的風險未列出。)

1. 次世代定序疾病基因突變檢測技術無法可靠地偵測某些種類之基因異常(如：染色體倒位、染色體平衡性轉位、染色體缺失大於偵測解析度...等)。
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。
3. 少數情況下(如：檢體量不足、凝血、溶血...等)，檢體萃取之核酸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，如果您決定不施行這個醫療處置，可能會有危險，請與醫師討論您的決定。)

其它方式的基因檢測或染色體檢測，如：MLPA(多組探針依賴連接擴增反應)、PCR(聚合酶連鎖反應)和 aCGH(晶片式全基因體分析)等(但這些方法可能較耗時，敏感度較低或是價格較昂貴)，及其它臨床或非基因檢測。

姓名：
生日：西元 年 月 日

次世代定序疾病基因突變檢測說明暨同意書

第2頁

(次世代定序疾病基因突變檢測說明書承上頁)

醫師補充說明/病人提出之疑問及解釋：(如無，請填寫無)

1. 目前中華民國衛生福利部國民健康署僅通過少數檢驗項目(如：海洋性貧血、亨丁頓舞蹈症、結節硬化症...等)，其它分子遺傳檢測僅提供臨床醫師參考。
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。
3. 當檢測結果未呈現基因突變位點，僅表示受檢者(或受檢胎兒)疾病相關基因異常之可能性極低，但因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，所以報告結果為未呈現基因突變位點不代表受檢者(或受檢胎兒)健康狀況一定正常。

說明醫師： (簽章)

日期：西元 年 月 日

次世代定序疾病基因突變檢測同意書

病人：_____，出生於西元_____年_____月_____日，因患結節硬化症，需接受次世代定序疾病基因突變檢測。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，並願意負擔自費金額為30000元。若立同意書人申請通過衛生福利部國民健康署或罕見疾病基金會同意補助特定疾病之部份診斷檢驗費用，立同意書人仍可能需負擔部分自費金額。

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： (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，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