

病歷號：

姓 名：

生 日：西元 年 月 日

甲型海洋性貧血檢測說明暨同意書

請詳細閱讀內容，待醫師向您說明後，再簽署同意書

第 1 頁

編號：(274)

甲型海洋性貧血檢測說明書

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)

甲型海洋性貧血為台灣最常見的單基因遺傳性疾病之一，在華人族群的帶因率高於 10%，其中最常見的甲型海洋性貧血缺陷是為東南亞型，導因於同一染色體的 $\alpha 1$ 及 $\alpha 2$ 對偶基因發生將近 20kb 的 DNA 缺失。如果父母雙方同為甲型海洋性貧血帶因者時，則胎兒有 25% 的機率會是重度貧血患者，這是一個嚴重危及生命的疾病。因此建議有計畫生育的夫妻，一旦懷疑其中一方為甲型海洋性貧血的帶因者，則雙方皆應接受檢查確認亞型，並建議胎兒應作產前檢測。

1. 適應症：家族中有海洋性貧血病史者（建議）。

一般民眾血液報告呈現有異常者（看診時請攜帶血液檢查報告）。

產前檢測僅依據父母已確診之基因型別進行胎兒的產前診斷。

2. 作法：抽血 3-5ml、絨毛 10mg、羊水 10-15ml、臍血 3-5ml 或其他特殊方法。

夫妻雙方抽血，檢測是否帶有缺陷基因以及確認亞型；若父母皆帶有缺陷基因，則在懷孕 10~22 週抽取絨毛、羊水或臍帶血，進行胎兒的產前基因檢測，以評估胎兒是否罹病。

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. 本檢測利用多重基因體分析方式針對九種常見的甲型海洋性貧血的亞型（包括：3.7 缺失型、4.2 缺失型、東南亞型、菲律賓型、MED1 型、泰國型、20.5 缺失型、CS 亞型和 QS 亞型的點突變）進行 DNA 片段分析。

2. 缺少一個 α 基因 ($\alpha\alpha/\alpha-$ ；沉默帶因者)：沒有任何症狀呈現的帶因者。

缺乏兩個 α 基因 ($\alpha\alpha/--$ ；中度貧血；血紅素 H 病)：會導致健康問題並需要由醫生治療。

失去四個 α 基因 ($--/--$ ；重度貧血；胎兒水腫)：嚴重危及生命的疾病。

3. 檢測成功率：本檢測靈敏度約為 99 %。

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. 非本方法所涵蓋的檢測範圍之其他亞型無法藉由本法得知，可能造成遺漏。

2. 引子或探針區域的突變，可能造成診斷上的錯誤，但這種情況相當罕見。

3. 少數情況下（如：檢體量不足、凝血、溶血、羊水細胞數過少等），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。

病歷號：
姓 名：
生 日：西元 年 月 日

國立臺灣大學醫學院附設醫院
National Taiwan University Hospital
甲型海洋性貧血檢測說明暨同意書

請詳細閱讀內容，待醫師向您說明後，再簽署同意書

第 2 頁

(甲型海洋性貧血檢測說明書承上頁)

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，請與醫師討論您的決定。)

1. 無替代方案。
2. 不實施這個檢測可能的後果：如果父母雙方都為同型地中海貧血帶因者，有 25 % 的機會生下重度地中海貧血之患者，這是一個嚴重危及生命的疾病。

醫師補充說明/病人提出之疑問及解釋：(如無，請填寫無)

1. 除衛福部國健署公告之「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，例如：產前檢體發生母體細胞污染。

說明醫師： (簽章)

日期：西元 年 月 日

甲型海洋性貧血檢測同意書

1. 本人：_____，出生於西元_____年_____月_____日，因_____，需接受**甲型海洋性貧血檢測**。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 於檢測完成後，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，惟應有二人見證人。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