

次世代定序基因檢測說明暨同意書

姓名： 性別： 出生日期：
病歷號： 申請科別： 申請時間：
就醫序號： 申請序號：

次世代定序基因檢測說明

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。

手術/醫療處置之適應症及作法：(簡述)

適應症：

1. 疑似罹患下列相關疾病症候群：

(1)骨骼關節、(2)代謝異常、(3)神經肌肉、(4)心臟相關疾病、(5)身高不足、(6)腎臟疾病、(7)粒線體疾病、(8)其他之患者。

2. 疑似罹患未知遺傳疾病者，檢測影響健康相關重要基因或危險因子。

作法：真空EDTA管採集靜脈血約 2-3ml，以次世代定序技術進行定序，由生物資訊分析後判讀所發現之基因變異點是否具致病性，再經由醫師判定、確定結果的正確性，最後由醫師及技術人員製作檢驗報告。

接受此手術/醫療處置之效益：

次世代定序基因檢測的特色在於，將可能之疾病基因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診斷或風險評估。

手術/醫療處置風險：

1. 次世代定序基因檢測無法偵測染色體異常或大片段的基因缺損或重複，也沒有辦法百分之百定序所有想要看的基因，因此檢測無異常時，不代表受檢者沒有罹患遺傳疾病。
2. 有些序列變異我們不能確定它們的意義，這一類的變異也稱為「未明確變異 (Variant of unknown significance, VUS)」。
3. 低比例的鑲嵌型基因變異可能無法被偵測出。
4. 本檢測將不分析與送檢適應症或病人症狀無關的基因序列。
5. 雖然次世代定序準確率很高，但少數檢測錯誤仍可能發生。當檢體發生量不足、凝血、或溶血等狀況，檢體萃取出來的 DNA 量低於檢測建議範圍時，會建議重新進行採樣。
6. 目前無法預測基因檢測結果對您/您小孩社會權益的影響，例如：就學、就業或就醫等。

替代方案：

傳統的桑格基因序列分析(Sanger sequence)，通常一次只能分析一個基因。

次世代定序基因檢測說明暨同意書

姓名： 性別： 出生日期：
 病歷號： 申請科別： 申請時間：
 就醫序號： 申請序號：

檢測實驗室基本資料

檢測實驗室：基因醫學部

實驗室所在地地址：台北市中山區中山南路8號19樓19004室

實驗室所屬機構名稱：國立台灣大學醫學院附設醫院

檢測費用：

醫令碼/醫令中文名稱/自費價

00R28749/基因分析 Level1 /2100 元

00R28750/基因分析 Level2 /3600 元

00R28751/基因分析 Level3 /8600 元

00R28752/基因分析 Level4 /16000 元

00R28753/基因分析 Level5 /21000 元

00R28754/次世代定序全外顯子定序檢測-單基因遺傳疾病/31000 元

基因檢測報告隱私聲明：

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，且有適當安全衛護措施。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。基因定序原始資訊(如Fastq)需由專業人員解讀，恕不提供給病患。

經貴院_____醫師(由系統帶入醫師簽章)_____ (由系統帶入時間)詳細說明

該項檢查治療可能發生之併發症及危險，並已充分瞭解，並已詳讀說明書/注意事項內容

有疑問，進一步說明：_____ 已了解；

同意由貴院施行該項檢查治療。貴院實施檢查治療時，應善盡醫療上必要之注意，檢查治療中或其後，若發生緊急情況，同意接受貴院必要之緊急處置。

