

PDGFRA exon 12, 14, 18 基因突變檢測

說明暨同意書

屏東榮民總醫院

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：

1. 醫師聲明：

(1) 我已儘量以受檢者所能瞭解之方式，解釋此項檢驗之檢驗資訊，特別是下列事項：

- a. 施行檢驗之原因及必要性。
- b. 檢驗項目使用的技術(方法學)及施行步驟。
- c. 施行該檢驗之已知效益及風險。
- d. 施行該檢驗之準確度及檢驗極限。
- e. 其他可替代的檢驗選擇。
- f. 檢驗所需費用及收取方式。
- g. 其他與該檢驗相關說明資料，已交付病人。

(2) 給予受檢者充足時間，詢問下列有關本檢驗的問題，並給予答覆：

- a. _____
- b. _____
- c. _____

檢驗開立醫師

醫師姓名： _____ (簽章)

專科別： _____ 【衛生福利部授予之專科醫師證書科別】

日期： 年 月 日 時間： 時 分

2. 病人聲明：

- (1) 醫師已向我解釋，並且我已瞭解施行這項檢驗的原因及必要性、使用的檢驗技術、檢驗步驟、已知效益及風險、準確度及檢驗極限、其他可替代的檢驗選擇、費用及收取方式等相關資訊。
- (2) 醫師已向我解釋，並且我已瞭解選擇其他檢驗方式的風險。
- (3) 醫師已向我解釋，並且我已瞭解施行這項檢驗可能的效果和不進行這項檢驗的風險。
- (4) 針對我的情況、檢測之進行、後續配合的治療方式等，我已經向醫師提出問題和疑慮，並已獲得說明。
- (5) 我瞭解在施行這項檢驗的過程中，因檢驗之必要而採集組織，醫療機構或受委託的實驗室可能會將它們保留一段時間進行檢查，並且在之後予以銷毀，或依法另外取得我的同意做其他用途。
- (6) 我瞭解用這個檢驗有一定的風險，無法保證一定能改善病情。
- (7) 我已經充份瞭解這項檢驗的收費金額及收費方式。
- (8) 醫師已給我充分時間，考慮是否接受施行這個檢驗。

檢驗同意書 第一版 修編日期 2023.05.15

病歷委員會(西元)年 月 通過(<西元>年 月 日 修訂；如為新增表單，免呈現修訂日期) 表單編號：(由病歷組提供)

PDGFRA exon 12, 14, 18 基因突變檢測

屏東榮民總醫院

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：

析。

(6) 可能發生的風險與不良反應：

解讀基因變異與藥物反應或疾病易感性之間的關聯是一個複雜的過程，然目前的醫學科技發展日新月異。因此，檢測結果的解釋可能存在一定程度的不確定性。

(7) 檢驗極限：

a. 突變佔比低於檢體 20% 以下可能無法被偵測出，有偽陰性之疑慮。

b. 組織採檢 5 年以上，可能因 deamination 導致偽陽性結果，也可能因核酸片段碎裂導致偽陰性結果。

(8) 其他可替代的檢驗項目：

次世代定序(Next Generation Sequencing, NGS)。

4. 實驗室基本資料

(1) 操作實驗室：奇美醫院精準醫學核心實驗室

(2) 住址：台南市永康區中華路 901 號

(3) 電話：(06)2812811 轉 53623

5. 收費金額及收費方式：

(1) 收費：6011 元。

(2) 本檢驗為自費項目。

6. 檢體及剩餘檢體之處理方式：

檢體完成檢測，實驗室驗證結果無誤後，將保存核酸檢體於-20 度冷凍櫃至半年後直接銷毀。

7. 個人資料之保密：

檢驗原始資料將保存於上述操作實驗室，並留存 7 年。

8. 其他注意事項：

(1) 檢體採檢過程及所有內外干擾因素都是變異來源。

(2) 由於 Sanger 定序 LOD 為 Allele Frequency: 20%，當 mutation Allele Frequency < 20% 可能導致偽性。

9. 參考文獻：

(1) PDGFRA Mutations in Gastrointestinal Stromal Tumors: Frequency, Spectrum and In Vitro Sensitivity to Imatinib. *J Clin Oncol.* 2005 Aug 10;23(23):5357-64.

(2) KIT and PDGFRA mutations in gastrointestinal stromal tumors (GISTs). *Seminars in Diagnostic Pathology* (2006) 23, 91-102.