

屏東榮民總醫院

法布瑞氏症 GLA 基因檢驗同意書

本人委請貴院施行法布瑞氏症 GLA 之基因診斷，並已充分了解以下事項：

1. 法布瑞氏症之患者因缺乏 alpha-galactosidase (a-Gal A) 酵素，導致體內細胞中會累積 globotriaosylceramide (GL-3) 無法代謝。該症之致病基因 GLA 位於染色體 Xq22 上，患者多為男性，且於孩童期或青春期的時候會出現病徵，新生兒篩檢時，患者的酵素活性常低於 1%。發病時會出現四肢週期性的嚴重疼痛感、蛋白尿、視力異常，隨著病程發展，於 30-50 歲時會出現腎臟系統問題。
2. 本基因檢測直接進行 GLA 基因定序分析。基因定序可偵測該基因外顯子(exon)區域有否發生單點突變(single mutation)或小片段缺失(small deletion)，但無法檢出大片段之基因缺失突變。
3. 極少數之個案可能發生 exon 缺失或重複型突變，無法由定序方法確認，需進一步使用 MLPA 進行分析。
4. 基因定序或 MLPA 分析時，當引子或探針目標區出現核苷酸多型性(SNPs)時，可能使引子或探針無法黏合，該對偶基因的突變型就無法被偵測出來(allele drop)，造成偽陰性的結果。
5. 受檢者須簽署本同意書，未成年者，須由法定代理人簽名同意。若為產前診斷，至少需經由孕婦本人同意方可進行本項檢驗。
6. 依照衛生福利部 衛部醫字第 1021620622 號 規定，本檢測報告不揭露胎兒性別，若胎兒之遺傳模式與性染色體有關，基於醫學的理由，則不在此限。
7. 檢驗完成後，剩餘的檢體同意授權檢驗單位依照認證的規範進行檢體保存、使用或棄置。
8. 本人同意於送檢單上完整提供身份證字號、生日、電話號碼等個人資料，供院所與檢驗單位進行案件歸檔與結果聯絡使用。本資料之蒐集、處理及利用，皆遵循個人資料保護法之規範。
9. 本項基因檢驗為實驗室參考國際的文獻及方法，自行開發的檢測系統，屬於研究性質，結果僅供醫師臨床參考，相關諮詢請洽遺傳諮詢人員或專科醫師。
10. 本人已詳細閱讀且認可上述內容，並同意進行本檢測。

此致

柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室

立同意書人 _____ (簽章)

出生日期：民國 _____ 年 _____ 月 _____ 日

身分證字號 _____

中華民國 _____ 年 _____ 月 _____ 日

醫師簽署 _____ (簽章)

簽署日期 中華民國 _____ 年 _____ 月 _____ 日