HRD基因檢測同意書(慧智)

姓　名：　　性　　別：　　出生日期：　　**高雄榮民總醫院**

病 歷 號：　　申請科別：　　申請時間：

就醫序號：　　申請序號：

此同意書有關您即將接受的癌症基因檢測，以書面說明讓您瞭解檢測之目的、實施步驟、效益及風險，請仔細閱讀。經醫師說明後，如果您對這項檢測仍有任何疑問，請在簽名前再與他們充分討論。本同意書必須全部由您、您的家長/監護人或法律授權代理人填寫並簽名。

執行實驗室：慧智基因醫事檢驗所

檢測項目名稱：慧智HRD檢測

檢測技術及適應症：

1.　檢驗技術：

(1) 次世代定序(Next generation sequencing, NGS)
(2) 桑格氏定序(Dideoxy chain-termination method/ Sanger method)
(3) 多重連接探針擴增技術(Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification,MLPA)

2.　適應症

(1) 確認是否為HRD陽性患者。
(2) 欲使用PARP抑制劑治療之卵巢癌患者。
(3) 曾接受過BRCA1/2基因檢測，結果為正常但仍欲使用PARP抑制劑之卵巢癌患者。

檢測目的及必要性：

1.　目的：本檢測針對特定基因或染色體進行檢測，可提供臨床醫師：

(1) 評估或了解是否有任何導致疾病或健康問題之可能性。
(2) 評估是否有任何可能影響藥物作用/療效。
(3) 了解家族遺傳之可能性。

2.　必要性：

(1) 透過本檢測可以了解到受檢者對藥物的反應，因為基因的變異可能影響藥物的代謝/療效/副作用，通過檢測結果讓醫療人員評估最佳的治療方案。
(2) 透過本檢測可了解受檢者是否具有相關疾病之帶因或異常情形，協助受檢者瞭解帶有相關疾病之基因突變或染色體異常可能造成的疾病或健康問題，以及家族遺傳可能性，可及早尋求臨床醫師諮詢及建議。

檢測步驟：

1. 萃取血液檢體中之基因體去氧核醣核酸（Genomic DNA, gDNA）及組織檢體中之腫瘤去氧核醣核酸（Tumor DNA）。
2. 利用次世代定序法（next generation sequencing, illuminaNextSeq）及新型次世代定序CAPP-Seq（

HRD基因檢測同意書(慧智)

姓　名：　　性　　別：　　出生日期：　　**高雄榮民總醫院**

病 歷 號：　　申請科別：　　申請時間：

就醫序號：　　申請序號：

Cancer Personalized Profiling by Deep Sequencing, illuminaNextSeq）進行基因序列分析，並以綜合數位誤差校正（integrated digital error suppression, iDES)及生物資訊法，依據核苷酸變異形式（錯義突變、無義突變、小片段插入與缺失）以及基因剪切位點（位於外顯子±10 的位置）分析基因變異點位。

3. 利用低深度全基因組定序(Low-pass whole genome sequence)並利用機器學習AI演算法計算出基因體穩定性指數。
4. 利用SALSA MLPA KIT試劑，以MLPA（Multiplex LigationdependentProbe Amplification）分析法，進行上述表列基因之基因劑量分析。

檢測極限：僅針對特定基因序列變異、部分基因大片段缺失、重複及基因組完整性狀態進行檢測，無法檢測基因融合、染色體數目異常、平衡性/非平衡性轉位、單倍體、單親源二倍體、低比例鑲嵌型突變等。

潛在風險：若檢測出現偽陰性或偽陽性結果，抑或是超出本檢測範圍及侷限性，可能會造成醫師無法提供正確的臨床建議。。

替代方案： 不同技術有各自的優缺點，如PCR加上Sanger Sequence在很多單基因的檢測是標準方式，但在多基因的時候相對耗時耗力，而aCGH則能分析片段的異常，但是卻無法偵測單點位及小片段缺失或是發現新的點位，因此NGS檢測在中間取得一個平衡，但是成本費用相對較高。另外在目前HRD檢測其他競品費用較高亦或需檢測數百個基因，對個案來說幫助有限。

醫師之聲明：

1.我已經盡量以病人所能瞭解之方式，解釋這項檢查（治療）之相關資訊，特別是下列事項：

□需進行此項檢查（治療）之原因、方式及步驟。

□此檢查（治療）可能之併發症及治療方式。

□若不進行此項檢查（治療），可能之其他檢查（治療）方式及後果。

2.我已盡量以病人可了解的方式充分說明，並讓病人詢問有關本次檢查（處置、治療）之相關問題，並給予答覆：

(1)_____

(2)_____

<u>健保支付規範補充說明：</u>

1. 申請健保給付者，需同意其基因檢測結果上傳至健保署或其他指定資料庫，未上傳者不予支付。
2. 除Germline BRCA1/2基因檢測使用血液檢體外，其他檢測限使用已確診之腫瘤病理組織，

HRD基因檢測同意書(慧智)

姓　名：　　性　　別：　　出生日期：　　**高雄榮民總醫院**

病 歷 號：　　申請科別：　　申請時間：

就醫序號：　　申請序號：

且檢測項目須包含適應症附表所列該癌別必須檢測之位點及變異別，始予給付。

3. 每人各癌別限30301B、30302B或30303B擇一申報且終生給付一次。
4. 開立醫師已先評估病患其條件符合健保支付條件之適應症。

同意支付：

此檢測費用為80,000元。

□全額自費

□符合健保30302B定額支付兩萬點條件，自付差額60,000元。

(備註：病人自述無於他院施作，如後續經健保署確認病人此癌別已給付過，而違反終生給付一次規定遭致核扣，病人需回院補繳健保定額支付點數)

立同意書人已經與醫師討論過接受這個檢驗的效益、風險及替代方案，對醫師的說明都已充分了解且願意自費負擔檢驗費用。

醫師簽章：

此　　致　高雄榮民總醫院

與病人之關係：□本人 □配偶 □父母 □子女 □其他：_____

立同意書人：_____ 簽章　　電話：_____

西元　　年　　月　　日　　時　　分

附註　：

一、 立同意書人，由病人親自簽具：病人為未成年人或無法親自簽具者，依醫療法第六十四條第一項規定，得由其法定代理人、配偶、親屬或關係人簽具。

二、 立同意書人非病人本人者，『與病人之關係欄』應予填載與病人之關係。

三、 醫院為病人實施手術後，如有再度實施手術之必要，除有醫療法第六十三條第一項但書所定情況緊急者外，仍應依本格式之程序說明並再簽具同意書，始得為之。本項檢查治療比照上述規定辦理。

四、 醫療法第六十四條：「醫療機構實施中央主管機關規定之侵入性檢查或治療，應向病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人說明，並經其同意，簽具同意書後，始得為之。但情況緊急者，不在此限」