次世代定序 BRCA1、BRCA2 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。

次世代定序 BRCA1、BRCA2 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：

基於上述聲明，我同意進行此項檢驗

立同意書人(或家屬/法定代理人)：_____(簽章)

(若您拿到的是沒有經醫師解釋的說明書，請勿先在上面簽名)

☐我已瞭解上述說明，並同意接受該項檢驗。

☐我已瞭解上述說明，並拒絕該項檢驗。

與受檢者之關係：_____(請務必填寫)

身份證統一編號/居留證或護照號碼：

住址：

電話：

日期：　　年　　月　　日　　時間：　　時　　分

附註：

一、 簽署本同意書時，請詳閱本附註說明。

一、 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。

二、 檢驗同意書除下列情形外，應由病人親自簽名：

1. 病人為未成年人或因故無法為同意之表示時，得由法定代理人、配偶、親屬或關係人簽名。
2. 病人之關係人，係指與病人有特因密切關係之人，如伴侶(不分性別)、同居人、摯友等；或依法令或契約關係，對病人負有保護義務之人，如監護人、少年保護官、學校教職員、肇事駕駛人、軍警消防人員等。
3. 病人不識字，得以按指印代替簽名，惟應有二名見證人於指印旁簽名。

三、 醫療機構應於病人簽具檢驗同意書後三個月內，施行檢驗，逾期應重新簽具同意書，簽具同意書後病情發生變化者，亦同。

四、 醫療機構為病人施行檢驗後，如有再度為病人施行該檢驗之必要者，仍應重新簽具同意書。

五、 醫療機構查核同意書簽具完整後，一份由醫療機構連同病歷保存，一份交由病人收執。

3. 檢驗說明

(1) 檢測名稱：
次世代定序 BRCA1、BRCA2 基因突變檢測。

(2) 檢驗技術：
次世代定序(Next generation sequencing, NGS)。

(3) 適應症：
癌症篩檢、診斷、治療及預後之基因檢測。

(4) 檢驗目的及必要性：
BRCA1 與 BRCA2 屬於抑癌基因，負責 DNA 損壞的修復，一旦發生缺陷，則無法修復

次世代定序 BRCA1、BRCA2 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：

進而發生癌變。BRCA1/2 基因檢測可推斷卵巢癌的預後與標靶用藥，陸續研究也發現 BRCA1/2 基因與其他癌症也有相關，且有遺傳的可能性。

(5) 檢驗步驟：
萃取自石蠟包埋切片中的腫瘤 DNA，進行 NGS 反應，做基因分析。

(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：
多重連接探針擴增技術(Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification ; MLPA)。

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：30000 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：
無。

9. 參考文獻：

(1) *BRCA1* and *BRCA2* Testing through Next Generation Sequencing in a Small Cohort of Italian Breast/Ovarian Cancer Patients: Novel Pathogenic and Unknown Clinical Significance Variants. *Int J Mol Sci*. 2019 Jul; 20(14): 3442.
(2) Next-generation sequencing of *BRCA1* and *BRCA2* genes for rapid detection of germline mutations in hereditary breast/ovarian cancer. *PeerJ.* 2019 Apr 22:7:e6661.
(3) Next-Generation Sequencing of the *BRCA1* and *BRCA2* Genes for the Genetic Diagnostics of Hereditary Breast and/or Ovarian Cancer. *J Mol Diagn*. 2015, 17: 162e170.