

人類全外顯子定序檢測-同意書

此檢測將以次世代定序技術 (NGS)，針對人類基因組全外顯子區域進行定序，找尋與受檢者臨床徵狀相關的基因 DNA 序列變異，找出致病成因並了解遺傳模式。您可以自主選擇是否要進行此收費檢測服務。對於檢測服務有不清楚的地方，請與您的醫師/遺傳諮詢師聯繫與諮詢。

檢驗方法

- 此檢測是以專一性的分子探針捕獲 96% 的基因外顯子 (~34Mb)，於 illumina NextSeq 平台進行次世代定序檢測，並與參考序列進行比對找尋相關的基因變異。
- 定序深度理論值為 100X，數據量約 6Gb，但有一定程度誤差，不為履行檢測服務責任之標準。
- 實驗室將會使用您的臨床徵狀及家族病史等資訊進行分析。
- 若加入家系成員的定序結果可以更精確地找出致病的基因變異。
- 此檢測服務將會在次世代定序檢測完成後，針對由醫師指定的 2 個關聯性突變位點，以另一種 Sanger 定序技術進行驗證，以確保結果之準確性。
- 此檢測可能會發現與受檢者目前臨床症狀無關但具有醫學意義的基因變異。依照美國醫學遺傳學暨基因體學學會 (ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics) 醫學指引 ACMG SF v3.0，列出 73 個與癌症、心血管疾病、結締組織及代謝性疾等有關的基因，若發現可能協助受檢者及其家庭成員早期介入觀察或治療。您可以選擇是否要在報告附件中呈現此結果。
- 報告將呈現可能導致受檢者臨床徵狀的遺傳基因變異，少數可能對健康有影響的常見變異將不會呈現在報告中。

檢驗侷限性

- 此檢測約有 96% 的外顯子可被定序，故無法找到每個外顯子中的所有突變。
- 約 25% 的患者通過此檢測有助於臨床診斷或疑似診斷，患者可能會收到不確定的檢測結果。
- 所有檢測均無法達到 100% 準確，故此檢測其報告呈現的基因變異有可能不正確，且可能與臨床診斷不一致。
- 此方法只檢測 DNA 序列點變異/突變，無法檢測其他類型的突變 (例如基因衛星標誌微缺失或重複、拷貝數異常、染色體結構變異、內含子與調控子突變)，帶有同樣序列變異在不同個體間可能會有表現型的差異，且不能預測罹患疾病的嚴重程度。
- 此檢測可能揭示一個非預期家庭的生物關係。
- 本檢測結果只對本次送檢樣本負責僅供臨床參考，本檢測結果的解釋及疾病的診斷請諮詢相關醫院專科醫師。

資料保護

- 實驗室僅會提供報告給您指定的醫師/遺傳諮詢師，未經您的書面許可，實驗室不會向您本人或任何人提供測試結果。
- 依 [特定醫療技術檢查檢驗醫療儀器實行或使用管理辦法]，實驗室將保存剩餘的檢測樣品 2 年，並於 2 年後銷毀。
- 依 [特定醫療技術檢查檢驗醫療儀器實行或使用管理辦法]，實驗室將在安全計算機上保存檢測原始數據及報告電子檔。

遺傳諮詢與附註

- 受檢者在簽署此同意書前應尋求遺傳諮詢，簽署此文件表示您已充分了解上述資訊，包含此檢測的內容、風險和侷限性。
- 依照純/雜合子狀態及其遺傳模式，可視情況針對父母或家族成員的基因進行檢測，才能明確定義此變異的臨床意義。
- 簽署同意書即代表同意進行檢測服務，若期間因受檢者個人因素終止，實驗室不會退回款項及檢測樣本。

檢體準備注意事項

- 檢體為 >1mL 之周邊血，並儲存於 EDTA 管 (紫頭管) 中。
- 檢體請於 4°C 暫存，並於 48 小時內送達實驗室。
- 送檢時請確認「人類全外顯子定序檢測-同意書」、「臨床徵狀登錄表」、「檢驗委託單」是否齊全。

送檢資料 (請由受檢者本人親自填寫·未成年受檢者由法定代理人填寫)

受檢者姓名	性別	出生日	身分證字號
	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	____年____月____日	
病歷號碼	匯款帳戶末五碼	備註	
聯絡電話	通訊地址 (收據寄件地址)		
檢測項目			
<input type="checkbox"/> 受檢者 ____ 人·人類全外顯子定序檢測·檢測費用每人 新臺幣 25000 元整			
<input type="checkbox"/> 受檢者家系成員 ____ 人·人類全外顯子定序檢測(家系)·檢測費用每人 新臺幣 15000 元整			
<input type="checkbox"/> 我同意於報告附件中呈現 73 個和已知疾病相關的基因檢測結果			

我已經與我的醫師/遺傳諮詢師討論了 人類全外顯子定序檢測 的內容、風險和侷限性。同意進行。

簽名：_____

日期：____年____月____日

醫師/遺傳諮詢師的聲明：我已經解釋了檢測的侷限性，且回答所有受檢者陳述的問題。我理解，在臨床上對這些結果的解釋是我的責任。

院所科別：_____

醫師/遺傳諮詢師簽名：_____

日期：____年____月____日

第一聯：檢驗單位留存 第二聯：採檢院所留存 第三聯：受檢者留存

FCL4-073 (1.0)