戴德森醫療財團法人
嘉義基督教醫院

病歷號:		□門診 □急診 □床號
姓名:	□男 □女	
出生: 年 月 日		

次世代定序疾病基因突變檢測大範圍說明暨同意書

一、 前言

這份同意書是有關您即將接受的醫療處置的效益、風險及替代方案的書面說明，可做為您與醫師討論時的補充資料。最重要的是我們希望您能充分瞭解資料的內容，所以請仔細閱讀；如果經醫師說明後您還有對這個醫療處置的任何疑問，請在簽名前再與您的醫師充分討論，醫師會很樂意為您解答，讓我們一起為了您的健康努力。

次世代定序疾病基因突變檢測大範圍之目的是為瞭解受檢者 (或受檢胎兒) 或病人是否有疾病相關基因變異點/微缺失等情況，可提供疾病全面性的基因風險評估或診斷。。

1. 實驗室基本資料

委託國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部(台北市中正區中山南路 8 號 19 樓)以次世代定序技術進行定序。

2. 檢測項目基本資料

(1) 檢測名稱

次世代定序疾病基因突變檢測大範圍

(2) 檢測技術

將核酸全面片段化進行次世代定序。

(3) 適應症

有患有或疑似罹患特定遺傳性疾病之個案或其家屬

3. 檢測項目及必要性

本檢測目的是為瞭解受檢者 (或受檢胎兒) 或病人是否有疾病相關基因變異點/微缺失等情況，可提供疾病全面性的基因風險評估或診斷。

4. 檢測步驟

真空 EDTA 管採集靜脈血約 3 ml 後，採檢後立即搖晃均勻，避免溶血。檢體送至國立臺灣大學醫學院附設醫院基因醫學部(台北市中正區中山南路 8 號 19 樓) 將核酸全面片段化進行次世代定序，經由生物資訊分析數據後，判讀所發現之基因變異點是否具致病性，經醫師判定、確認結果之正確性，最後由醫師及技術人員製作檢測報告。

5. 可能發生的風險和不良反應

(1) 次世代定序疾病基因突變檢測技術無法可靠地偵測某些種類之基因異常（如：染色體倒位、染色體平衡性轉位、染色體缺失大於偵測解析度…等），也沒有辦法百分之百定序所有想看的 基因，因此檢測無異常時，不代表受檢者（或受檢胎兒）或病人沒有罹患遺傳疾病。

(2) 有些序列變異我們不能確定它們的意義，這類的變異也稱為「臨床意義尚未確認變異 (Variant of unknown significance, VUS) 」

(3) 本檢測將不分析與送檢適應症或病患症狀無關之基因序列。

(4) 雖然 DNA 基因檢測技術準確率很高，但少數檢測錯誤仍可能發生。

(5)目前無法預測基因檢測結果對您/您小孩社會權益的影響，例如：就學、就業或就醫等。

6. 其他替代的檢測選擇
其它方式的基因檢測或染色體檢測（多組探針依賴連接擴增反應、聚合酶連鎖反應和晶片式全基因體分析等），或其它臨床或非基因檢測。。

7. 檢測極限
低比例的鑲嵌型變異可能無法被偵測出。

8. 收費方式：自費新台幣__50,000__ 元整之檢測費用。

二、 醫師聲明
1. 我已經盡量以受檢者所能了解之方式解釋這項檢測之相關資訊。
2. 我已經給予受檢者充足時間，詢問有關本檢測的問題。

醫師簽名：_____
西元_____年_____月_____日

三、 病人聲明
1. 醫師已向我解釋，並且我已經了解這個檢測的必要資訊。
2. 針對我的情況、檢測之進行、後續配合的檢測方式等，我已經向醫師提出問題和疑慮，並已獲得說明。
3. 醫師已給我充分時間，考慮是否接受施行這個檢測。
4. 本人已詳細閱讀及充分了解以上內容，同意進行檢測，並承擔因檢測帶來的相關風險，且願意
□自費負擔新台幣__50,000___元整之檢測費用。

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。

基於上述聲明，我同意進行此項檢測。

立同意書人簽名：_____
與病人之關係：□本人 □配偶 □父母 □子女 □兄弟姊妹 □親友 □其他_____
西元_____年_____月_____日

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，得由下列醫療法第六十四條規定得由法定代理、配偶、親屬或關係人簽具；立同意書人非病人本人者，「與病人之關係欄」應予詳實填載與病人之關係。

簽署本同意書時，請詳閱同意書說明以及上頁之檢測說明。