

病歷號:		<input type="checkbox"/> 門診 <input type="checkbox"/> 急診 <input type="checkbox"/> 床號
姓名:	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	
出生:	年 月 日	

SNP 晶片染色體篩檢(流產物質)-750K 檢測說明書暨同意書

基本資料：(由本人填寫)

*醫院名稱	戴德森醫療財團法人嘉義基督教醫院	*病歷號碼	
醫院地址	600 嘉義市東區忠孝路 539 號	*看診醫師	
*姓名(中文)		*檢體識別碼 (身分編碼)	(外籍人士請填寫居留證或護照號碼)
*出生日期	西元_____年_____月_____日， _____歲	*電話	
*地址			
<input type="checkbox"/> 有 做染色體核型分析 (G-banding)，檢驗單位 <input type="checkbox"/> 沒有 做染色體核型分析 (G-banding)			
*流產日期及週數	西元_____年_____月_____日，懷孕第_____週		

檢體資料 (由醫師填寫)

*號請務必填寫

*建議檢查原因	<input type="checkbox"/> 重複性流產，先前有_____次流產經驗 <input type="checkbox"/> 超音波異常_____ <input type="checkbox"/> 其他_____		
*檢體描述	<input type="checkbox"/> 絨毛膜(>50mg) <input type="checkbox"/> 胎盤(需含 50mg 絨毛膜，體積>1cm3) <input type="checkbox"/> 臍帶(長度>1cm) <input type="checkbox"/> 胎兒組織(不接受完整胎兒) <input type="checkbox"/> 其他_____		
*抽檢日期	西元_____年_____月_____日	*送檢日期	西元_____年_____月_____日
*此胎為 <input type="checkbox"/> 單 <input type="checkbox"/> 雙 <input type="checkbox"/> 多_____	*抽檢醫師簽章		

一、前言

1. 實驗室基本資料

委由創源分生實驗室(臺北市內湖區新湖一路 36 巷 28 號 4 樓)檢測

2. 檢測項目基本資料

(1) 檢測名稱

SNP 晶片染色體篩檢-750K

(2) 檢測技術

利用 Thermo Fisher Scientific 750K SNP array 進行檢測，此晶片含高達 75 萬個探針，經受檢者 DNA 與微陣列晶片進行雜交反應後，分析胎兒是否有染色體異常情形。

(3) 適應症: 為了解胎兒是否有染色體異常情形，及可能導致流產之原因，本項目針對流產物質(絨毛膜、胎盤、臍帶、胎兒組織)進行檢測。

3. 檢測項目及必要性

此檢測產生的分析結果比一般常規的核型分析解析度高，用於宏觀地檢視胎兒染色體的套數與染色體片段擴增或缺失的異常，配合父母血液檢體篩檢可進行單親同二體症(UPD, uniparental isodisomy)、大片的染色體雜合性欠缺(AOH, Absence of heterozygosity)的評估。

4. 檢測步驟

流產物質(絨毛膜、胎盤、臍帶、胎兒組織) 利用 Thermo Fisher Scientific 750K SNP array 進行檢測，分析胎兒是否有染色體異常情形。

5. 可能發生的風險和不良反應

檢測結果可提供臨床了解胎兒是否可能具某異常或疾病(請參考背面晶片使用宜注意事項第 1,2 點)，若需要可搭配傳統染色體核型分析或其他臨床診斷以進行最佳綜合判斷。檢測潛在風險：若導致流的原因屬於本檢測極限，將無法確切提供有助於釐清流產成因的資訊。此外，本人同意「SNP 晶片染色體篩檢」和傳統染色體檢測的簽核報告之專業人員可交換對於報告結果的意見，以利綜合判讀。

6. 其他替代的檢測選擇

若因不可抗力因素導致無法施行此項目檢測，醫師可評估其他替代項目以協助受檢者進行檢測，如寡核苷酸微陣列晶片、陣列比較基因組雜交，但仍需留意替代項目之檢測結果無法完全代表 SNP 晶片染色體篩檢。

7. 檢測極限

無法檢測平衡性轉位(balanced translocation)、平衡性倒轉(balanced inversion)、平衡性插入(balanced insertion)、2N+2N 型的全四倍體(tetraploidy)、低比例鑲嵌體(low-level mosaicism)、單親異二體症(uniparental heterodisomy)、異染色質變異(heterochromatin variation)、點突變(point mutation)、單基因疾病、探針未涵括範圍、低於晶片可偵測解析度片段...等。

8. 檢體注意事項

需於您流產/進行引產時，由醫師或護理人員收集流產物質(檢體放置在可鎖蓋的無菌容器中，不需加入培養液或生理食鹽水，2-8°C 冷藏運送)。若檢體因各種因素(如：組織污染等)導致 DNA 萃取品質不良或不足時，則無法進行檢測，不過發生率很低。

9. 我已詳閱並同意本同意書內容及背面所載之篩檢注意事項、個人資料蒐集告知及契約書條款。正本隨紙本病歷依衛福部規範保存至少 7 年於本院病歷室

10. 收費方式：檢驗代碼 R2084 自費新台幣 18000 元整之檢測費用。

11. SNP 晶片染色體篩檢注意事項(流產物質)

(1) 流產物質的異常檢出率：

約 10-15% 的妊娠會於第 20 週前流產，其中約 50% 跟染色體異常有關。根據 2015 年 Rosenfeld 等人的研究資料顯示：

- 在未進行傳統染色體檢測或是染色體檢測正常的檢體中，有 12.8% 的個案於晶片檢測偵測出帶有臨床意義之異常。
 - 在傳統染色體檢測為正常的檢體中，有 6.9% 的個案於晶片檢測額外偵測出帶有臨床意義之異常。
 - 在同時進行 SNP 及傳統 aCGH 晶片檢測的檢體中，發現有 6.5% 的檢體可由 SNP 晶片檢測出傳統 aGCH 晶片檢測不出的異常，包括全三倍體(triploidy)、雜合性欠缺(Absence of heterozygosity)等。
- 參考資料：Rosenfeld et al., Diagnostic utility of microarray testing in pregnancy loss. Ultrasound Obstet Gynecol 2015. PMID:25846569.

(2) 晶片使用宜注意事項:

1. 結果顯示為正常：表示檢測未偵測到符合報告出具標準之微小片段之缺失或擴增、雜合性欠缺或全三倍體。但亦有可能帶有超出此晶片檢測極限之異常。
2. 結果顯示為異常：可能為胎兒流產原因，請進一步諮詢專科醫師或遺傳諮詢人員，以充分了解報告內容。且結果僅提供臨床醫師及單位參考，建議仍需搭配傳統染色體核型分析或配合其他臨床診斷以進行最佳綜合判斷，以提高異常胎兒的檢出率，唯報告結果均需由專業醫師作綜合判讀，由醫院端交付受檢者。
3. 並非所有先天性異常都是因為染色體或基因上的改變而造成，故此晶片無法偵測所有胎兒異常或遺傳疾病。
4. 同種疾病可能有多種致病機制，有些致病機制非此晶片平台可檢測出來，所以即使本次檢查結果正常，不表示胎兒不患有該疾病。
5. 若因家族史、個人史、產前超音波異常或其它因素想得知胎兒是否患有特定的遺傳疾病，建議與我們實驗室遺傳諮詢團隊聯絡以了解此晶片技術是否適合檢測該疾病。
6. 微小片段的缺失或擴增在臨床上可能有異常表現，但嚴重程度因人而異，較難準確地知道胎兒成長後的狀況。有時微小片段增減的變異在臨床上並無異常表徵。有時此晶片所偵測到的染色體微小片段變異的臨床意義尚未明確，父母血液比對有時能協助判斷此變異的重要性。科學家對人類基因及其對生理及心理的健康的影响理解尚有限，全世界之學者及研究單位仍持續在探討不同基因的改變對人體會有什麼臨床上的影響。
7. 晶片篩檢結果可能揭露父母親近親關係。
8. 晶片技術新穎複雜及遺傳疾病致病機制多變化，建議與專業醫護人員討論，以充分且正確地了解晶片篩檢內容、用途及限制。

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，且願意依收費方式負擔檢測費用。

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。