

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

## SNP 晶片染色體篩檢-HD(羊水)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	
*預產期	西元_____年_____月_____日，懷孕第_____週		
*此胎 <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否為人工生殖並進行過 PGT-A 檢測。若是， <input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否 同意執行人工生殖技術之醫療機構，追蹤血液比對之檢測結果(若接受人工生殖技術懷孕者，必要時可能需由人工生殖機構醫師進一步提供諮詢，未接受人工生殖技術懷孕者免填)			
*地址			

檢體資料 (由醫師填寫)

\*號請務必填寫

*建議檢查原因	<input type="checkbox"/> Advanced Maternal age (高齡) <input type="checkbox"/> High Risk Maternal Serum Screen (母血篩檢高風險) <input type="checkbox"/> Not Specified (無特殊原因) <input type="checkbox"/> Family History (家族史)_____		
	<input type="checkbox"/> Ultrasound Finding (超音波異常)_____ <input type="checkbox"/> Others (其他)_____		
*檢體描述	<input type="checkbox"/> 羊水_____mL；( <input type="checkbox"/> 1.清澈 <input type="checkbox"/> 2.混濁 <input type="checkbox"/> 3.棕褐色 <input type="checkbox"/> 4.血紅色) <input type="checkbox"/> Others_____		
*抽檢日期	西元_____年_____月_____日	*送檢日期	西元_____年_____月_____日
*是否同時進行羊水染色體核型分析(G-banding) <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是，檢驗單位_____			
*此胎為 <input type="checkbox"/> 單 <input type="checkbox"/> 雙 <input type="checkbox"/> 多_____	*抽檢醫師		

### 一、前言

#### 1. 實驗室基本資料

為了解胎兒是否有染色體異常情形，本項目以羊膜穿刺之方式抽取羊水細胞，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)利用 Thermo Fisher Scientific HD SNP array 進行檢測。

#### 2. 檢測項目基本資料

##### (1) 檢測名稱

SNP 晶片染色體篩檢-HD

##### (2) 檢測技術

此晶片含高達 269 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

出具染色體套數異常及 10 Mb 以上具致病性之 AOH 片段與 UPD (需配合父母血液檢體)，染色體套數異常包含(i)科學文獻已證實含重大臨床意義之染色體片段 200 kb 以上的缺失／擴增；(ii)未含重大臨床意義之染色體片段 1 Mb 以上的缺失或 2 Mb 以上的擴增；(iii)多倍體(2N+2N 型除外)異常。此外，晚發型病症、癌症風險相關基因變異及常見的染色體片段套數變異(copy number variation)不會呈現在報告書上。**※本檢測結果依檢測時間點與當下國際基因資料庫進行比對，並依循上述原則出具分析結果與說明。檢測當下國際基因資料庫中尚未記錄的異常與疾病相關資訊，不在本次分析結果所涵蓋範圍。**

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

抽取羊水，萃取 DNA 後，使用微陣列晶片(DNA-microarray)，將人類的 Genomic DNA 經酶切、接合、放大、標定後與晶片進行雜交，再以螢光物質洗染晶片，讀取及分析其螢光訊號，以檢測人類 23 對染色體是否異常。

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：(i)羊膜穿刺可能導致胎兒流產；(ii)可能揭露父母間非預期之近親關係。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

僅需於您進行羊膜穿刺時，採集羊水細胞檢體(建議孕期 16 週以上，10 mL)即可進行檢測，但若檢體因各因素(如母源細胞污染、羊水細胞數不足等)導致 DNA 萃取品質不良或不足時，需重新抽取羊水，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。同意 不同意 執行胚胎植入之院所及訊聯基因數位股份有限公司，追蹤 PGT-A 之胚胎植入後羊水篩檢結果。(未接受 PGT-A 篩檢者免填)

10. 收費方式：檢驗代碼:R2086 自費新台幣 28,000 元整之檢測費用。

## 11. SNP 晶片產前篩檢注意事項

### (1) 產前羊水晶片的異常檢出率

根據 2012 年 Wapner 等人的研究資料顯示，在已知胎兒傳統染色體檢查正常的檢體中：

- 於高齡與母血唐氏症篩檢高風險者的病人中，有 1.7% 的病人可由晶片測得會造成臨床異常特徵的染色體片段缺失或擴增。
- 在超音波具結構異常的病人中，有 6% 的病人可由晶片測得會造成臨床異常特徵的染色體片段缺失或擴增。
- 然而在 3.4% 的病人中，晶片所得的微片段缺失或擴增目前臨床意義尚未明確。[\*為輔助判別這類染色體異常片段在臨床上的重要性，本晶片篩驗報告書將建議進行父母血液檢體之基因比對，以確定染色體擴增或缺失之片段為來自父母親遺傳或自發性突變。]

參考資料: Wapner et al., Chromosomal microarray versus karyotyping for prenatal diagnosis. N Engl J Med. 2012 Dec 6;367(23):2175-84. PMID: 23215555.

### (2) 晶片使用宜注意事項:

- 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，故此羊水晶片無法偵測所有胎兒異常或遺傳疾病。
- 同一種疾病常有可能有多種致病機制，有些致病機制並非此羊水晶片平台可檢測出來，所以即使本次檢查結果正常，並不表示胎兒不患有該疾病。
- 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支援團隊聯絡以了解此羊水晶片技術是否適合檢測該疾病。
- SNP 晶片產前篩檢篩檢結果將不出具與晚發型病症及癌症風險相關基因變異。

### (3) 晶片篩檢結果:

- 若結果為正常:表示檢測並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。但胎兒亦有可能帶有超出此晶片檢測極限之異常而導致疾病。
- 若結果為異常:請進一步諮詢專科醫師或遺傳諮詢人員。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，要準確地知道胎兒成長後的狀況是很困難的。有時微小片段增減的變異在臨床上並無異常表徵。甚至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十分明確，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為有限，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。
- 此晶片篩檢結果可能揭露父母親近親關係。

因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。**