

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-HD(小兒)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	*主治醫師		*病歷號碼	
*醫院地址	600 嘉義市東區忠孝路 539 號				
*姓名(中文)		姓名(英文)	姓	名	
*出生日期	西元	年	月	日	歲 性別
*檢體識別碼 (身份編碼)		*電話			
*地 址	縣/市	市/區/鄉/鎮	路/街	段	巷 弄 號 樓

檢體資料 (由醫師填寫)

*號請務必填寫

*建議檢查原因/臨床描述			
<p>Perinatal History</p> <input type="checkbox"/> Prematurity 早產 <input type="checkbox"/> IUGR 宮內生長遲緩 <input type="checkbox"/> Oligohydramnios 羊水過少 <input type="checkbox"/> Polyhydramnios 羊水過多 <input type="checkbox"/> Other: _____ <p>Growth</p> <input type="checkbox"/> Failure to thrive 生長遲滯 <input type="checkbox"/> Overgrowth 過度生長 <input type="checkbox"/> Short stature 身材矮小 <input type="checkbox"/> Other: _____ <p>Cutaneous</p> <input type="checkbox"/> Hyperpigmentation 色素過多/沉澱 <input type="checkbox"/> Hypopigmentation 色素過少 <input type="checkbox"/> Other: _____ <p>Craniofacial</p> <input type="checkbox"/> Cleft lip 唇裂 <input type="checkbox"/> Cleft palate 顎裂 <input type="checkbox"/> Craniosynostosis 顱縫早期接合 <input type="checkbox"/> Dysmorphic features 外觀異常 <input type="checkbox"/> Ear malformation 耳部異常 <input type="checkbox"/> Macrocephaly 巨頭症 <input type="checkbox"/> Microcephaly 小頭症 <input type="checkbox"/> Other: _____	<p>Behavioral/Psychiatric</p> <input type="checkbox"/> ADHD 注意力缺陷過動症 <input type="checkbox"/> Autism 自閉症 <input type="checkbox"/> Oppositional-defiant disorder 對立性反抗症 <input type="checkbox"/> Obsessive-compulsive disorder 強迫症 <input type="checkbox"/> Pervasive developmental delay 廣泛性發展遲緩 <input type="checkbox"/> Other: _____ <p>Cognitive/Developmental</p> <input type="checkbox"/> Developmental delay 發育遲緩 <input type="checkbox"/> Fine motor delay 精細動作遲緩 <input type="checkbox"/> Gross motor delay 大動作遲緩 <input type="checkbox"/> Speech delay 語言遲緩 <input type="checkbox"/> Intellectual disability/MR 智能障礙 <input type="checkbox"/> Learning disability 學習障礙 <input type="checkbox"/> Other: _____ <p>Hearing/Vision</p> <input type="checkbox"/> Abnormality of eye movement 眼球運動異常 <input type="checkbox"/> Abnormality of vision 視力異常 <input type="checkbox"/> Hearing loss 聽障 <input type="checkbox"/> Other: _____	<p>Neurological</p> <input type="checkbox"/> Ataxia 運動失調 <input type="checkbox"/> Cerebral Palsy 腦性麻痺 <input type="checkbox"/> Encephalopathy 腦病變 <input type="checkbox"/> Hypotonia 肌肉張力減退 <input type="checkbox"/> Hypertonia 肌肉張力亢進 <input type="checkbox"/> Seizures 癲癇 <input type="checkbox"/> Spasticity 肌肉痙攣 <input type="checkbox"/> Structural brain anomaly 腦部結構異常 <input type="checkbox"/> Other: _____ <p>Cardiac</p> <input type="checkbox"/> Atrial septal defect 心房中隔缺損 <input type="checkbox"/> AV canal defect 房室中隔缺損 <input type="checkbox"/> Tetralogy of Fallot 法洛氏四合症 <input type="checkbox"/> Ventricular septal defect 心室中隔缺損 <input type="checkbox"/> Other: _____ <p>Genitourinary</p> <input type="checkbox"/> Ambiguous genitalia 性器官不明 <input type="checkbox"/> Cryptorchidism 隱睪 <input type="checkbox"/> Hydronephrosis 腎水腫 <input type="checkbox"/> Hypospadias 尿道下裂 <input type="checkbox"/> Kidney malformation 腎構造異常 <input type="checkbox"/> Other: _____	<p>Musculoskeletal</p> <input type="checkbox"/> Club foot 畸形足 <input type="checkbox"/> Contractures 攣縮 <input type="checkbox"/> Diaphragmatic hernia 橫膈膜疝氣 <input type="checkbox"/> Limb anomaly 四肢異常 <input type="checkbox"/> Polydactyly 多指/趾 <input type="checkbox"/> Syndactyly 併指/趾 <input type="checkbox"/> Vertebral anomaly 脊椎異常 <input type="checkbox"/> Other: _____ <p>Gastrointestinal</p> <input type="checkbox"/> Anal atresia 肛門閉鎖/無肛 <input type="checkbox"/> Gastroschisis 腹裂 <input type="checkbox"/> Omphalocele 臍膨出 <input type="checkbox"/> Pyloric stenosis 幽門狹窄 <input type="checkbox"/> Tracheoesophageal fistula 氣管食管瘻 <input type="checkbox"/> Other: _____ <p>Family History</p> <input type="checkbox"/> Parents with greater than or equal to two miscarriages 雙親有兩次或以上流產經驗 <input type="checkbox"/> Other relatives with similar clinical history (explain below): _____ <p>家族成員帶有類似異常 (請詳述)</p>

*曾做基因或染色體相關檢查		<input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有(請敘述檢查項目及結果或附上檢測報告)： <input type="checkbox"/> 產前： <input type="checkbox"/> 產後：	
*送檢日期	西元 年 月 日	*抽檢日期	西元 年 月 日
*檢體描述	血液 _____ mL (至少 3 mL)	*送檢醫師	

一、前言

1. 實驗室基本資料

為了解病人是否有染色體異常情形，本項目以抽取血液檢體，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(小兒)-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，分析病人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 100 kb 以上的缺失／擴增；(ii)未含重大臨床意義之染色體片段 500 kb 以上的缺失或 1 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，用於宏觀地檢視病人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)、大片段的染色體雜合性欠缺(AOH, Absence of heterozygosity)的評估。

4. 檢測步驟

抽取血液，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

檢測結果可協助臨床了解病人是否具微小片段之缺失或擴增、雜合性欠缺或全三倍體的異常而導致疾病(請參考背面晶片使用宜注意事項第 1,2 點)。檢測結果可能造成之風險：(i)若遺漏偵測臨床異常孩童之兒染色體異常，延誤兒科臨床診斷，可能造成患童及家庭生活、心理、財務、醫療負擔，或可能因而造成病人無法得到必要的臨床照護或資源；(ii)若誤判孩童為染色體異常，導致誤導兒科臨床診斷及影響後續照護。可配合基因或染色體相關檢測，由專業醫師作綜合判讀檢測報告，由醫院端交付受檢者。本人同意「SNP 晶片染色體篩檢(小兒)-HD」和基因或染色體相關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

僅抽取受檢者血液即可進行檢測，但若檢體因各種因素(如：採血管錯誤、溶血等)導致檢體品質不良或不足時，可能需重新採集血液檢體，不過發生率很低。

9. 我已詳閱並同意本同意書內容及所載之篩檢注意事項、個人資料蒐集告知及契約書條款。

10. 收費方式：檢驗代碼:R2085 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) 染色體晶片之應用及目的

- 美國醫學遺傳科學院 (American College of Medical Genetics, ACMG) 於 2010 年發表聲明推薦『染色體晶片』為評估不明原因之：(1) 多重畸型異常、(2) 智能障礙/發育遲緩或 (3) 泛自閉症病人的第一線檢測。註 1。

- 2010 年 Miller 等人整合 33 篇研究文獻表示，約 12.2% 上述臨床異常病人可用染色體晶片偵測出異常；此檢出率比僅做染色體核型分析高出約 10%。註 2。

註 1：ACMG Practice Guidelines. Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities. Genet Med. 2010 Nov;12(11):742-5

註 2：Miller et al. Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. Am J Hum Genet. 2010 May 14;86(5):749-64..

(2) 晶片使用宜注意事項:

- **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。但病人亦可能帶有超出此晶片檢測極限之異常而導致疾病。

- **結果顯示為異常**：請進一步諮詢專科醫師或遺傳諮詢人員。

- 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，故此染色體晶片無法偵測所有病人異常或遺傳疾病。

- 同種疾病常有可能有多種致病機制，有些致病機制並非此染色體晶片平台可檢測出來，所以即使本次檢查結果正常，並不表示病人不患有該疾病。

- 若因家族史、個人史或其它因素想檢測特定的遺傳疾病，建議與我們實驗室遺傳諮詢小組聯絡以了解此染色體晶片技術是否適合檢測該疾病。

- 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。

- 晶片篩檢結果可能揭露父母親近親關係。

- 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

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。