

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	

Invitae 遺傳性 BRCA 1/2 乳癌快速基因檢測同意書

因病情需要須實施 Invitae 遺傳性 BRCA 1/2 乳癌快速之基因檢測，立同意書人對於施行該項檢查之原因、過程、成功率或可能發生之併發症及危險，業經貴院醫師詳細說明，已充分瞭解。茲同意由貴院施行該項檢查，深信貴院醫師及醫療人員已善盡診療責任，避免意外發生。若在執行檢查期間發生緊急情況，同意接受貴院必要之措施。

- 一、立同意書人，由病人親自簽具，若病人為未成年人或無法親自簽具者，依下列醫療法第六十四條之規定得由法定代理人、配偶、親屬或關係人簽具。
- 二、立同意書人非病人本人者，『與病人之關係欄』應予以填載與病人之關係。
- 三、醫院為病人實施侵入性檢查或治療後，如有再度實施侵入性檢查或治療之必要，除有醫療法第六十四條但書所定情況緊急者外，仍應依本格式之程序說明並再簽具同意書，始得為之。
- 四、醫療法第六十四條規定：醫療機構實施中央主管機關規定之侵入性檢查或治療，應向病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人說明，並經其同意，簽具同意書後，始得為之。但情況緊急者，不在此限。
- 五、檢測基因(共 2 個)：BRCA1、BRCA2
- 六、檢查收費方式：
本檢測為申請補助檢測之項目，符合計畫參加條件之受檢者才可參加施作，且無須負擔檢測費用，但須自費負擔代採及代送費新台幣 550 元。
- 七、檢查內容說明(含檢測目的及必要性、檢測步驟)：
 1. 本檢測為美國 Invitae 公司所研發，可精準偵測有無遺傳性基因突變，進而給予臨床上更多判斷依據，可以預知疾病的風險，採取適當的預防措施。
 2. 當您決定施作此檢測後，本院將安排您進行採檢，並於採檢完成後，將一份您的血液檢體送至符合美國病理學會(CAP)認證之實驗室-Invitae Corporation Laboratory (位於 1400 16th Street, San Francisco, California 94103, U.S.A.) 檢測有無遺傳性基因突變，後續本院會收到一份報告，其中包含您的基因檢測及其潛在的致病可能性等資訊。更多分析相關資訊請見<https://www.invitae.com/en/>。
 3. 接下來，您和醫師或專業的醫療人員即可評估結果以及其他資訊(例如：您的醫療病史、其他檢測)，以決定您接下來適合的治療方案。
- 八、檢測適用對象及情形：
 1. 本人或血親為早期癌症患者：小於 50 歲發病之確診罹患癌症。

2. 本人或血親患有以下癌症：乳癌(尤其三陰性、男性乳癌)、婦癌(尤其卵巢癌、子宮內膜癌)、攝護腺癌、大腸直腸癌、小腸癌、胰臟癌、胃癌、甲狀腺髓質癌、泌尿道癌、腦瘤、膽道癌。
3. 本人或血親被診斷出兩種以上不同癌症：人體 2 個不同區域的癌症，或同一器官中 2 個單獨的癌症。
4. 血親家族中有多個親戚患有相同或相關類型癌症。
5. 血親中曾有被檢測出具有增加癌症風險的基因變異。

九、 檢查技術說明：

Invitae Corporation Laboratory 的外顯子分析採用先進的次世代定序技術，從提交的檢體中獲得的基因組 DNA 使用 PCR-free 之方法進行定序(針對整個基因組進行定序)。雖然此技術對整個基因組進行定序，但其分析的靶標範圍為側翼區域的外顯子 \pm 20bp。

對於不符合 Invitae Corporation Laboratory 次世代定序嚴格質量指標的臨床發現，將使用下列正交方法進行確認，如：PacBio 定序、Sanger 定序、比較基因組雜交 (aCGH) 和多重連接依賴性探針擴增 (MLPA)。(將依據變異情形使用對應的檢測方法。)

十、 檢查極限：

除非以下基因另有說明，否則所有目標區域均以 $\geq 50x$ 深度進行測序或補充額外分析，將讀數與參考序列 (GRCh37) 比對，並在單個臨床相關轉錄本 (transcript) 中識別和解釋序列變化。富集和分析集中在指定轉錄本的編碼序列、兩側的 20bp 內含子序列 (intronic sequence) 和其他特定已知與疾病致病相關之基因組區域序列。

1. BRCA1: Sequence analysis includes \pm 20 base pairs of adjacent intronic sequence.
2. BRCA2: Sequence analysis includes \pm 20 base pairs of adjacent intronic sequence.

註：(1) bp: base pair, 中文名稱為鹼基對，是 DNA 長度單位。

(2) CDS: Coding DNA Sequence, 編碼序列，是指 DNA 或 RNA 中由外顯子組成，編碼蛋白質的部分。

十一、 檢查風險：

錯誤了解自身基因遺傳狀況，有可能會錯失特定基因變異用藥治療的機會。有鑑於此，Invitae Corporation Laboratory 使用再確認機制且檢測準確度經同儕審查後刊登於具有公信力之期刊，確保其檢測品質。為避免上述偽陰性或偽陽性的檢測結果，Invitae Corporation Laboratory 在從檢體收取、資料核對、DNA 萃取、NGS 檢測、進階確認、數據分析解讀與報告釋出等內控標準作業流程皆有獲得 CAP 認證，藉此有效避免檢測錯誤的發生。

在極少數情況下，若實驗室判斷檢體品質不能檢測，經本院醫師及受測者本人同意，得再送血液檢體一次至美國的 Invitae Corporation Laboratory。報告釋出時間依基因檢測數量或變異狀況而有所增減，如超過平均時間，敬請見諒。

十二、 替代方案：

其他可替代檢測項目，如：桑格定序法(Sanger sequencing)，但此定序方法屬於第一代定序。因第一代定序方法通量低、成本高與耗時長，而後發展出次世代定序，可大幅降低試劑用量、同步進行多樣本定序反應，以有效減少定序反應所需時間與成本，也讓當前的定序檢測不再受限於基因的大小或多寡。

亦有其他非屬於第一代定序的檢測方法，如：染色體基因晶片分析(array CGH)、MLPA，以下分述此兩項檢測之侷限性。

染色體基因晶片分析(array CGH)之限制在於染色體平衡性逆位、平衡性轉位、所有的組織鑲嵌體、單基因疾病、點突變及某些種類的染色體構造異常仍無法偵測，因此仍須搭配其他檢查，且染色體基因晶片分析僅能針對少數選定的遺傳疾病進行檢測。

MLPA 雖然靈敏度高且檢測快速，但施行此檢測時，需精確測量 DNA 的濃度，且樣本容易被污染。此外，由於罕見的多態性或突變，探針的信號可能會減少，可能需使用其他技術對其進行測試。

相較於以上兩項單獨檢測技術，次世代定序技術之限制較少，且檢測的基因與變異也較全面及精準。

十三、 檢測後之檢體的處理方式

Invitae Corporation Laboratory 根據 HIPAA 《健康保險可攜與責任法》在「治療、付款和醫療運作」的情況下使用和揭露受保護的健康資訊(HPI)。收到檢體後，Invitae Corporation Laboratory 將保存檢體 30 天，於檢測結果釋出後，剩餘之檢體將依檢驗單位規範，按照生物汙染性廢棄物的處理標準進行丟棄銷毀。在檢測時間超過 30 天的特殊情況下，檢體將被保留到報告交付為止，此時間可能長達 60 天，或者根據 Invitae Corporation Laboratory 政策和監管要求。根據 CLIA 認證實驗室的政策和使用條款，出於實驗室流程和品質改善等目的，某些樣本可能會被去識別化並保留 60 天以上。

基於保護檢體在收檢運送過程中的品質及安全，本院將依照艾爾瑪生技股份有限公司提供之採檢說明進行檢體的採集，並依照檢體之儲存、送檢規範妥善包裝。以國際檢體寄送至 Invitae Corporation Laboratory。

十四、 檢測資料的其他用途

本檢測之分析結果將列入本人的病歷。醫師與 Invitae Corporation Laboratory 也依據相關法律予以留存。可能會將這些資訊提供給經授權可取得本人病歷的個人/機構，若無本人書面授權，其他人士或實體均不得取得或留存本人的檢測結果。

本人已瞭解 Invitae Corporation Laboratory 除了執行業務所需之必要，並不會與學術研究人員、商業實體和其他基因檢測實驗室共享去識別化之數據和樣本，亦不會使用其進行研究或商業活動。

已有人詢問本人對於此檢測分析是否有疑問，或是否需要更詳細的風險與效益說明。本人已得到充分的說明。

十五、 受檢者個人資料提供與申明

依據「個人資料保護法」(以下略稱個資法)與相關法令之要求,因您的檢體需送至 Invitae Corporation Laboratory,申請 Invitae 遺傳性癌症全套基因檢測,而本院將提供您於同意書填寫的個資予艾爾瑪生技股份有限公司(Invitae Corporation Laboratory 之台灣經銷商)與 Invitae Corporation Laboratory(檢測實驗室),並將尊重您之權益,在不逾越特定目的之必要範圍內,進行與特定目的具有正當合理關連之處理與利用,並依誠實及信用方法為之。

同意書的簽署者已了解此同意書符合個人資料保護法及相關法規的要求。同時,確認具備書面同意本院蒐集、處理及利用其個人資料的效力,因此同意進行此項檢測。

說明醫師簽名: _____

說明日期: 西元_____年_____月_____日

以上經醫護人員說明,本人已了解此次檢查或治療,提出之問題也已獲得詳細說明
此致 戴德森醫療財團法人嘉義基督教醫院

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 _____

簽署日期: _____年_____月_____日

版本/日期: 第一版/2024.01.18