

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	

先天中樞性換氣不足症候群基因檢測說明書

- 實驗室基本資料：慧智基因醫事檢驗所（北市衛正檢字第 JY01180086 號）
 - 地址：台北市中正區寶慶路 27 號 6 樓、8 樓
 - 電話：02-23826663
- 檢測名稱：先天中樞性換氣不足症候群基因檢測
- 檢測技術：次世代定序(Next Generation Sequencing, NGS)。
- 檢測目的：本檢測針對特定基因或染色體進行檢測，可提供臨床醫師：
 - 協助確認臨床症狀發生之原因。
 - 評估或了解是否有任何導致疾病或健康問題之可能性。
 - 了解家族遺傳之可能性。
- 檢測必要性：
 - 透過本檢測可協助醫師配合臨床症狀進行疾病診斷，並與專科醫師或遺傳諮詢師進行諮詢，獲得更多醫療資訊。
 - 透過本檢測可了解是否有染色體異常或基因缺陷，協助病人更了解其潛在的風險，及早尋求專業的諮詢及建議並做出適當的醫療決策。
 - 透過本檢測可了解病人是否具有相關特定基因之變異，可透過專業的諮詢及建議或醫療人員評估並做出適當的預防，以降低疾病發生的可能性及嚴重性。
 - 透過本檢測可了解病人是否具有相關疾病之帶因或異常情形，協助病人瞭解帶有相關疾病之基因突變或染色體異常可能造成的疾病或健康問題，以及家族遺傳可能性，可及早尋求臨床醫師諮詢及建議。
- 檢測步驟：萃取病人檢體中 DNA 片段，利用次世代定序法進行高通量基因定序，再使用生物資訊法針對先天性中樞性換氣不足症候群 PHOX2B 基因之多丙氨酸區域 (polyalanine region in exon3)進行分析。
- 適應症：
 - 疑似患有先天性中樞性換氣不足症候群之兒童。
 - 有先天性中樞性換氣不足疾病相關家族史之兒童。
- 可能發生的風險或不良反應：若檢測出現偽陰性或偽陽性結果，抑或是超出本檢測範圍及侷限性，可能會造成醫師無法提供正確的臨床建議。
- 其他可替代的檢測選擇：其它方式的基因檢測，如：MLPA 和 PCR...等其它臨床基因檢測，但這些方法檢測範圍小、較耗時且價格較昂貴。
- 檢測極限：
 - 部分疾病可能具有多種致病機轉，無法檢測出大片段缺失、反轉、重複、融合、染色體數目異常、單親源二倍體及低比例鑲嵌型突變。
 - 本檢測僅針對 PHOX2B 基因之多丙氨酸區域進行檢測。在先天性中樞性換氣不足症候群患者中，約有 8% 為 PHOX2B 基因之單點突變或小片段缺失/插入，並無法由此方法檢驗。
- 收費方式：自費，2,400 元/次
- 版本日期：2023.10.25
- 其他說明：無。
- 本人已充分了解上述內容及細則並於第二頁立同書人之欄位簽章。

先天中樞性換氣不足症候群基因檢測同意書暨切結書

檢體資料(由醫護人員填寫)

受檢者國籍: 台灣 中國 日本 其他_____

採檢日期: 西元_____年_____月_____日

檢體種類: 血片 臍血 血液 口腔採檢刷(Swab) x _____支 其他_____

是否有作其他新生兒聽力篩檢: 否 是; 檢測方式 _____ (通過 未通過)

一、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

二、病人聲明

法定代理人即立同書人，已了解此先天性中樞性換氣不足症候群之基因檢測（以下簡稱本檢測），茲此了解、同意、聲明與切結如下：

1. 本項檢測由慧智基因醫事檢驗所執行。
2. 若檢體品質不良(如凝血、溶血、檢體量不足)時，將請病人重新採檢，以確保本檢測之準確度，不過發生率很低。
3. 針對受檢者的情況進行本檢測，立書人已經向醫師提出問題和疑慮，並獲得說明（包括但不限於瞭解進行本檢測的必要性、步驟、風險、成功率之相關資訊及選擇其他檢測之風險）。
4. 如病人為未成年人或限制行為能力人，應由法定代理人（監護人）填寫此同意書並於立書人處簽章代理受檢測人表示同意。
5. 立書人同意送檢單位與檢測單位於醫療、照護服務或個人資料保護法之特定目的下，得蒐集、處理或利用本人之病歷、醫療、基因、健康檢查等個人資料。
6. 立書人已充分了解上述說明、聲明與切結，並同意自費進行本檢測。立書人瞭解並同意進行本檢測可能是目前最適當的選擇，但是進行本檢測無法保證一定能防止欲檢測之疾病發生。
7. 本人已詳閱且同意第一頁及第二頁內容及細則，並於下方立同書人之欄位簽章。

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_____

立同意書人身分證字號: _____

立同意書人出生日: 西元_____年_____月_____日

立同意書人手機: _____

簽署同意書日期: 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。