

臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室

基因檢驗同意書暨申請單		文件編號： BMGL-QR-14-01-01
編修日期：2025/05/12	總頁數：共 2 頁	版本：第六版(修訂二版)

基因檢驗同意書暨申請單

一、個案基本資料：

個案姓名：_____ 性別：男、女 生日：_____

身分證號：_____ 病歷號碼：_____ 個案電話：_____

檢體種類：☐ 血液 ☐ DNA ☐ 羊水細胞

檢體採檢日期：_____ 送檢日期：_____

個案或法定代理人同意檢測簽名：_____

二、申請檢驗項目：

基因名稱：_____ 疾病名稱：_____

(欲檢測之基因名與疾病名請務必同時填寫)

(以下資料與報告寄送相關，請正確填寫，謝謝)

送檢醫院：_____ 送檢醫師：_____

聯絡人：_____ 聯絡電話：_____

e-mail：_____

報告寄送地址：_____

三、檢測費用：_____

四、病歷摘要、家族譜：

臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室

基因檢驗同意書暨申請單		文件編號： BMGL-QR-14-01-01
編修日期：2025/05/12	總頁數：共 2 頁	版本：第六版(修訂二版)

五、送檢須知：

1. 血液：全血 3-5 ml (建議使用紫頭(EDTA)管)，採血管請搖晃均勻，避免血液凝固，冷藏(4℃)盡速宅配運送至實驗室。
2. DNA：DNA 檢體總量至少需達 1μg 以上，且 OD260/OD280 需介於 1.7 至 2.0 之間，OD260/OD230 需>1.0。
3. 羊水細胞：羊水請培養至 $1 \times 10^5 \sim 1 \times 10^6$ 細胞數後，以無菌之試管連同培養液確實密封後常溫盡速宅配運送至實驗室。
4. 請確實填寫檢體管標籤上之姓名與身分證字號。
5. 收件時間：星期一至五，9:30~16:00，送檢前請先與實驗室連絡確認
6. 若所提供資料不齊全，則本實驗室先行對檢體進行收檢但不進行後續檢驗，待補齊後始進行檢驗操作。
7. 檢驗所需時間：依不同基因有不同分析所需時間，一般約 6~8 週
8. 報告一般以 e-mail 方式寄送，如有特別要求，可再其他方式傳送(如需郵寄，煩請附上回郵信封)

六、檢測目的及必要性：利用基因檢測篩檢基因之變異，以輔助醫師做出正確的判斷，提升治療的成功率。

七、檢測技術及步驟：

1. 單基因定序分析：此基因檢測係利用 PCR 方式將個案檢體放大基因片段，而 PCR 產物將以 Sanger sequence(直接定序)方式呈現個案之基因 protein coding exons 序列及 intron-exon 交界的部分。以標準序列比對定序結果，確認是否有點突變或小片段缺失及插入之位置。
2. 次世代定序分析：此基因檢測使用次世代定序法，以 KAPA HyperExome 或 illumina DNA PCR-Free Prep 進行樣本庫製備，以 illumina 次世代定序儀進行定序，並以 Magic Bison 分析軟體進行序列比對與分析。為因應本院檢驗量能因素，次世代定序的建庫與定序流程會由本實驗室或委託台基盟生技股份有限公司/基龍米克斯生物科技股份有限公司進行操作，操作單位將會在報告中「檢測方法限制與結果說明」中呈現。但所有報告皆由本實驗室以人工智慧系統 Magic Bison 進行特定基因變異點位的查找與 ACMG 準則的判定。
3. 確認變異點位的臨床意義：主要引用 ClinVar 資料庫的註解或依據 2015 年版 ACMG 準則進行分類。參考資料有：HGMD 資料庫(<http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>)、ClinVar 資料庫(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>)、dbSNP 資料庫(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>)、PubMed 資料庫(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>)、Ensembl 資料庫(<https://www.ensembl.org/index.html>)、VarSome 資料庫(<https://varsome.com/>)等。

八、可能發生的風險與檢測極限：

- 1、本檢測可能因抽血造成輕微不適或不良反應(如暈針、瘀青…等等)，可諮詢醫師尋求專業建議處置。
- 2、直接定序方式僅能檢測基因單點或小片段缺失。
3. 直接定序方式、次世代定序分析均無法排除基因大片段缺失，插入或倒轉所產生的突變，以及低比例的鑲嵌型變異和部分 intron 內的突變。
- 4、次世代定序分析除了全基因體定序(WGS)檢測外，其餘基因檢測並未檢測大部分 intron 內的突變。
- 5、單一核苷酸多型性(single nucleotide polymorphism, SNP)之基因改變，除了與疾病有特殊相關報導的點位外，其餘不列入本報告。

九、其他可能替代的檢測選擇：

其他方式之基因檢測、染色體檢測，或非基因之臨床檢測。依臨床狀況不同，可諮詢醫師尋求專業之建議。

十、基因檢驗報告隱私聲明：

受檢者之隱私皆根據個人資料保護法第六條之規定，實驗室操作基因檢驗時將以實驗室編碼代替受檢者可辨識身分之資料。基因檢測結果皆記載於本院個人病歷資料，並遵守本院病歷隱私安全相關規範。

-----以下欄位由實驗室填寫-----

實驗室簽收人：_____

收檢日期：_____ 檢驗起始日期：_____