

臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室

WES/WGS 基因檢驗同意書暨申請單		文件編號： BMGL-QR-14-01-04
編修日期：2025/07/02	總頁數：共 2 頁	版本：第一版

WES/WGS 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  其他：

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、檢驗項目：

常見遺傳疾病基因檢測套組  全外顯子基因檢測(WES)  全基因體基因檢測(WGS)

急件  非急件  不指定檢驗單位  指定檢驗單位：\_\_\_\_\_

三、檢測費用：\_\_\_\_\_

四、送檢單位：

送檢醫院：\_\_\_\_\_ 送檢醫師：\_\_\_\_\_

聯絡人：\_\_\_\_\_ 聯絡電話：\_\_\_\_\_

E-mail：\_\_\_\_\_

報告寄送地址：\_\_\_\_\_

(以上資料與報告寄送相關，請正確填寫，謝謝)

五、疾病名稱(基因名稱)、病歷摘要或家族譜：

# 臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室

WES/WGS 基因檢驗同意書暨申請單		文件編號： BMGL-QR-14-01-04
編修日期：2025/07/02	總頁數：共 2 頁	版本：第一版

## 六、送檢須知：

- 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，冷藏盡速宅配運送至實驗室。
- DNA：DNA 檢體總量至少需達 1 µg 以上，且 OD260/OD280 需介於 1.7 至 2.0 之間，OD260/OD230 需大於 1.0。
- 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。
- 請確實填寫檢體管標籤上之姓名與身分證字號或病歷號。
- 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。
- 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。
- 檢驗所需時間：一般約 8 週。若遇特殊分析或驗證需求，報告時間有所變動時，會另行通知。
- 分析結果會提供一份紙本報告，以及報告 pdf 檔和 vcf 檔。如有特殊需求，須另填寫報告申請同意書進行申請。

**七、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。

## 八、檢測技術及步驟：

- 常見遺傳疾病基因檢測套組和全外顯子定序檢測：使用次世代定序法，以 KAPA HyperExome Plus Kit 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。
- 全基因體基因檢測：使用次世代定序法，以 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 (American College of Medical Genetics and Genomics) 準則的判定。
- 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。

## 九、可能發生的風險與檢測極限：

- 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。
- 全外顯子定序檢測的定序分析的範圍為 KAPA HyperExome Probe 所涵蓋之區域，常見遺傳疾病基因檢測套組的定序分析的範圍為 KAPA HyperExome Probe 中所涵蓋之常見於遺傳疾病的 1408 個基因區域。此兩項檢測主要包含外顯子(protein-coding exons)及部分外顯子與內含子(exon-intron)交界區域之序列，並未檢測大部分內含子(intron)內的變異。全基因體基因檢測的定序的範圍包含所有外顯子(exons)、內含子(intron) 和粒線體 DNA (mtDNA)的區域，分析的範圍包含所有 protein-coding exons、部分 exon-intron 交界區域和粒線體 DNA (mtDNA)的變異，大部分的內含子(intron)與非 protein-coding exons 中的區域則是分析 ClinVar 資料庫有報導過的變異。
- 由於檢測技術的極限和侷限性，此類檢測主要優化用來確認 DNA 鹼基的突變、置換，對於單一鹼基變異的檢測靈敏度較高，對於小片段的插入或缺失、或是低程度的基因鑲嵌現象(low-level mosaicism)的檢測靈敏度較低，且無法排除基因大片段缺失、插入或倒轉所產生的突變，或是其他特殊的突變方式(例如：大片段染色體重組 large chromosomal rearrangements 和染色體平衡位移 balanced chromosome aberrations)；而且受限於實驗方法，此檢測技術對於同源基因(homology)、偽基因(pseudogene)、high GC 區域、重複性(repeat)的基因序列、或是罕見的基因多型性(rare polymorphisms)的定序準確度較低，故定序覆蓋率無法達到 100%。
- 報告未列出已知單一核苷酸多型性 (single nucleotide polymorphism, SNP) 之基因改變，因 SNP 為正常個體間基因序列差異性。且根據 2015 年版 ACMG 準則，將變異點分為五類「pathogenic、likely pathogenic、uncertain significance、likely benign、benign」。因「likely benign、benign」屬正常個體間基因序列差異性，除了與疾病有特殊相關報導的點位外，其餘不列入本報告中。

## 十、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。

## 十一、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：\_\_\_\_\_