

狄喬治症候群基因檢驗同意書

本人委請貴院施行狄喬治症候群基因診斷，已充分了解以下事項：

1. 約 90%的狄喬治症候群患者於第 22 對染色體長臂(22q11)發生微小缺失，多為基因突變導致，少部分為遺傳而來，此種染色體缺陷又與顎心臉症候群等疾病有關，且臨床表現極為相似，包括先天性心臟病、低血鈣、胸腺發育不良、臉部有異常特徵等。
2. 本人已經由臨床醫師之遺傳諮詢，充分解本基因檢驗之過程及其必要性。
3. MLPA 基因劑量分析技術可檢測 22q11.2 是否發生大片段缺失或重複突變，若突變屬於倒轉、平衡轉位、單點或小片段缺失、插入突變，則無法利用 MLPA 技術檢測出來。
4. 基因探針僅針對染色體上的特定目標區域進行分析，非探針目標區域之變異無法測得。
5. 如遇到檢體品質不良，包括血液凝血或溶血；胎兒絨毛、羊水或臍帶血有母血或母體組織污染時，會需要配合重新接受採樣。
6. 產前胎兒絨毛、羊水或臍帶血檢體，若有母體污染疑慮時，須透過 STR 標誌進行母體細胞污染(Maternal cell contamination, MCC)排除確認，此時母親需要同時接受採樣以釐清污染來源，降低產前診斷錯誤的風險。
7. 若分析之檢體發生「低比例之鑲嵌型」(low level mosaicism)變異時，則以此檢驗方法無法檢出。
8. 由於基因突變、檢體污染、分子診斷設備與技術靈敏度等多項複雜因素的影響，可能會導致診斷誤差。
9. 本分子遺傳檢驗報告之準確率約為 99%。結果可供醫師做為臨床診斷之依據，相關諮詢請洽遺傳諮詢人員或專科醫師。
10. 本人已充分了解基因檢驗之內容、準確度及侷限性，並同意進行本項檢驗。
11. 檢驗結果完成後，剩餘 DNA 檢體將依相關法律及檢驗單位規範進行保存、使用或丟棄。
12. 受檢者(或法定代理人)須簽署本同意書，若為產前診斷，至少需經由孕婦本人同意方可進行本項檢驗。

此致

柯滄銘婦產科診所 基因飛躍生命科學實驗室

立同意書人/法定代理人 _____(簽章)

出生日期：民國 _____ 年 _____ 月 _____ 日

身分證字號 _____

中 華 民 國 _____ 年 _____ 月 _____ 日