

威廉斯氏症候群基因檢驗同意書

本人委請貴院施行威廉斯氏症候群基因診斷，已充分了解以下事項：

1. 99%的威廉斯氏症患者致病原因為染色體 7q11.23 區域的 ELN 基因發生缺失(microdeletion)，患者會有心血管方面的異常(彈性蛋白動脈異常、周邊肺動脈及主動脈狹窄及高血壓)、臉部外觀異常、結締組織異常、智能發展異常、認知及人格異常及內分泌異常等。
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 分析技術可檢測 7q11.23 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，受檢者需要配合重新接受採樣。
6. 胎兒絨毛、羊水或臍帶血有母血或母體組織污染疑慮時，本單位會加做 STR 標誌進行母體細胞污染(Maternal cell contamination, MCC)排除確認，此時孕婦需要同時接受採樣以釐清汙染來源，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、準確率及侷限性，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