

脊髓小腦萎縮症(SCA)基因檢驗同意書

本人 _____ 委請貴院施行脊髓小腦萎縮症之基因檢驗，並已充分了解以下事項：

1. 脊髓小腦萎縮症為體染色體顯性之遺傳疾病，目前歸納有三十種以上，致病的基因也都不相同，臨床的症狀除了小腦退化及萎縮外，有些也會伴隨著神經系統的異常，單靠臨床的症狀表現，有時無法完全區分出型別，因此必須搭配基因篩檢的方式，進行正確的分型及診斷。
2. 由於 SCAs 在臨床上表現的多樣化，且在同一家族的病人可能呈現不同症狀之組合，不同之發病年齡和發病時間，使得脊髓小腦萎縮症的命名和分類至今依然非常困難。在近幾年來的研究，許多 SCA 基因皆已被鑑定出來，利用聚合酶連鎖反應（PCR）來分析 SCA 基因中 CAG/CTG 三核苷酸重複序列倍增突變的情形，建立了相對應的基因診斷方式，可以快速準確地進行 SCAs 的分型，並應用於臨床諮詢及產前診斷上。
3. 本檢驗僅針對 SCA 第一型、第二型、第三型、第六型、第七型、第八型、第十型、第十二型、第十七型及 DRPLA 等十型進行檢查，且異常擴增之序列長度在 500bp 以下，若患者非屬這十型或是異常擴增序列長度超過 500bp，則無法以此方法檢出。
4. 本疾病多屬晚發型，故不接受未滿十八歲之受檢者委託，如有特殊需求，應有醫師充分諮詢且監護人或法定代理人書面同意後，才受理檢驗。已成年之受檢者也應接受醫師充分諮詢且知情同意下，親自簽署本同意書。
5. 胎兒檢查需由孕婦本人同意方可進行本項檢驗。
6. 報告之準確率為 97%，結果僅供醫師臨床參考。
7. 本人已經過臨床醫師或遺傳諮詢師之遺傳諮詢，充分解基因診斷之過程及必要性，並同意進行本項檢查。

此致

柯滄銘婦產科 基因飛躍生命科學實驗室

立同意書人 _____ (簽章)

出生日期：民國 _____ 年 _____ 月 _____ 日

身分證字號 _____

中華民國 _____ 年 _____ 月 _____ 日