

脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗同意書

檢體編號：_____

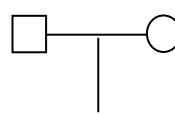
(以下由採檢單位填寫)

☐自費案

☐補助案

病歷號碼		採檢日期	年 月 日	採檢日期	年 月 日
送檢單位		聯絡電話		送檢醫師	
報告寄送地址、單位及收件人					
電子郵件(E-mail)					
檢體種類	☐ 全血 2 ml ☐ 絨毛 ☐ 羊水 5-10 ml ☐ 臍血 ☐ 其他 (請註明_____)				

個案基本資料：(以下由受檢者本人親自填寫，若受檢者未成年則由法定代理人填寫)

姓 名		生 日	年 月 日	身份證號或 統一證號	
聯絡電話		性 別	☐ 女 ☐ 男	國 籍 (本國籍免填)	
地 址	☐ ☐ ☐ 縣 鄉鎮 村 路 市 區市 里 鄰 街 段 巷 弄 號 樓				
備 註	• 是否曾生過脊髓性肌肉萎縮症患者？ ☐否 ☐是 • 家族是否有脊髓性肌肉萎縮症病史？ ☐否 ☐是 (若有家族病史者，請畫遺傳圖譜於右欄) • 本人是否為孕婦？ ----- ☐否 ☐是 【若為孕婦則懷孕次數(含此次)：_____； 懷孕週數為 _____ 週；最後月經日：_____年_____月_____日】 • 配偶是否做過 SMA 檢驗？ ----- ☐否 ☐是 【若有則配偶姓名：_____； 配偶檢驗結果：☐正常 ☐帶因者 SMN1:SMN2 = _____】			備註欄(族譜)	
					

本人委請 貴院施行脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗，已充分了解並同意以下事項：

- 一、脊髓性肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy, SMA)是一種體染色體隱性遺傳疾病，在國內其帶因率約為 2 % 左右。
依據文獻報告，約有 95-98%的 SMA 患者係因兩條染色體上的 SMN1 基因同時發生缺失或轉換突變而致病的。
- 二、本檢驗係利用目前國內外文獻發表最準確之 MLPA 方法來檢驗 SMN1 基因套數。但對於下列罕見之突變情況，仍無法判斷及檢出：
 - (1) 約 1.5% 帶有二套 SMN1 基因的受檢者，其 SMN1 基因皆位於同一條第 5 號染色體上，而另一條染色體則無 SMN1 基因，亦屬於 SMA 帶因者。此種狀況會導致檢驗結果呈現偽陰性。
 - (2) 極少數 SMA 帶因者的突變屬於 SMN1 基因內的突變(intragenic mutations)，此類突變無法利用此項技術檢驗出。
 - (3) 約 2 % 的 SMA 第一型患者屬於自發突變(de novo mutation)。其父母接受篩檢時，僅有一位被確認為帶因者，另一位則為正常。
- 三、為確保檢驗品質及準確度，若遇檢體不良(如檢體量不足、凝血、溶血)時，將請受檢者重新採檢。
- 四、基因檢驗因有上述侷限性，故檢驗結果之準確率約為 95-98 %，結果可供醫師臨床診斷依據，相關諮詢請洽遺傳諮詢人員或專科醫師。
- 五、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。
- 六、檢驗結果完成後，剩餘 DNA 檢體將依檢驗單位規範保存、使用或丟棄。

(以下由檢驗單位填寫)

收檢人員簽章		日期		☐ 立案 ☐ 補件 ☐ 退件	備註	
--------	--	----	--	---	----	--

第一聯(白)：與檢體併送檢驗單位留存 第二聯(紅)：採檢院所留存 第三聯(黃)：受檢者留存
編號(版次)/日期:SIP-SMA-02(03.2)/2024.04.18 SIP-SMA-03(03.2)SMA 基因檢驗同意書