

# 柯滄銘婦產科診所

## 個案紀錄單

檢體編號: \_\_\_\_\_ (由檢驗單位填寫)

個案資料由受檢者填寫

個案資料	姓名		年齡	民國	年	月	日生	足歲	個案國籍別		
	電話	家: ( )								身分證號碼 / 統一證號	
		公: ( )								性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女
	手機:										
	戶籍地址	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	縣	鄉鎮	村	路	段	巷	弄	號	樓
通訊地址	<input type="checkbox"/> 同上 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	市	區市	里	街						
孕婦產科史	(非孕婦產前診斷免填)		懷孕次數: _____ 次(包含本次)								
	最後一次月經開始日: _____ 年 _____ 月 _____ 日		懷孕週數: _____ 週(超音波週數)								

送檢資料由採檢院所填寫

送檢資料	病歷號碼		院所名稱		送檢醫師	
	檢體種類: <input type="checkbox"/> 1.血液 _____ c.c. <input type="checkbox"/> 2.羊水 _____ c.c. <input type="checkbox"/> 3.絨毛 _____ mg <input type="checkbox"/> 4.臍帶血 _____ c.c. <input type="checkbox"/> 5.其他 (請註明 _____)					
	聯絡人:	電話:	(分機)	手機:	傳真:	
	報告寄送之人及地址: _____					
	電子郵件(E-mail): _____			抽取日期: _____ 年 _____ 月 _____ 日		
				送檢日期: _____ 年 _____ 月 _____ 日		

申請檢驗項目由採檢院所填寫

申請檢驗項目: (請勾選或說明)	
一、分子染色體分析: <input type="checkbox"/> aCGH 基因體晶片分析 <input type="checkbox"/> MLPA 快篩染色體套數異常(13,18,21,X,Y) <input type="checkbox"/> 染色體已知套數異常 STR 快速確診(4,7,13,14,15,18,21,X,Y) <input type="checkbox"/> Prader-Willi/Angelman syndorme 檢查(15q11-q13) <input type="checkbox"/> DiGeorge(CATCH22)檢查(22q11) <input type="checkbox"/> Williams syndrome 檢查(7q11.23) <input type="checkbox"/> Cat eye syndrome 檢查(22q11) <input type="checkbox"/> 其他項目: _____	二、基因分析 <input type="checkbox"/> A 型血友病(Hemophilia A) <input type="checkbox"/> B 型血友病(Hemophilia B) <input type="checkbox"/> 亨丁頓舞蹈症(Huntington Disease) <input type="checkbox"/> 杜顯氏/貝克氏肌肉萎縮症(DMD/BMD) <input type="checkbox"/> 龐貝氏症/肝醣儲積症第 2 型 <input type="checkbox"/> 脊髓小腦萎縮症(SCA 1,2,3,6,7,12,17,DRPLA) <input type="checkbox"/> 其他項目: _____
醫囑:	家族譜:

檢驗單位填寫

收檢人員簽章		收檢時間	年 _____ 月 _____ 日 _____ 時 _____ 分	<input type="checkbox"/> 立案 <input type="checkbox"/> 補件 <input type="checkbox"/> 退件
備註				

聯絡電話: 02-33931030 傳真: 02-33931077 檢體寄送地址: (10050)台北市中正區林森南路 10 號 1 樓 基因室 收

附件一

## DMD/BMD 基因檢驗同意書

本人 \_\_\_\_\_ 委請貴院施行 DMD/BMD 之基因診斷，並已充分了解以下事項：

1. 家族中之 DMD/BMD 患者，需先由專科醫師依據臨床數據，診斷後才可進行基因確診。
2. 約有 60% 的 DMD/BMD 患者，是屬於常見的基因缺失或重複型突變，利用 MLPA 可分析這些常見的突變型，但因 MLPA 是利用很小的基因探針偵測 DMD/BMD 基因的特定範圍，無法涵蓋整個 DMD/BMD 基因全部區域，因此患者若於探針偵測區域外發生異常，則無法以此方法檢出。
3. 約有 35% 的 DMD/BMD 患者，並非常見的基因缺失或重複突變，需進行全基因定序分析，確認 DMD/BMD 基因內是否帶有單點突變、小片段缺失或插入等突變基因型。
4. 約有 5% 的患者完成了 DMD/BMD 基因分析，仍無法確認突變位置，可能為檢測區域外的突變或臨床診斷不明確，建議患者重新進行臨床評估，以釐清是否確為 dystrophin 基因突變所致。
5. 約有 1/3 患者無家族之遺傳病史，可能為新發生之突變，若無法確認該患者之突變點，則帶因者的檢測會有 30-35% 的錯誤率。
6. 基因檢驗有上述侷限性，報告之準確率為 98%，結果僅供醫師臨床參考。
7. 受檢者須簽署本同意書，若為產前診斷，至少需經由孕婦本人同意方可進行胎兒檢驗。
8. 若因不可抗力因素導致實驗室無法執行檢驗工作時，同意授權本院將檢體轉送經評估合格的後援機構，以確保檢驗報告順利簽發。
9. 檢驗完成後，剩餘的檢體同意授權本院依照實驗室認證規範進行檢體保存、使用或棄置。
10. 本次檢驗所收集的受檢者個人資訊及檢驗結果，本院會依循個人資料保護法相關規定妥善使用及管制。接受國民健康署補助者，個人基本資料及檢驗結果會呈報至主管機關。若為異常個案，將有專人聯繫及關懷。
11. 本人已經由臨床醫師之遺傳諮詢，充分了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