

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
	戶籍地址	_____ 縣 _____ 鄉鎮 _____ 村 _____ 路 _____ 段 _____ 巷 _____ 弄 _____ 號 _____ 樓					
		_____ 市 _____ 區 _____ 里 _____ 街					
通訊地址	<input type="checkbox"/> 同上 <input type="checkbox"/> _____ 縣 _____ 鄉鎮 _____ 村 _____ 路 _____ 段 _____ 巷 _____ 弄 _____ 號 _____ 樓						
孕婦產科史	(非孕婦產前診斷免填) 最後一次月經開始日: _____ 年 _____ 月 _____ 日, 懷孕週數: _____ 週(超音波週數)				懷孕次數: _____ 次(包含本次)		

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

A 型血友病基因檢驗同意書

本人委請貴院施行血友病之基因診斷，並已充分了解以下事項：

1. A 型血友病患者血液中缺乏第八凝血因子，為 X 染色體串聯之隱性遺傳疾病，受檢者須完成遺傳諮詢並進行必要之生化檢查。
2. 研究顯示，嚴重型的 A 型血友病患者約有 45% 在第八凝血因子基因之 intron22 區域產生反轉突變，若患者或帶因者非屬第一型或第二型的基因反轉突變，則無法以本方法確知。
3. 基因直接定序雖可偵測 F8 基因表現子區域有否發生單點突變、小片段缺失或小片段插入，但無法檢出大片段之基因缺失突變。
4. 極少數之個案可能發生 exon 缺失或重複型突變，需進一步使用 MLPA 進行分析。
5. 基因定序或 MLPA 分析時，當引子或探針目標區出現核苷酸多型性(SNPs)時，可能使引子或探針無法黏合，該對偶基因的突變型就無法被偵測出來(allele drop)。
6. 受檢者須簽署本同意書，未成年者，須由法定代理人簽名同意。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。
7. 依照衛生福利部 衛部醫字第 1021620622 號 規定，本檢測報告不揭露胎兒性別，若胎兒之遺傳模式與性染色體有關，基於醫學的理由，則不在此限。
8. 檢驗完成後，剩餘的檢體同意授權檢驗單位依照認證的規範進行檢體保存、使用或棄置。
9. 本人同意於送檢單上完整提供身份證字號、生日、電話號碼等個人資料，供產檢院所與檢驗單位進行案件歸檔與結果聯絡使用。本資料之蒐集、處理及利用，皆遵循個人資料保護法之規範。
10. 基因檢驗有上述侷限性，報告之準確率為 97%，結果僅供醫師臨床參考。
11. 本人已詳細閱讀且認可上述內容，並同意進行本檢測。

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 _____ (簽章)

出生日期：民國 _____ 年 _____ 月 _____ 日

身分證字號 _____

中華民國 _____ 年 _____ 月 _____ 日