

遺傳性疾病檢查個案紀錄聯

自費案
 補助案

檢體編號 (請用原子筆填寫)

2022.06 製

個案資料由個案或採檢院所填寫

個案資料	姓名			年齡	民國	年	月	日生	足歲	個案國籍別	
	電話	家：()									
		公：()									
	手機：										
	戶籍地址	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號
通訊地址	<input type="text"/> 同戶籍地址 <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	縣	鄉鎮	村	鄰	路	段	巷	弄	號	樓
夫妻確診	<input type="checkbox"/> 是 <input type="checkbox"/> 否	配偶國籍別						配偶身分證號碼 / 統一證號			

第一聯：送至檢驗單位
第二聯：自存

檢體資料由採檢院所填寫

檢體資料	適應症	<input type="text"/> - <input type="text"/> (請參閱適應症代碼表)	轉介單位：醫院名稱及健保醫院代碼	
	其他(請註明_____)	轉介人員：	填單日期：	年 月 日 時 分
檢體類別： <input type="checkbox"/> 1. 血液 <input type="checkbox"/> 2. 尿液 <input type="checkbox"/> 3. 流產組織 <input type="checkbox"/> 4. 臍帶血 <input type="checkbox"/> 5. 其他 (請註明_____)				

檢查項目	檢驗結果
一、遺傳性疾病 <input type="checkbox"/> 1. 細胞酵素檢查 <input type="checkbox"/> G-6-P-D 缺乏症確診 <input type="checkbox"/> 其他 _____ <input type="checkbox"/> 2. 細胞遺傳學檢驗 <input type="checkbox"/> 3. 遺傳性疾病基因檢查 說明 _____ 二、精神疾病檢察 說明 _____	<input type="checkbox"/> 1. 正常 <input type="checkbox"/> 2. 正常變異型 _____ <input type="checkbox"/> 3. 異常 核型： _____ <input type="checkbox"/> 4. 培養失敗
檢驗機構：醫院名稱及健保醫院代碼 醫師簽章： _____	報告日期： 年 月 日

我已仔細審閱染色體檢驗說明，了解並同意下列情形：

1. 少數個案可能因檢體品質不佳(如凝血、溶血、檢體量不足或採檢時污染)，導致無法進行檢驗分析，屆時將會通知重新採集檢體。
2. 現今 G-banding 細胞染色體分析方法的解析度約 4-10Mb，若低於此解析度的染色體異常，無法由本方法診斷。已知的基因多達 20,000-25,000 個左右，基因大小介於 0.005~1Mb 之間，因為相當細微，染色體分析無法檢查出基因的異常。
3. 當發現染色體異常時，建議接受專業遺傳諮詢，以完整瞭解報告內容及意涵。同時亦可能被要求抽取雙親血液檢體進行比對。
4. 本人同意檢測結果在去掉所有個人信息後可供研究參考，並授權檢驗單位對剩餘檢體進行處置，包括將原始檢體以醫療廢棄物處理等。
5. 檢驗結果表示方式係遵循人類染色體國際系統命名法(ISCN)之規範。
6. 若因不可抗力因素或檢驗量過多導致無法執行或負荷檢驗工作時，同意授權本院將檢體轉送衛生福利部國民健康署評鑑合格的後援機構，以確保報告順利簽發。
7. 我已充分了解上述說明、聲明與切結，並同意進行本次檢測。

立同意書人 _____ (簽章) (必填) 西 元 年 月 日

遺傳性疾病檢查適應症代碼表

代 號	英文適應症	中文適應症	
20	Male infertility	男性不孕	
20-A	Azoospermia	無精症	
20-B	Oligospermia	精子過少	
20-C	Others	其他	@
20-D	Unspecified	非特定的	
21	Short stature	身材短小	
22	Ambiguous genitalia	不明的生殖器	
23	Female infertility	女性不孕	
23-A	Primary amenorrhea	原發性閉經	
23-B	Secondary amenorrhea	繼發性閉經	
23-C	Female infertility, cause unspecified	非特定的	
24	Mental retardation and developmental delay	智能遲緩和發育延遲	
24-A	Down syndrome	唐氏症	
24-B	Mental retardation with family history	家族病史之智能遲緩	
24-C	Mental retardation without family history	無家族病史之智能遲緩	
24-D	Developmental delay	發育延遲	
24-E	Others	其他	@
25	Congenital anomaly	先天性異常	
26	Repeated pregnancy loss	重覆懷孕流產	
27	Abnormal family history	異常的家族病史	
27-A	With abnormal karyotype	帶有異常核型	
27-B	With congenital anomalies	帶有先天性異常	
27-C	With mental retardation	帶有智能遲緩	
27-D	With unexplained fetal death	帶有不明原因的胎兒死亡	
27-E	Others	其他	@
28		疑似有下列的遺傳性疾病	
28-A	Thalassemia α	α地中海性贫血	
28-B	Thalassemia β	β地中海性贫血	
28-C	SMA-Spinal	脊髓性肌肉萎縮症	
28-D	SCA-Spinoce	脊髓小腦萎縮症	
28-E	Fragile X s	脆性X染色體異常	
28-F	Huntington disease	亨丁頓舞蹈症	
28-G	Prader-Willi syndrome / Angelman syndrome	普瑞德-威利氏症候群 / 安裘曼氏症	*
28-H	DGS / VCFS	迪喬治症候群	*
28-I	Williams syndrome	威廉氏症	*
28-J	Smith-Magenis syndrome	史密斯-馬吉利氏症候群	*
28-K	Hemophilia	血友病	
28-L	Duchenne muscular dystrophy	裘馨氏肌肉萎縮症	
28-Z	Others	其他	*
2A	Miscellaneous	雜項	*
2A-A	Patient's anxiety	病患的焦慮	*
2A-B	Drug exposure	藥物	*
2A-C	Others	其他	*

方框內為染色體檢查之適應症

腦萎縮症)

*表示不補助

@表示其他項目中屬於可補助，但「未註明適應症則不補助」(要中文說明)