



中山醫學大學附設醫院 細胞遺傳室  
基因檢測說明及同意書

檢測基因項目名稱：

- CHARGE syndrome (*CHD7* gene) CHARGE 聯合畸形，費用為新台幣 10,000 元整
- Cornelia de Lange syndrome (*NIPBL* gene) 狄蘭氏症候群，費用為新台幣 12,000 元整
- Hypophosphatemic Rickets (*PHEX* gene) X 性聯遺傳低磷性佝僂症，費用為新台幣 6,000 元整
- Treacher-collins syndrome (*TCOF1* gene) Treacher-collins 症候群，費用為新台幣 9,000 元整
- KCNQ2* gene screening，費用為新台幣 5,000 元整
- FGFR2* 基因檢測，費用為新台幣 4,000 元整
- Achondroplasia (*FGFR3* gene)軟骨發育不全症，費用為新台幣 5,000 元整
- X-linked anhidrotic ectodermal dysplasia (EDA)(*EDA* gene)外胚層發育不良無汗症，費用為新台幣 3,000 元整
- SURF1* gene screening，費用為新台幣 3,000 元整
- HFE* gene screening，費用為新台幣 3,000 元整
- 特殊基因單點確認(請備註基因名稱)：\_\_\_\_\_，每個單點確認費用為新台幣 2,000 元整

**個案基本資料 (此欄由個案填寫)**

姓名	身分證字號	性別	出生日期	連絡電話或手機
通訊地址				

**檢體資料 (此欄由採檢醫護人員填寫)**

病歷號	檢體種類 <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> DNA	採檢日期	送檢日期
送檢單位		送檢醫師	
臨床診斷			
是否具家族遺傳史	<input type="checkbox"/> 不確定 <input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是，請說明：		
報告聯絡人姓名、電話與地址			

**實驗室資料 (此欄由醫檢師填寫)**

實驗室檢體編號	負責醫檢師	檢體種類 <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> DNA	收檢日期
檢體狀態	<input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 血量不足，共___mL <input type="checkbox"/> 溶血 <input type="checkbox"/> clot <input type="checkbox"/> 保存溫度不良		
若檢體不良，是否通知送檢單位	<input type="checkbox"/> 否 <input type="checkbox"/> 是，被通知人員：		

我已仔細閱讀下列**基因檢測**相關內容，了解並同意下列情形：

**檢測目的及必要性**：臨床醫師經評估後，建議施行檢測，以確認受檢者基因是否突變。

**檢測技術或方法**：此檢驗方法採用桑格氏定序(Sanger sequencing)分析。

**檢測步驟**：醫療院所依採檢項目抽取適量血液(1-3mL)，並置於含有 EDTA 抗凝劑之集血管中，送至本實驗室進行後續處理與檢驗。負責醫檢師收到檢體後，依照 DNA 萃取流程純化 DNA，再以 DNA 施作 PCR，最後以桑格氏定序確認受檢者之檢測基因是否為有意義突變。報告核發後，受檢者可至門診查閱報告。

**可能發生的風險或不良反應**：

- 血液抽檢後應置於含 EDTA 採血管(紫頭管)，EDTA 抗凝劑可以保持血球完整，若以 Heparin 為抗凝劑的採血管(綠頭管)不適合純化 DNA，因為殘留的 Heparin 會吸收 Mg<sup>2+</sup> 離子而導致後續 PCR 反應失敗。
- 血液檢體應以室溫或冷藏送至實驗室，若檢體保存不當會影響 DNA 純化，無法進行檢驗。
- 不良的檢體會影響檢驗，必要時會通知重新採檢。

**其他替代的檢測選擇**：當檢驗結果未如預期，可由臨床醫師再次評估，必要時再施作其他檢驗項目，如基因晶片檢驗。

**檢測極限**：當 DNA 量不足時，可能無法檢出正確結果。

**收費方式**：此檢驗為自費項目，院內請至收費櫃檯繳費；院外請轉帳或匯款至院方帳號，戶名：中山醫學大學附設醫院，銀行：國泰世華銀行(代碼 013)公益分行(代碼 2321)，帳號：232-50-007821-7，並來電告知轉帳或匯款日期及相關資訊，以方便核帳，電話：04-24739595 轉 38352。

(必填)

立同意書人_____ (簽章)
西 元            年        月        日