

# NUDT15 基因檢測同意書

檢體編號：\_\_\_\_\_

以下資料由送檢單位填寫

病歷號碼		採檢日期	年 月 日	<input type="checkbox"/> 自費案 <input type="checkbox"/> 補助案	
送檢單位		送檢日期	年 月 日	送檢醫師	年 月 日
檢體種類	<input type="checkbox"/> EDTA 全血 2ml <input type="checkbox"/> 其它：_____ (請先通知檢驗單位)				

受檢者基本資料 (請由受檢者本人或法定代理人填寫，並確定資料的正確性)

姓名		生日	年 月 日	身份證字號 (或護照號碼)	
聯絡電話		性別	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	國 籍 (本國籍免填)	
地 址					

本人已充分了解以下事項，並同意委託大安聯合醫事檢驗所進行基因變異熱點之檢驗：

- 一、檢測目的及必要性：NUDT15 (Nudix Hydrolase 15、Nudix Motif 15 或 MutT homolog 2) 蛋白屬於 Nudix hydrolase superfamily 的一員，這個超級家族的蛋白質主要催化氧化的核苷三磷酸(nucleoside triphosphates)的水解反應；NUDT15 酵素也是硫嘌呤(thiopurines)類藥物去活性及去毒性的重要酵素。硫嘌呤是一類抗癌藥物及免疫抑制劑，為前趨藥物(prodrug)，會在體內轉化為具活性的代謝物，這些代謝物會嵌入雙股 DNA，趨動 DNA 錯配修復 (mismatch repair)及細胞凋亡；而 NUDT15 酵素可參與硫嘌呤類藥物的代謝。  
若 NUDT15 基因發生突變則會導致酶功能喪失，代謝硫嘌呤的能力下降，而與服用硫嘌呤類藥物後造成的早期白血球減少症、骨髓功能抑制、脫髮、禿頭等嚴重不良反應有關。NUDT15 基因的 c.415C>T 突變在亞洲的發生頻率約為 0.10-0.12，遠大於歐洲國家的發生頻率<0.003。
- 二、適應症：建議使用硫嘌呤類藥物前進行 NUDT15 基因型檢測，尤其是亞洲族群。若基因型為 C/T 或是 T/T 者，則不建議使用硫嘌呤類藥物，可改用其它有相似功能的藥物。
- 三、檢測技術及步驟：以即時核酸定量法分析亞洲族群中最常見的 NUDT15 基因變異位點，c.415C>T(p.Arg139Cys)，即核酸萃取後進行即時核酸定量反應，分析此位點的基因型。
- 四、可能發生的風險或不良反應：抽血可能造成短暫的疼痛或瘀血，只需適當冰敷等保養即可改善。
- 五、其它可替代的檢測選擇：亦可使用 Sanger 定序進行突變位點檢測，唯所需時間較長。
- 六、檢測極限：本檢驗所採用的檢驗方法無法檢出較為罕見的基因變異型別，靈敏度並非 100%。若對藥物使用或對報告有疑問，請諮詢專科醫師。
- 七、收費方法：可以現金或是信用卡付費，若符合補助資格亦請於付款前提出
- 八、為確保檢驗品質及準確度，如遇到檢體不足、溶血、凝血或是污染等檢體不良情況可能影響檢驗結果時，本檢驗所將要求受檢者重新採檢。
- 九、檢驗完成後，本人同意 不同意 貴單位依相關法規，保存及使用本人提供之檢體做為研究用途。
- 十、本人已充分了解此項基因檢驗的內容、侷限性，並同意進行本項檢驗。

受檢者簽名：\_\_\_\_\_ 日期：\_\_\_\_\_

以下由檢驗單位填寫

收檢人員簽章		收檢日期	年 月 日	<input type="checkbox"/> 立案 <input type="checkbox"/> 補件 <input type="checkbox"/> 退件
--------	--	------	-------	---

大安聯合醫事檢驗所 電話：02-27049977 傳真：02-27091974

地址：10665 台北市大安區復興南路二段 151 巷 33 號