

# 脊髓性肌肉萎縮症(SMA)及 X 染色體脆折症(FXS)檢驗同意書

檢體編號：\_\_\_\_\_

委託檢驗項目： SMA  FXS

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"/> 臍帶血 <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	<input type="checkbox"/> 已婚 <input type="checkbox"/> 未婚	國 籍 (本國籍免填)
地 址					
家 族 史	<input type="checkbox"/> 無； <input type="checkbox"/> SMA 家族史； <input type="checkbox"/> FXS 家族史				
配偶篩檢 結 果	<input type="checkbox"/> 未曾篩檢， <input type="checkbox"/> 是：SMA 基因檢測 <input type="checkbox"/> 正常， <input type="checkbox"/> 帶因者， <input type="checkbox"/> 患者，SMN1：SMN2=_____ FXS 基因檢測 <input type="checkbox"/> 正常， <input type="checkbox"/> 帶因者， <input type="checkbox"/> 患者，重複次數為_____次				
(若為女性) 是否懷孕	<input type="checkbox"/> 否， <input type="checkbox"/> 是，懷孕週數_____週_____天；此次的懷孕次數為第_____次				

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 SMA 及 FXS 疾病之基因檢驗：

- 一、脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy, SMA) 是一種體染色體隱性遺傳疾病，發生率約為 1/10,000；帶因率約為 1/40-1/60。依過去的文獻指出 95-98% 的患者是因缺乏 SMN1 基因，使脊髓的前角運動神經元漸進性的退化，造成肌肉逐漸出現萎縮及軟弱無力的現象，發病年齡及嚴重度依 SMN2 數量而有不同。本檢驗所使用即時核酸定量法分析 SMN1 及 SMN2 的基因套數判斷受檢者是否為患者或帶因者；故對於極少數 SMN1 基因內的突變點，及二套 SMN1 基因皆在同一條染色體上，而另一條染色體上無 SMN1 基因之帶因者，無法以本檢驗所採用之方法檢出。
  - 二、本人  同意  不同意若 SMA 篩檢結果為帶因者時，應重新採集血液檢體，並簽署同意委外以第二種基因檢驗方法 (MLPA) 進行基因診斷的確認檢驗。
  - 三、X 染色體脆折症 (Fragile X Syndrome, FXS) 是最常見的遺傳性智能發展障礙疾病，女性帶因率約為 1/250。98-99% 的患者是由於 FMR1 基因 5 端非轉錄區出現不正常的 CGG 擴增現象，導致基因的表現受到抑制。患者及部分的帶因者常會有腦部連結異常的現象，在智力、行為、語言、情緒及外觀上出現變化。患者的臨床症狀嚴重程度和 CGG 的擴增程度相關，但不完全正相關。本檢驗所以聚合酶連鎖反應法 (PCR) 偵測 FMR1 基因的 5 端非轉錄區的 (AGG+CGG) 重複次數，並依美國醫學遺傳學會 (ACMG) 建議，依據 FMR1 (AGG+CGG) 重複次數，將受檢者的基因型區分為重複次數介於 5-44 次的「正常型」；重複次數 45-54 次且受檢者本身及下一代都沒有罹病風險的「中間型」；重複次數介於 55-200 次且受檢者及下一代都有可能出現臨床症狀的「準突變型」；及重複次數大於 200 次且受檢者本身即為 X 染色體脆折症患者的「完全突變型」。
  - 四、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。
  - 五、無論是 SMA 或是 FXS 基因檢測，本檢驗所採用的檢驗方法 皆有可能無法檢出較為罕見的突變型別，準確度並非 100%。若有任何異常結果或對報告有疑問，都應諮詢遺傳專科醫師或是遺傳諮詢師。
  - 六、檢驗完成後，本人  同意  不同意 貴檢驗所依相關法規，保存及使用本人提供之檢體做為研究用途。
- 本人已充分了解基因檢驗的內容、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		備 註	