

X 染色體脆折症(Fragile X syndrome)基因檢驗同意書

姓名 _____ 男
女 出生日西元 _____ 年 _____ 月 _____ 日 病房/床號 _____ 病歷號 _____

本人委請貴院施行 X 染色體脆折症基因檢驗，已充分了解並同意以下事項：

- 一、X 染色體脆折症(Fragile X syndrome)是一種性染色體顯性的遺傳疾病，致病基因 FMR1 位於 X 染色體上，患者不論男性和女性都有病徵，包括智能發展障礙、自閉、過動或人際關係不佳等，通常男性的臨床症狀會較女性嚴重。致病的原因為 FMR1 基因發生 CGG 重複次數異常擴增，導致 FMR1 基因表現受到抑制，因 FMR1 基因產物是一種很重要的腦部物質，缺乏時會導致腦部聯結異常，故有智力、行為、語言、情緒及外觀上的改變。
- 二、美國醫學遺傳學會(ACMG)依據 FMR1 CGG 重複次數，將 FMR1 基因型區分為以下四類：重複次數介於 5-44 次者定義為「正常型(Normal)」；重複次數介於 45-54 者定義為「中間型(Intermediate)」，本身及下一代都沒有 X 染色體脆折症的風險；重複次數介於 55-200 次者定義為「準突變型(Premutation)」，為本症的高危險群，下一代可能會生下本症的患者；當重複次數大於 200 次者定義為「完全突變型(Full Mutation)」，為 X 染色體脆折症的患者，會表現前述的臨床症狀。
- 三、20%沒有家族病史，是由無症狀的「準突變型」女性帶因者所生。依照國外統計數據，女性準突變型的帶因率約在 1/250 左右。準突變型帶因者其子女是脆折症的高危險群，因為「準突變型」可能在下一代變成「完全突變型」，CGG 重複次數越高，下一代為完全突變型的機率也越高，從 2%~98% 不等。
- 四、準突變型帶因者除了會有生下患者的風險外，部份人於中晚年也會出現一些臨床表徵，包括 50 歲後出現震顫及運動失調症(FXTAS)，部分女性過了 40 歲後，會有原發性卵巢發育不良和早期停經(POI)的情形。
- 五、為確保檢驗品質及準確度，若遇檢體品質不良(如檢體量不足、凝血、溶血)時，將請受檢者重新採檢。
- 六、本檢驗結果之準確率約為 98%，可供醫師作為臨床診斷依據，相關諮詢請洽專科醫師。
- 七、本人已充分了解基因檢驗之內容、準確度及侷限性，並同意進行本項檢驗。
- 八、檢驗結果完成後，剩餘 DNA 檢體將依檢驗單位規範保存、使用或丟棄。

七、請填寫下列資料：

- 是否曾生過 X 染色體脆折症患者？ 否 是
- 家族是否有 X 染色體脆折症病史？ 否 是
- 本人是否為孕婦？ 否 是

受檢測人(簽名)： _____

電話： _____

此致 國防醫學院三軍總醫院

西元 _____ 年 _____ 月 _____ 日 _____ 時 _____ 分

第一聯：與檢體併送精準醫學暨基因體中心留存

第二聯：受檢測人留存