

國防醫學院三軍總醫院

脊髓性肌肉萎縮症(SMA)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 _____

本人委請貴院施行脊髓性肌肉萎縮症(SMA)基因檢驗，已充分了解並同意以下事項：

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，在國內其帶因率約為2%左右。依據文獻報告，約有95-98%的SMA患者係因兩條5號染色體上的SMN1基因同時發生缺失或轉換突變而致病的。

二、本檢驗係利用目前國內外文獻發表MLPA方法來檢驗SMN1基因套數。但對於下列罕見之突變情況，仍無法判斷及檢出：

- (1) 約1.5%帶有二套SMN1基因的受檢者，其SMN1基因皆位於同一條第5號染色體上，而另一條染色體則無SMN1基因，亦屬於SMA帶因者。此種狀況會導致檢驗結果呈現偽陰性。
- (2) 極少數SMA帶因者的突變屬於SMN1基因內的突變(intragenic mutations)，此類突變無法利用此項技術檢出。
- (3) 約2%的SMA第一型患者屬於自發突變(*de novo* mutation)。其父母接受篩檢時，僅有一位被確認為帶因者，另一位則為正常。

三、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。

四、基因檢驗因有上述侷限性，故本檢驗結果之準確率約為95-98%，可供醫師作為臨床診斷依據，相關諮詢請洽專科醫師。

五、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。

六、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：

- 是否曾生過脊髓性肌肉萎縮症患者？ 否 是
- 家族是否有脊髓性肌肉萎縮症病史？ 否 是
- 本人是否為孕婦？ 否 是
- 配偶是否做過SMA檢驗？ 否 是

【若有則配偶姓名：_____ 配偶檢驗結果：正常 帶因者 SMN1:SMN2=_____】

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