

國防醫學院三軍總醫院

原發性肺動脈高壓基因檢驗同意書

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

本人委請貴院施行原發性肺高壓(Primary pulmonary Hypertension)基因檢驗，已充分了解並同意以下事項：

一、檢測目的：

1. 經醫師跟您說明本項檢測，您同意後進行抽血，您的血液檢體會在本院精準醫學暨基因體中心進行本項基因檢測。
2. 本檢測適合一般遺傳診斷服務。

二、檢測內容說明：

1. 根據學界研究，原發性肺動脈高壓發生機率可能達 2/1000000 以上，容易導致肺動脈血流增加，造成心臟病變產生心肺相關疾病如氣喘、心悸、突然昏倒、呼吸困難及心肺衰竭等病症。
2. 本檢測主要針對原發性肺高壓常見相關的基因 BMPR2 兩個位點進行檢測:c.16 C>T 及 c.218 C>G。
3. 完成抽血後本院檢測單位會萃取您血液中的 DNA，經由設計專一性引子使用後使用桑格定序法(Sanger Sequencing)將您 DNA 中的 BMPR2 基 c.16 及 c.218 位置進行檢測。
4. 當本檢測結果顯示異常時，強烈建議受測者應諮詢心臟及小兒專科醫師，以完整了解報告意涵及內容。

三、檢測風險及侷限性：

1. 本檢測無任何風險，只需要抽血即可進行檢測。
2. **為確保檢測品質及準確度，若遇檢體品質不良(如檢體量不足、凝血)時，將請您重新採檢。**
3. 當檢測結果未呈現異常表示受測者不帶有該基因突變點位，但由於引起肺動脈高壓之基因相當廣泛，且任何檢查皆有其科學上之侷限性，故本檢測無法顯現所有可能之情況。
4. 依衛福部規定，本檢測屬於 LDTs 範疇，係指實驗室使用自行建立之分子檢測方法，並利用該方法給予檢測結果，僅供相關專業人員做為參考，其臨床意義需搭配其他臨床資訊後並由醫師判斷說明。此份檢測結果僅針對此次試驗檢體，不可自行分離與複製作為其他用途。
5. 其他常見基因檢測方法如 qPCR 或者 NGS (次世代定序) 也可檢測本項目相關基因之變異。

四、本檢測結果完成後，剩餘 DNA 檢體將依檢驗單位規範保存及銷毀。

五、本檢測為自費項目，檢測費用為新台幣 3,000 元整。

六、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。

立同意書人簽名： _____

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