

立人醫事檢驗所

BRCA1/2 基因序列分子檢測同意書

送檢單位		送檢醫師	
病歷號碼		送檢日期	西元 年 月 日
採檢日期	西元 年 月 日	採檢檢體	☐ EDTA 紫頭管 2 mL ☐ 未染色石蠟包埋組織(FFPE) 切片 _____ 片 / 蠟卷 _____ 卷

受檢者資料(此欄由本人親填親簽)

姓 名		性別	☐ 女 ☐ 男
身分證或 護照號碼		出生日期	西元 年 月 日
聯絡電話		備 註	

本人已充分了解 BRCA1/2 基因序列分子檢測意義，並同意以下事項：

1. 檢測目的：BRCA1 與 BRCA2 體細胞突變會導致腫瘤細胞同源重組修復功能缺陷，使其對 PARP 抑制劑顯著敏感；BRCA1 與 BRCA2 是遺傳性乳癌、卵巢癌、前列腺癌等為遺傳性癌症的主要突變基因。透過此基因檢測可瞭解受測癌化組織是否帶有 BRCA1/2 基因突變及評估 PARP 抑制劑治療效益；或可瞭解生殖細胞系(Germline)是否帶有遺傳性 BRCA1/2 基因突變以評估個體遺傳性癌症風險。
2. 檢測必要性：此 BRCA1/2 基因序列分子檢測可協助醫師制定癌症治療方案，或配對潛在的臨床試驗。在您和您的醫師討論並同意接受檢測後，即可根據檢測報告內容及其他資訊(例如：您的醫療病史、其他檢測結果)，制定適合您的治療方案；或可評估個體遺傳性癌症風險。
3. 適應症：此 BRCA1/2 基因序列分子檢測適用於乳癌、卵巢癌、胰臟癌、攝護腺癌等癌種，可透過癌化組織體細胞突變分析或生殖細胞系突變分析瞭解 PARP 抑制劑治療效益。
4. 檢測技術：次世代定序 Next Generation Sequencing。
5. 檢測步驟：以穿刺、手術或其他採樣方式取得癌化組織檢體；或以血液作為受測檢體。確認檢體符合檢測允收標準後，將利用次世代定序技術，分析檢體內 BRCA1/2 突變狀態。
6. 其他可替代的選擇：可使用 Sanger 定序、雜交定序法(Sequencing by hybridization)等，亦可針對單項基因個別進行突變位點檢測，但檢測週期較長且敏感度較低。
7. 檢測極限：僅針對特定基因序列變異類型，如單核苷酸替換(SNV)、多核苷酸替換(MNV)、片段缺失(至多 25 個鹼基對，DEL)、片段插入(至多 10 個鹼基對，INS)和小片段缺失插入(InDel)等；本檢測無法檢測基因大片段缺失、重複、基因融合、染色體數目異常、平衡性/非平衡性轉位、單倍體、單親源二倍體、低比例鑲嵌型等。
檢測結果所發現的突變狀況在目前的藥物資料庫中可能，

立人醫事檢驗所

BRCA1/2 基因序列分子檢測同意書

- a.具適配藥物；
 - b.無相對應藥物；
 - c.藥物處於臨床測試階段；
 - d.與您目前或曾經接受的治療藥物相同。
8. 若檢體因各種因素(如檢體總量不足、檢體品質不良、溶血、凝血等)，而產生無法檢測之情形，需請受檢者配合重新採檢或送檢，以確保檢測之準確性。
9. 健保支付規範補充說明：
- a.申請健保給付者，需同意其基因檢測結果上傳至健保署或其他指定資料庫，未上傳者不予支付。
 - b.本檢測限使用已診斷之腫瘤病理組織或血液檢體，且檢測項目須包含適應症附表所列該癌別必須檢測之基因位點及變異型別，始予給付。
 - c.每人各癌別限以 30301B 碼申報且終生給付一次。
 - d.開立醫師已先評估病患其條件符合健保支付條件之適應症。
10. 檢測結束後，剩餘檢體及資訊的處理方式：
- ☐ 同意保留作為生物醫學研究之用
- ☐ 不同意提供生物醫學研究之用，僅用於醫療用途
11. 依衛福部規定，受檢者應先經由專科醫師諮詢，確定有必要進行本項基因檢查，且本人已充分了解上述說明與各檢測的限制性，並已向醫護人員提出問題與疑慮。本人同意進行本項基因檢測，瞭解進行本檢測僅可提供本同意書所載資訊。

立同意書人_____（簽章） 西元 _____ 年 _____ 月 _____ 日

與病人之關係：☐ 本人 ☐ 配偶 ☐ 父母 ☐ 子女 ☐ 其他：_____

附註：

1. 立同意書人，由病人親自簽具，病人為未成年人或無法親自簽具者，得由下列醫療法第六十四條規定得由法定代理、配偶、親屬或關係人簽具；立同意書人非病人本人者，「與病人之關係欄」應予詳實填載與病人之關係。
2. 立同意書人非病人本人者，『與病人之關係欄』應予填載與病人之關係。
3. 醫院為病人實施手術後，如有再度實施手術之必要，除有醫療法第六十三條第一項但書所定情況緊急者外，仍應依本格式之程序說明並再簽具同意書，始得為之。本項檢查治療比照上述規定辦理。
4. 醫療法第六十四條：「醫療機構實施中央主管機關規定之侵入性檢查或治療，應向病人或其法定代理人、配偶、親屬或關係人說明，並經其同意，簽具同意書後，始得為之。但情況緊急者，不在此限」。

實驗室檢體編號與日期：

實驗室簽收人員：