

立人醫事檢驗所

亨丁頓舞蹈症 基因檢測同意書

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	☐ 2 ml 紫頭管 X 1

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	

本人已充分了解亨丁頓舞蹈症 基因檢測意義，了解並同意以下事項：

1. 檢測目的及必要性：亨丁頓舞蹈症（Huntington's disease, HD）為顯性遺傳疾病，因 HTT（Huntingtin）基因第一外顯子（Exon）內的 CAG 三核苷酸重複序列發生異常擴增，導致基因產物異常，破壞腦神經細胞正常功能。
2. 適應症：正常 CAG 序列重複數目少於 26 個，當 CAG 三核苷酸序列重複數目大於 40 個時就會發病，重複數目介於 36 至 39 之間，部份個體會發病；重複數目介於 27 至 35 之間，雖然不會發病，但下一代具罹患風險。一般患者在 35-50 歲之間發病，患者會有不自主動作、躁動不安、焦慮及憂慮，隨著疾病惡化會產生吞嚥能力障礙，智能及認知功能退化。因亨丁頓舞蹈症為顯性遺傳疾病，故患者下一代會有 50% 的機率遺傳此疾病。
3. 檢測技術及步驟：以 Electrophoresis capillary gel 分析 Huntingtin 基因。
4. 其他可替代的選擇：使用 Sanger 定序進行突變位點檢測，檢測週期較長。
5. 檢測極限：本檢驗無法檢測出較為罕見的基因變異型別，靈敏度非 100%。
6. 若檢體因各種因素（如溶血、凝血、檢體品質不良等），而產生無法檢測之情形，需請受測者配合重新抽取檢體，以確保檢測之準確性。
7. 依衛生署規定，受檢者應先經由專科醫師遺傳諮詢，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查，瞭解進行本檢測無法完全預防該檢測疾病的發生。

立同意書人_____（簽章） 西元 年 月 日

實驗室檢體編號與日期：

實驗室簽收人員：