姓　　名:
出生日期:　　性別:
身分證號:
病歷號碼:

Invitae 遺傳性癌症全方位基因檢測
說明暨病人知情自費同意書

品項名稱	(健檢專用) Invitae 遺傳性癌症全方位基因檢測
醫令代碼	625554
檢體類型	全血-紫頭管 3ml (***血液檢體室溫保存即可**)
基因列表 (DNA: 84 genes)	AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTNNA1, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, FH, FLCN, GATA2, GPC3, GREM1, HOXB13, HRAS, KIT, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TERC, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1

一、檢測目的

您的檢體將送至符合美國病理學會(CAP)認證之實驗室-Labcorp Genetics, Inc. Laboratory (位於 1400 16th Street, San Francisco, California 94103,U.S.A.)依據高規格標準進行檢測，而本檢測可精準偵測有無遺傳性基因變異，進而協助了解受測者是否有潛在風險，並採取適當的措施。更多分析相關資訊請見 https://www.invitae.com/en/

二、檢測項目基本資料

- **檢測簡介:**

  本檢測旨在用於篩檢受檢者的遺傳性疾病相關基因是否變異，更主動地關心健康，進行疾病預防及生活飲食上的管理，以降低風險。如果及早發現相關基因變異，可採取有效的醫療轉介服務，提供完整健康解決方案。本檢測之基因套組為與遺傳性癌症相關的 84 個基因，與主要器官系統相關的包括：乳房及婦科（乳腺、卵巢、子宮）、胃腸道（結直腸、胃、胰臟）、內分泌（甲狀腺、副神經節瘤/嗜鉻細胞瘤、副甲狀腺、腦下垂體）、泌尿生殖系統（腎臟/泌尿道、攝護腺）、皮膚（黑色素瘤、基底細胞癌）、大腦/神經系統、肉瘤、血液學（骨髓增生異常綜合症/白血病）。
- **檢測收費方式:**本檢測為自費項目，無健保給付，費用為新台幣 27,500 元/人次。
- **採檢需求與注意事項:**需採檢全血 3ml，採檢前無須空腹。
- **檢測適用檢測對象及情形:**
  1. 一般民眾，自費健檢項目。
  2. 經常性抽菸、喝酒，壓力大、熬夜，體重過重、無規律運動習慣者。
  3. 重視自我健康者。
  4. 想要進一步了解自己基因風險因素，預防潛在健康問題者。

三、檢測流程

當您決定施作 **Invitae 遺傳性癌症全方位基因檢測**後，本院將安排您進行採檢，並於採檢完成後，將一份您的血液檢體送至指定實驗室- Labcorp Genetics, Inc. Laboratory (位於 1400 16th Street, San Francisco, California 94103,U.S.A.)檢測有無遺傳性基因變異，後續本院會收件一份報告，其中其中包含您的基因檢測及其潛在的風險等資訊。

接下來，您可與主治醫師/專業醫療人員評估結果以及其他資訊(例如：您的醫療病

史、其他檢測），根據檢查結果提供個人化的建議，幫助調整生活方式，制定適合自己的健康管理計劃。

四、檢測技術

本檢測使用次世代定序（Next Generation Sequencing，簡稱 NGS）檢測受檢者血液內的 DNA 變異情況，再利用傳統 Sanger sequencing、array CGH、MLPA 及 Pacific Biosciences 針對檢體變異情形做確認 (不同變異情形將使用對應的傳統檢測方法)，可以精準偵測有無遺傳性基因變異。次世代定序技術流程可分為樣本庫製備(library preparation)、樣本庫擴增(library amplification)、定序反應(sequencing reaction)及數據分析(data analysis) 等四大步驟，分析配對出完整之 DNA 序列，再與資料庫比對分析，進而確認是否有基因變異情形。

五、潛在效益與風險

- **效益:**

  Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 為美國病理學會 (CAP) 所認證，而其所研發的 Invitae 遺傳性癌症全方位基因檢測可幫助醫師與病人，評估健康風險，同時有效的針對可能癌症或相關疾病的產生，提供預防策略。

- **風險:**

1. 本檢測之分析靈敏度及特異度達到>99%，但少數檢測錯誤(偽陽性或偽陰性)的狀況仍可能發生。偽陰性的檢測結果可能導致受檢者誤認自己完全沒有發病的風險，進而忽略後續的監控、預防措施，亦可能增加受檢者的發病風險。偽陽性的檢測結果可能使受檢者誤認自己有發病的風險，而導致進行額外的檢查或採取不必要的措施。由於檢測技術限制以及個別檢體腫瘤基因差異等原因，即使檢測人員已確實執行標準操作程序，仍可能在所檢測之特定基因上未發現任何變異異常。有鑑於此，Labcorp Genetics 使用再確認機制且檢測準確度經同儕審查後刊登於具有公信力之期刊，確保其檢測品質。為避免上述偽陰性或偽陽性的檢測結果，Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 在從檢體收取、資料核對、DNA 萃取、NGS 檢測、進階確認、數據分析解讀與報告釋出等內控標準作業流程皆有獲得美國病理學會 (CAP)認證，藉此有效避免檢測錯誤發生。
2. 從手臂上抽血可能會引起部位疼痛、瘀青、頭昏眼花，而在很低的機率下可能會發生感染。處理方式為抽血後需按壓抽血部位至少 5 分鐘；瘀青可以熱敷方式緩解；頭昏眼花則需靜坐或平躺休息；若抽血處感染請立即至醫院就醫。
3. 若檢體未達基因檢測品質要求，或發生其他不可抗力之因素，無法產出檢測報告時，則依照院內規定辦理相關重新採樣或退費。
4. 極少數情況下，可能因個人體質或不明因素，導致小部分檢測結果無法準確判定而產出限制性報告(Qualified Report)時，由於已完成主要檢測項目且提供可判讀結果，原則上不予退費。基於保障受檢者最大利益原則，本院提供一年內免費重新採樣檢測機會乙次，以期取得完整之檢測結果；惟重新檢測後仍可能無法改善。

六、其他替代的檢測選擇

本檢測乃採用次世代定序（Next Generation Sequencing，簡稱 NGS）技術，能在單一次的檢測中獲得大量且快速的定序結果。替代檢測方式為桑格定序法(Sanger Squencing)-此為 NGS 技術發明前就存在的傳統檢測方法，而各實驗室在特定基因上的分析方式上仍存有相當大的差異，包括變異確認的程度、是否對非編碼 DNA 進行定序，以及大片段基因重組(large genomic rearrangement)的檢測技術(可能的技術包括 aCGH、quantitative PCR 及 PacBio system 等)，然而 NGS 為現今時代最快速且最精準的檢測方式。

七、檢測後之檢體的處理方式

- Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 根據 HIPAA《健康保險可攜與責任法》在「治療、付款和醫療運作」的情況下使用和揭露受保護的健康資訊(PHI)。收到檢體後，Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 將保存檢體 30 天，於檢測結果釋出後，剩餘之檢體將依檢驗單位規範，按照生物汙染性廢棄物的處理標準進行丟棄銷毀。在檢測時間超過 30 天的特殊情況下，檢體將被保留到報告交付為止，此時間可能長達 60 天，或者根據 Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 政策和監管要求。根據 CLIA 認證實驗室的政策和使用條款，出於實驗室流程和品質改善等目的，某些樣本可能會被去識別化並保留 60 天以上。
- 基於保護檢體在收檢運送過程中的品質及安全，本院將依照艾爾瑪生技股份有限公司提供之採檢說明進行檢體的採集，並依照檢體之儲存、送檢規範妥善包裝。以國際檢體寄送至 Labcorp Genetics, Inc. Laboratory。

八、檢測限制與極限

根據驗證研究結果，該檢測之判定對於單核苷酸之變異、插入，和長度<15bp 的缺失，以及外顯子的缺失和重複缺失的分析靈敏度及特異度達到 >99%，本檢測亦可針對大於 15bp 但小於一個完整長度的外顯子插入和缺失，但對這部分的靈敏度可能會略有降低。Labcorp Genetics 對於所有目標外顯子的缺失/重複分析用以判定單個外顯子分解的拷貝數。

在極少數情況下，可能因固有的序列特性或特別低的數據品質，無法分析此單個外顯子的拷貝數，而某些類型的變異，例如結構重排（例如:倒位、基因轉換事件、易位等等...）或具有複雜結構的序列嵌入的變異（例如短串聯重複或片段重複），可能無法檢測到。此外，此檢測無法完全呈現關於變異的某些細節，例如鑲嵌、定相或映射歧義，除非明確保證，否則啟動子、非編碼外顯子和其他非編碼區域的序列變化不包括在本檢測中。若遇以下狀況，循環血液淋巴瘤、骨髓移植、輸血的情況、嵌合體、人工製品或母體細胞污染，則分析的 DNA 可能不代表該個體的組成基因組。

此檢測基因定序通常涵蓋每個基因的編碼外顯子、編碼外顯子兩側 10 到 20 個鹼基對的內含子序列，以及選擇的非編碼變異。刪除/重複分析以單外顯子分辨率檢測基因內刪除和重複。而 Labcorp Genetics 的次世代定序套組產生的平均覆蓋深度為 350 倍，意指在可報告範圍內的任何 DNA 核苷酸位置平均可讀取 350 個序列讀數。除非對特定基因另有說明(相關資訊請見 https://www.invitae.com/en/)，否則所有目標區域均以 ≥50x 深度進行定序或補充額外分析，將讀數與參考序列 (GRCh37) 比對，並在單個臨床相關轉錄本 (transcript) 中識別和解釋序列變化。富集和分析集中在指定轉錄本的編碼序列、兩側的 20bp 內含子序列 (intronic sequence) 和其他特定已知與疾病致病相關之基因組區域序列。若對報告有疑問，請諮詢專科醫師。

九、受檢者個人資料提供與申明

依據「個人資料保護法」(以下略稱個資法）與相關法令之要求，因您的檢體需送至 Labcorp Genetics, Inc. Laboratory，申請 Invitae 遺傳性癌症全方位基因檢測，而本院將提供此份同意書您填寫之個資予艾爾瑪生技股份有限公司(Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 之台灣經銷商)與 Labcorp Genetics, Inc. Laboratory(檢測實驗室)，並將尊重您之權益，在不逾越特定目的之必要範圍內，進行與特定目的具有正當合理關連之處理與利用，並依誠實及信用方法為之。

本人瞭解此一同意符合個人資料保護法及相關法規之要求，具有書面同意本院蒐集、處理及利用您的個人資料之效果。本人亦瞭解 **Invitae 遺傳性癌症全方位基因檢測**分析的目的、效益，並已提供下列資訊：

1. **Invitae 遺傳性癌症全方位基因檢測**分析結果將列入本人的病歷。本人的醫師與 Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 也依據相關法律予以留存。可能會將這些資訊提供給經授權可取得本人病歷的個人/機構，包括但不限於直接參與本人照護的醫師及護理人員、Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 的員工、本人目前及未來的保險承保公司、法

律或法院命令授權的其他人士，以及本人或本人授權代表特別授權取得本人病歷的其他人士。若無本人書面授權，其他人士或實體均不得取得或留存本人的 **Invitae 遺傳性癌症全方位基因檢測**結果。

2. Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 將留存結果，用於客戶服務諮詢、與開立醫囑的醫師討論，以及/或是依據本同意書的診斷/治療目的，在必要範圍內收費。
3. 本同意書之資訊將一次性使用，檢測申請結束後，同意書將保存七年。艾爾瑪生技股份有限公司在申請及運送血液樣本至 Labcorp Genetics, Inc. Laboratory，可能會觸及您的個人資訊包含:中文名、英文名、身份證字號、病歷號碼、性別、出生年月日，是否接受過器官移植，以上資訊將一次性使用。您可依個人資料保護法，就您的個人資料向艾爾瑪生技股份有限公司及 Labcorp Genetics, Inc. Laboratory：(1) 請求查詢或閱覽、(2) 製給複製本、(3) 請求補充或更正、(4) 請求停止蒐集、處理及利用、或 (5) 請求刪除。但因 Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 及艾爾瑪生技股份有限公司執行職務或業務所必須者，Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 及艾爾瑪生技股份有限公司得拒絕之。
4. 本人已瞭解 Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 除了執行業務所需之必要，並不會與學術研究人員、商業實體和其他基因檢測實驗室共享去識別化數據和樣本，亦不會使用其進行研究或商業活動。

本人已了解並同意進行此份同意書之自費基因檢測項目，相關費用金額如第一頁之檢測項目基本資料所示。我亦同意委由和信治癌中心醫院將本人檢體外送至美國病理學會(CAP)及 CLIA 認證的 Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 進行檢驗，並由 Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 釋出檢查報告。Labcorp Genetics, Inc. Laboratory 需擔負檢驗過程品質與檢查結果報告的檢驗者責任，並嚴謹遵守個人資料保護法相關個人隱私保護規定，絕不將本人檢體相關資料作為此次檢測登記、備查、執行業務所必須或內部品質保證/作業以外之其他用途。

在您簽名前，請仔細閱讀。本同意書必須全部由您或您的家長/監護人或法律授權代理人填寫並簽名

醫師：_____（簽章）　填寫日期：公元 20_____年_____月_____日

立同意書人(受檢人/代理人)：_____(簽章)

受檢人英文姓名(Last , First)：_____ 聯絡電話：_____

填寫日期：公元 20_____年_____月_____日

***若立同意書人非受檢人本人時，請繼續填寫下列資訊**：

與受檢人關係：受檢人之 _____身分證號/居留證或護照號碼：_____