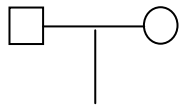
X 染色體脆折症(Fragile X syndrome)基因檢驗同意書

（以下由採檢單位填寫）　　檢體編號：_____

病歷號碼		送檢日期	年　月　日	送檢醫師	
送檢單位		聯絡電話		聯絡人	
檢體種類	□全血 2 ml　□絨毛　□羊水 5-10 ml　□臍血　□其他（請註明_____）				

個案基本資料：（以下由受檢者本人親自填寫，若受檢者未成年則由法定代理人填寫）

姓 名		生日	年　月　日		身份證號或統一證號	
聯絡電話		性別	□男 □女	□已婚　□未婚	國 籍（本國籍免填）	
地 址	□□□ 縣 市 鄉鎮 區市 村 里 鄰 路 街 段 巷 弄 號 樓					
備註	• 是否曾生過 X 染色體脆折症患者？ □否 □是 • 家族是否有 X 染色體脆折症病史？ □否 □是 （若有家族病史者，請畫遺傳圖譜於右欄） • 本人是否為孕婦？ ---------- □否 □是 【若為孕婦則懷孕次數(含此次)：_____; 懷孕週數為 _____ 週；最後月經日：_____年____月____日】				備註欄(族譜) 	

本人委請 貴院施行 X 染色體脆折症基因檢驗，已充分了解並同意以下事項：

一、X 染色體脆折症(Fragile X syndrome)是一種性染色體顯性的遺傳疾病，致病基因 FMR1 位於 X 染色體上，患者不論男性和女性都有病徵，包括智能發展障礙、自閉、過動或人際關係不佳等，通常男性的臨床症狀會較女性嚴重。致病的原因為 FMR1 基因發生 CGG 重複次數異常擴增，導致 FMR1 基因表現受到抑制，因 FMR1 基因產物是一種很重要的腦部物質，缺乏時會導致腦部聯結異常，故有智力、行為、語言、情緒及外觀上的改變。

二、美國醫學遺傳學會(ACMG)依據 FMR1 CGG 重複次數，將 FMR1 基因型區分為以下四類: 重複次數介於 5-44 次者定義為「正常型(Normal)」; 重複次數介於 45-54 者定義為「中間型(Intermediate)」，本身及下一代都沒有 X 染色體脆折症的風險; 重複次數介於 55-200 次者定義為「準突變型(Premutation)」，為本症的高危險群，下一代可能會生下本症的患者; 當重複次數大於 200 次者定義為「完全突變型(Full Mutation)」，為 X 染色體脆折症的患者，會表現前述的臨床症狀。

三、20%沒有家族病史，是由無症狀的「準突變型」女性帶因者所生。依照國外統計數據，女性準突變型的帶因率約在 1/250 左右。準突變型帶因者其子女是脆折症的高危險群，因為「準突變型」可能在下一代變成「完全突變型」，CGG 重複次數越高，下一代為完全突變型的機率也越高，從 2%~98%不等。

四、準突變型帶因者除了會有生下患者的風險外，部份人於中晚年也會出現一些臨床表徵，包括 50 歲後出現震顫及運動失調症(FXTAS)，部分女性過了 40 歲後，會有原發性卵巢發育不良和早期停經(POI)的情形。

五、為確保檢驗品質及準確度，若遇檢體不良(如檢體量不足、凝血、溶血、羊水污染)時，將請受檢者重新採檢。

六、檢驗結果之準確率約為 98 %，結果可供醫師臨床診斷依據，相關諮詢請洽遺傳諮詢人員或專科醫師。

七、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。

八、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。

（以下由檢驗單位填寫）　　□自費案　□補助案

收檢人員簽章		日期		□立案　□補件　□退件	備註	

第一聯(白)：與檢體併送檢驗單位留存　第二聯(紅)：採檢院所留存　第三聯(黃)：受檢者留存