

# 2024



## 財團法人罕見疾病基金會 全外顯子定序檢測《公益檢測專案》申請同意書

您好，財團法人罕見疾病基金會為加強對罕見疾病病友之照顧，使得疾病可早期發現早期治療與預防，分別與康百事生物資訊股份有限公司、豐技生物科技股份有限公司以及金萬林企業股份有限公司合作《公益檢測專案》，特針對無法鑑定之罕見疾病，提供全外顯子定序檢測，合作期間由中華民國即日起至 113 年 12 月 31 日止。

一、適用對象：疑似罕見疾病患者，經專業醫師評估後需以全外顯子定序檢測進行診斷。

\*每個家庭以補助一位為限，不接受非本國籍、帶因者檢測及產前檢測。

二、檢測費用：免費，《公益檢測專案》。

三、補助總案數：**60 案**。

四、合作單位：

勾選	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
檢驗單位	康百事生物資訊股份有限公司	豐技生物科技股份有限公司	金萬林企業股份有限公司
檢驗內容	<b>WES+雲端 AI 軟體分析</b> ❖ 檢測基因範圍：核 DNA 19,467 基因，粒線體 37 基因(Roche KAPA HyperExome Probs) ❖ 檢測疾病範圍：12,606 種遺傳疾病(包含 6,172 種罕見疾病) ❖ 覆蓋率與深度：核 DNA 深度 20X ≥98%，粒線體 DNA 深度 6000X ≥99%，總數據約 10GB ❖ Sanger 二次驗證：同 1 位點，包含病患與 2 位親人	<b>WES</b> ❖ 檢測基因範圍：經人類表型功能分類資料庫(HPO)記載，與疾病具關聯性之 4826 基因 ❖ 檢測試劑：IDT xGen™ Exome Hyb Panel v2 ❖ 覆蓋率與深度：平均讀深 ≥ 120X；外顯子 20X ≥96%；定序讀長 2 x 150 bp	<b>WES+MT</b> 全外顯子基因檢測(含粒線體) ❖ 一站式完整流程服務包涵檢體萃取、核酸建庫、基因定序、數據分析、位點解讀、結果討論及雲端系統服務。
檢體需求	周邊血液，EDTA 紫頭管，3mL。 *檢體採集後，請在 72 小時內以冷藏宅配(2~8°C)送達指定實驗室。	周邊血液，EDTA 紫頭管，>2mL。	周邊血液，EDTA 紫頭管，1~3mL。 *檢體採集後，請在 72 小時內以冷藏宅配(2~8°C)送達指定實驗室。
報告回覆時間	約 4~6 週	8 週	約 4~6 週
認證	CAP 認證申請中	CAP 認證及能力試驗申請中	CAP 認證及能力試驗申請中

五、申請流程：受檢者須填寫同意書，由遺傳諮詢中心向罕病基金會提出檢測需求申請，本會確認收案將寄發通知信函及合作單位資訊予遺傳諮詢中心接洽送檢。

六、聯絡窗口：財團法人罕見疾病基金會 電話：02-25210717 分機 155 汪俐穎 遺傳諮詢師

七、全外顯子定序檢測《公益檢測專案》申請資料：

受檢者姓名	病歷號碼	身分證字號	性別	出生年月日
			<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	年 月 日
法定代理人姓名		與受檢者關係	受檢者或法定代理人之聯絡電話	
臨床症狀/ 疑似疾病				
家族圖譜				
就診醫院		科別	主治醫師	
醫院聯絡人	聯絡電話	E-mail		

1.依據個人資料保護法第 6 條第一項第六款及第 8 條第二項第六款，本人(即受檢者)同意檢驗報告由檢驗單位分別提供予送檢醫師做診斷說明，以及本會做補助資料核對留存。

2.依據財團法人法第 25 條第三項第二款，財團法人應主動公開：前一年度之接受補助、捐贈名單清冊及支付獎助、捐贈名單清冊，且僅公開其補助、捐贈者及受獎助、捐贈者之姓名或名稱及補(獎)助、捐贈金額。但補助、捐贈者或受獎助、捐贈者事先以書面表示反對，或公開將妨礙或嚴重影響財團法人運作，且經主管機關同意者，不公開之。本人(即受檢者)已經了解即將施行檢驗之內容及可能無法獲得所預期之檢驗結果，同意配合送檢醫師安排進行採樣檢驗；並且同意 不同意以受補助個案之名稱公開徵信，如未勾選者，視為同意。

\*上述內容皆已閱讀知悉。

受檢者或法定代理人簽名：\_\_\_\_\_ 與受檢者關係：\_\_\_\_\_ 日期：\_\_\_\_\_ 年 月 日