

檢體委託轉送檢驗告知書

一式一聯：醫師↓受檢人↓存檢驗醫學科

受檢人姓名		病歷號碼		男 女	出生日期	年 月 日
-------	--	------	--	-----	------	-------

立同意書人經 本院_____醫師詳細說明下列事項，已充分瞭解受檢人之檢體有轉送代檢機構_____（填入代檢機構名稱）檢查之必要，並同意將受檢人之檢體轉送代檢機構。

- 一、受檢人檢體委託轉送代檢機構之原因。
- 二、本院及代檢機構係基於執行醫療保健服務目的蒐集、處理及利用受檢人的個人資料。
- 三、本院及代檢機構蒐集、處理及利用受檢人個人資料之類別如下：
 - （一）姓名、病歷號、出生日期等個人基本資料。
 - （二）檢驗項目、檢驗種類、檢體日期、檢驗報告等醫療保健資料。
- 四、本院及代檢機構利用受檢人個人基本資料之期間、地區、對象及方式如下：
 - （一）期間：個人資料蒐集特定目的的存續期間、依相關法令規定或契約約定之保存年限、因執行業務所必須之保存期間。
 - （二）地區：中華民國及個人資料當事人聯絡電話、地址所在國家。
 - （三）對象：本機構及代檢機構、中央事業衛生主管機關、醫院所屬衛生主管機關、執行法定職務公務機關、依法有調查權機關等。
 - （四）方式：依符合個人資料保護法及其他隱私保護政策規範之方式使用。
- 五、受檢人得依個人資料保護法第 3 條行使請求停止蒐集、處理或利用等權利及方式，惟若選擇不提供或提供不完整之相關個人資料時，本院及代檢機構將可能無法進行必要之處理作業，致無法提供相關服務。

立同意書人已詳閱、瞭解，並同意前開告知事項內容。

立同意書人：

身分證號：

關係：病人之

簽署日期： 年 月 日

附註：立同意書人需由病人親自簽具，但病人如為未滿 20 歲之未成年人或不能親自簽具者，得由醫療法第六十三條第二項規定之人員簽具。

遺傳與罕見疾病基因之 WES 全外顯子定序檢測-同意書

此檢測將以次世代定序技術 (NGS) 針對人類基因組全外顯子區域進行定序，找尋與受檢者臨床徵狀相關的基因 DNA 序列變異，找出致病成因並了解遺傳模式。您可以自主選擇是否要進行此收費檢測服務。對於檢測服務有不清楚的地方，請與您的醫師/遺傳諮詢師聯繫與諮詢。

檢驗方法

- 此檢測是以專一性的分子探針捕獲 96% 的基因外顯子 (~34Mb)，於 illumina 定序平台進行次世代定序檢測，並與參考序列進行比對找尋相關的基因變異。
- 定序深度理論值為 100X，數據量 6Gb，>96% 外顯子須 >20X 讀深。但數據量可能出現 ±10% 的誤差，在此範圍內不會影響結果判讀，且不為履行檢測服務責任之標準。
- 實驗室將會使用您的臨床徵狀及家族病史等資訊進行分析。
- 此檢測服務將會在次世代定序檢測完成後，針對由醫師指定的 1 個關聯性突變位點，以第二平台(Sanger 定序技術)進行驗證，以確保結果之準確性。
- 此檢測可能會發現與受檢者目前臨床症狀無關但具有醫學意義的基因變異。依照美國醫學遺傳學暨基因體學學會 (ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics) 醫學指引 ACMG SF v3.2，列出 81 個與癌症、心血管疾病、結締組織及代謝性疾等有關的基因，若發現可能協助受檢者及其家庭成員早期介入觀察或治療。您可以選擇是否要在報告附件中呈現此結果。
- 報告將呈現可能導致受檢者臨床徵狀的遺傳基因變異，少數可能對健康有影響的常見變異將不會呈現在報告中。

檢驗侷限性

- 可報告區間：包含 4826 個基因的全外顯子區域，詳列於「【列表一】遺傳與罕見疾病基因之 WES 全外顯子定序檢測—可報告區間基因名稱」。
https://drive.google.com/file/d/1iEPon7_Fkub6i5gCYB0-r9lax8M_W_AV/view?usp=share_link
- 患者通過此檢測有助於臨床診斷或疑似診斷，但患者也可能會收到不確定的檢測結果。
- 所有檢測均無法達到 100% 準確，故此檢測其報告呈現的基因變異有可能不正確，且可能與臨床診斷不一致。
- 本委託只檢測 DNA 外顯子序列點變異及 <50bp 的插入缺失變異，無法檢測其他類型的突變 (例如基因衛星標誌微缺失或重複、拷貝數異常、染色體結構變異、內含子與調控子變異)，帶有同樣序列變異在不同個體間可能有表現型的差異，且不能預測罹患疾病的嚴重程度。
- 本檢測結果只對本次送檢樣本負責僅供臨床參考，本檢測結果的解釋及疾病的診斷請諮詢相關醫院專科醫師。

資料保護

- 實驗室僅會提供報告給本同意書指定的醫師/遺傳諮詢師，實驗室不會向其他人提供測試結果。
- 除全血樣品、口腔棉棒採檢時間 >7 天後，由實驗室銷毀；其餘樣品於檢測報告提交後，剩餘之樣品將依實驗室規範保存、IQC 使用或丟棄。
- 依 [特定醫療技術檢查檢驗醫療儀器實行或使用管理辦法]，檢測原始數據及報告電子檔，將在安全計算機上保存七年。

遺傳諮詢與附註

- 受檢者在簽署此同意書前應尋求遺傳諮詢，簽署此文件表示您已充分了解上述資訊，包含此檢測的內容、風險和侷限性。
- 依照純/雜合子狀態及其遺傳模式，可視情況針對父母或家族成員的基因進行檢測，才能明確定義此變異的臨床意義。
- 簽署同意書即代表同意進行檢測服務，若期間因受檢者個人因素終止，實驗室不會退回款項及檢測樣本。

檢體準備注意事項

- 檢體允收為：
 - (1) Genomic DNA：>250ng，濃度 >20ng/μL；OD260/280：1.8~2.0；OD260/230 >1.7；-20°C 冷凍運送；DNA 完整度：major peak ≥10 kb，且佔比 ≥70%。
 - (2) 全血：EDTA 採血管 >1mL，採檢時間 <7 天；4°C 冷藏運送，且萃取後 Genomic DNA：總量 >250ng。
 - (3) 口腔棉棒：採檢時間 <7 天，採檢管內需含有約 1mL 的保存液，常溫保存運送，且萃取後 Genomic DNA：總量 >100ng。
- 樣品不符合允收或 QC 檢測不合格者，將以樣品點收與品質分析報告(FDL4-FDL3-001-1)通知重新送樣，樣品重新補件以 1 次為限；或簽署同意書表示送件者同意此類樣品屬於風險分析，可能會無法達到預定數據規格之承諾，且本實驗室不保證其定序結果。
- 送檢時請確認「遺傳與罕見疾病基因之 WES 全外顯子定序檢測-同意書」、「臨床徵狀登錄表」、「遺傳與罕見疾病基因之 WES 全外顯子定序檢測-檢驗委託單」是否齊全。

受檢者資料 (請由受檢者本人親自填寫，未成年受檢者由法定代理人填寫)

受檢者姓名	性別	出生日	身分證字號									
	<input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	____年____月____日										
病歷號碼	匯款帳戶末五碼	備註										
聯絡電話	通訊地址 (收據寄件地址)											
<p>檢測項目</p> <p><input type="checkbox"/> WES 全外顯子定序檢測，檢測費用每人 新臺幣 25000 元整</p> <p><input type="checkbox"/> Trio-WES 全外顯子定序檢測，檢測費用 新臺幣 65000 元整</p> <p>註：加入受檢者父母的定序結果進行分析，可更精確地找出受檢者致病的基因變異，並可同時了解遺傳模式。</p> <p>受檢者父母的定序資料僅供分析做使用，不會有父母的基因檢測報告</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>關係</th> <th>姓名</th> <th>是否有異常表徵，請簡述 (或另外填寫臨床徵狀登錄表)</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>父親</td> <td></td> <td></td> </tr> <tr> <td>母親</td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>				關係	姓名	是否有異常表徵，請簡述 (或另外填寫臨床徵狀登錄表)	父親			母親		
關係	姓名	是否有異常表徵，請簡述 (或另外填寫臨床徵狀登錄表)										
父親												
母親												
<p>家族病史簡述</p>												
<p><input type="checkbox"/> 我同意於報告附件中呈現 81 個和已知疾病相關的基因檢測結果</p>												

我已經與我的醫師/遺傳諮詢師討論了此檢測的內容、風險和侷限性。同意進行。

簽名：_____

日期：____年____月____日

醫師/遺傳諮詢師的聲明：我已經解釋了檢測的侷限性，且回答所有受檢者陳述的問題。我理解，在臨床上對這些結果的解釋是我的責任。

院所科別：_____

醫師/遺傳諮詢師簽名：_____

日期：____年____月____日

豐達醫事檢驗所 遺傳與罕見疾病基因之 WES 全外顯子定序檢測- 檢驗委託單	委託編號	
	文件編號	FDL4-FDL2-009-8(1.1)

委託單位		送檢醫師	
聯絡人		連絡電話	
E-mail		備註	

委託內容

檢測項目	遺傳與罕見疾病基因之 WES 全外顯子定序檢測		
樣品數	支	定序規格	2 X 150 bp ; 平均深度 ≥ 100X , >96% 全外顯子須 >20X 讀深
檢體類別	<input type="checkbox"/> DNA (Dissolved in : <input type="checkbox"/> Nuclease-free Water <input type="checkbox"/> TE Buffer) <input type="checkbox"/> 全血 <input type="checkbox"/> 口腔棉棒 <input type="checkbox"/> 其他 :		
檢體感染性	<input type="checkbox"/> 我保證所提供之檢體不具有感染性		
<input type="checkbox"/> 我同意於報告附件中呈現 81 個和已知疾病相關的基因檢測結果。 *此檢測可能會發現與受檢者目前臨床症狀無關但具有醫學意義的基因變異。依照美國醫學遺傳學暨基因體學學會 (ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics) 醫學指引 ACMG SF v3.2 , 列出 81 個與癌症、心血管疾病、結締組織及代謝性疾病等有關的基因, 若發現可能協助受檢者及其家庭成員早期介入觀察或治療。您可以選擇是否要在報告附件中呈現此結果。			

檢體資訊

此欄由豐達實驗室填寫		此欄由送件者填寫						
檢體編號	檢體名稱	性別	採樣日期	濃度 (ng/μL)	體積 (μL)	OD260/280	OD260/230	備註
FDCL	-1							

*若檢體類別為全血或口腔棉棒, 則不需填寫濃度、OD260/280、OD260/230。

樣品送件注意事項：

1. 樣品允收標準:

- Genomic DNA: >250ng, 濃度 >20ng/μL ; OD260/280 : 1.8~2.0 ; OD260/230 >1.7 ; -20°C 冷凍運送 ; DNA 完整度 : major peak ≥ 10 kb , 且佔比 ≥ 70%。
- 全血 : EDTA 採血管 >1mL , 採檢時間 <5 天 ; 4°C 冷藏運送 , 且萃取後 Genomic DNA : 總量 >250ng。
- 口腔棉棒 : 採檢時間 <7 天 , 採檢管內需含有約 1mL 的保存液 , 常溫保存運送 , 且萃取後 Genomic DNA : 總量 >100ng。
- 各類樣品需以適當採檢器具或 eppendorf 緊密蓋好、標示正確且清晰、且需與對應之樣品清單名稱完全符合。

豐達醫事檢驗所 遺傳與罕見疾病基因之 WES 全外顯子定序檢測- 檢驗委託單	委託編號	
	文件編號	FDL4-FDL2-009-8(1.1)

2. 樣品不符合允收或 QC 檢測不合格者，將以樣品點收與品質分析報告(FDL4-FDL3-001-1)通知重新送樣，樣品重新補件以 1 次為限；或簽署同意，表示送件者同意此類樣品屬於風險分析，可能會無法達到預定數據規格之承諾，且本實驗室不保證其定序結果。
3. 檢測方法，此檢測是以專一性的分子探針捕獲基因外顯子，於 illumina 定序平台進行次世代定序檢測，並與參考序列進行比對找尋相關的基因變異。參照：FDL3-010 NGS Illumina NextSeq 作業標準書、FDL3-013 遺傳與罕見疾病基因之 WES 全外顯子定序檢測作業標準書、FDL3-014 遺傳與罕見疾病基因之 WES 全外顯子定序檢測數據分析作業標準書。
4. 定序允收標準：可報告區間平均讀深 $\geq 100X$ ，或依照客戶要求； $\geq 96\%$ 可報告區間須 $>20X$ 讀深；定序讀長 2 x 150 bp。
5. 實驗室將會使用您填寫的臨床徵狀登錄表進行分析。
6. 報告內僅針對可能導致受檢者臨床徵狀的遺傳基因變異，少數可能對健康有影響的常見變異將不會呈現在報告中。
7. 可報告區間：4826 個基因的全外顯子區域，詳列於「【列表一】遺傳與罕見疾病基因之 WES 全外顯子定序檢測—可報告區間 4826 基因名稱」。 https://drive.google.com/file/d/liEPon7_Fkub6i5gCYB0-r9lax8M_W_AV/view?usp=share_link
8. 患者通過此檢測有助於臨床診斷或疑似診斷，但患者也可能會收到不確定的檢測結果。
9. 本委託只檢測 DNA 外顯子序列點變異及 $<50bp$ 的插入缺失變異，無法檢測其他類型的突變（例如基因衛星標誌微缺失或重複、拷貝數異常、染色體結構變異、內含子與調控子變異），帶有同樣序列變異在不同個體間可能有表現型的差異，且不能預測罹患疾病的嚴重程度。
10. 本次檢測只對本次送檢樣品負責，僅供臨床參考，不提供疾病的診斷。依照同/雜合子狀態及其遺傳模式，可視情況針對父母的基因進行檢測，才能明確定義此變異的臨床意義。
11. 實驗室僅會提供報告給送檢醫師或委託單位，實驗室不會向其他人提供測試結果。
12. 除全血樣品、口腔棉棒採檢時間 >7 天後，由實驗室銷毀；其餘樣品於檢測報告提交後，剩餘之樣品將依實驗室規範保存、IQC 使用或丟棄。
13. 若因樣品品質不佳或其他因素，需中途停止實驗並結案，則需酌收已發生之樣品檢測費用。
14. 依 [特定醫療技術檢查檢驗醫療儀器實行或使用管理辦法]，檢測原始數據及報告電子檔，將在安全計算機上保存七年。

我已確認上述注意事項已完整閱讀，並於“送件者簽名”欄位確認簽名即代表同意。

送件/收件日期與簽名

送件者簽名	豐達收件業務簽名	豐達實驗室收件人員簽名	豐達實驗室主管簽名
日期: 年 月 日	日期: 年 月 日	日期: 年 月 日	日期: 年 月 日
時間: :	時間: :	時間: :	時間: :

遺傳與罕見疾病基因之 WES 全外顯子定序檢測—臨床徵狀登錄表 (4826 Genes)

受檢者姓名：_____

填表人簽名：_____

填表日期：_____

請勾選臨床徵狀 Clinical symptoms

1. Eyes, Ocular Region 眼、眼區

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Abn. ¹ of eye movement 眼球移動異常 | <input type="checkbox"/> Glaucoma 青光眼 | <input type="checkbox"/> Reduced visual acuity 視力下降 |
| <input type="checkbox"/> Abn. ¹ of saccadic eye mov. 眼球異常跳動 | <input type="checkbox"/> Horizontal gaze palsy 水平凝視麻痺 | <input type="checkbox"/> Rod-cone dystrophy 視桿視錐萎縮 |
| <input type="checkbox"/> Abn. ¹ of retinal 視網膜異常 | <input type="checkbox"/> Hypotelorism 眼距過窄 | <input type="checkbox"/> Strabismus 斜視 |
| <input type="checkbox"/> Aniridia 無虹膜 | <input type="checkbox"/> Hypertelorism 眼距過寬 | <input type="checkbox"/> Visual impairment 視力障礙 |
| <input type="checkbox"/> Anophthalmia 無眼球 | <input type="checkbox"/> Microphthalmos 小眼球 | <input type="checkbox"/> Visual loss 失明 |
| <input type="checkbox"/> Cataract 白內障 | <input type="checkbox"/> Nystagmus 眼球震顫 | <input type="checkbox"/> Vitreous humor opacity 玻璃體混濁 |
| <input type="checkbox"/> Cherry red spot of the macula 櫻桃紅的斑點 | <input type="checkbox"/> Ophthalmoplegia 眼肌麻痺 | <input type="checkbox"/> Xanthelasma 黃斑瘤 |
| <input type="checkbox"/> Corneal opacity 角膜混濁 | <input type="checkbox"/> Optic nerve atrophy 視神經萎縮 | |
| <input type="checkbox"/> Epicanthal folds 內眦贅皮 | <input type="checkbox"/> Ptosis 眼瞼下垂 | |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

2. Ear, Hearing 耳、聽力

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Abnormality of the ear 耳異常 | <input type="checkbox"/> Earless 無耳 | <input type="checkbox"/> Otitis media 中耳炎 |
| <input type="checkbox"/> Aural atresia 耳道閉鎖 | <input type="checkbox"/> Hearing impairment 聽力障礙 | <input type="checkbox"/> Malformed auricles 耳廓畸形 |
| <input type="checkbox"/> Ear hypoplasia 耳發育不全 | <input type="checkbox"/> Low-set ears 低位耳 | <input type="checkbox"/> Microtia 小耳 |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

3. Nose 鼻

- | | | |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Anosmia 嗅覺缺失 | <input type="checkbox"/> Broad nasal root 寬鼻根 | <input type="checkbox"/> Low nasal bridge 鼻樑低平 |
| <input type="checkbox"/> short nose bridge 鼻樑短 | <input type="checkbox"/> Bulbous nose 蒜頭鼻 | <input type="checkbox"/> Long philtrum 長人中 |
| <input type="checkbox"/> Broad nasal bridge 寬鼻樑 | <input type="checkbox"/> Hypoplasia of nares 鼻孔發育不全 | |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

4. Respiratory, Mouth, Teeth 呼吸道、口、牙齒

- | | | |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> Asthma 哮喘 | <input type="checkbox"/> Pulmonary hypoplasia 肺臟發育不全 | <input type="checkbox"/> Dental abscess 牙膿腫 |
| <input type="checkbox"/> Dysphagia 吞嚥困難 | <input type="checkbox"/> Recurrent upper resp. tract inf. 上呼吸道感染 | <input type="checkbox"/> Dental hypoplasia 牙本質發育不全 |
| <input type="checkbox"/> Dyspnea 呼吸困難 | <input type="checkbox"/> Respiratory insufficiency 呼吸功能不全 | <input type="checkbox"/> Gingival overgrowth 牙齦過度生長 |
| <input type="checkbox"/> Laryngomalacia 喉軟化症 | <input type="checkbox"/> Cleft lip 唇裂 | <input type="checkbox"/> Late eruption of teeth 出牙延遲 |
| <input type="checkbox"/> Obstructive sleep apnea 睡眠呼吸中止症 | <input type="checkbox"/> Cleft palate 腭裂 | <input type="checkbox"/> Macroglossia 巨舌症 |
| <input type="checkbox"/> Pulmonary hemorrhage 肺出血 | <input type="checkbox"/> Carious teeth 齲齒 | <input type="checkbox"/> Microdontia 小牙症 |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

5. Craniofacial, Neck 頭部、面部、頸部

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Abnormality of cranial suture 凶門閉合 | <input type="checkbox"/> Midface retrusion 中臉凹陷 | <input type="checkbox"/> Flat facies 面部扁平 |
|---|---|---|

- | | | |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Frontal bossing 大前額 | <input type="checkbox"/> Synophrys 併眉(一字眉) | <input type="checkbox"/> Mask-like facies 面具臉 |
| <input type="checkbox"/> Large fontanel 大凶門 | <input type="checkbox"/> Trigocephaly 三角形頭 | <input type="checkbox"/> Round facies 面部渾圓 |
| <input type="checkbox"/> Macrocephaly 巨頭症 | <input type="checkbox"/> Abnormality of the glabella 眉間區異常 | <input type="checkbox"/> Triangular facies 三角形臉 |
| <input type="checkbox"/> Microcephaly 小頭症 | <input type="checkbox"/> Broad facies 面部寬 | <input type="checkbox"/> Short neck 短脖子 |
| <input type="checkbox"/> Micrognathia 小下巴 | <input type="checkbox"/> Coarse facies 粗糙面容 | <input type="checkbox"/> Webbed neck 蹼狀頸 |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

6. Skin, Nails, Hair 皮膚、指甲、毛髮

- | | | |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Abn. ¹ of skin pigmentation 皮膚色素異常 | <input type="checkbox"/> Ichthyosis 魚鱗病 | <input type="checkbox"/> Skin defects 皮膚損傷 |
| <input type="checkbox"/> Acanthosis nigricans 棘皮病 | <input type="checkbox"/> Loose skin 皮膚鬆弛 | <input type="checkbox"/> Thin skin 皮膚變薄 |
| <input type="checkbox"/> Abnormalities of sweating 發汗異常 | <input type="checkbox"/> Palmoplantar keratoderma 掌蹠角化症 | <input type="checkbox"/> Thick skin 皮膚增厚 |
| <input type="checkbox"/> Angiokeratoma 血管擴張性疣 | <input type="checkbox"/> Papilloma 多疣狀 | <input type="checkbox"/> Abnormality of the nail 指甲異常 |
| <input type="checkbox"/> Anhidrosis 無汗症 | <input type="checkbox"/> Photosensitive skin 光敏性皮炎 | <input type="checkbox"/> Alopecia 禿頭 |
| <input type="checkbox"/> Cafe-au-lait spot 咖啡色斑 | <input type="checkbox"/> Skin rash/dermatitis/eczema 皮膚疹/皮炎/濕疹 | <input type="checkbox"/> Hirsutism 多毛症 |
| <input type="checkbox"/> Cutis marmorata 大理石紋皮膚 | | |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

7. Skeletal, Joints, Muscle, Limbs 骨骼、關節、肌肉、上下肢

- | | | |
|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Craniosynostosis 顱縫早閉 | <input type="checkbox"/> Joint hypermobility 關節活動過度 | <input type="checkbox"/> Clubfoot 馬蹄內翻足(杵狀足) |
| <input type="checkbox"/> Dolichocephaly 長頭 | <input type="checkbox"/> Joint dislocation 關節脫位 | <input type="checkbox"/> Abnormality of the elbow 肘部異常 |
| <input type="checkbox"/> Dysostosis multiplex 多發性成骨異常 | <input type="checkbox"/> Gowers sign 高爾現象 | <input type="checkbox"/> Genu valgum 膝外翻 |
| <input type="checkbox"/> Kyphosis 脊柱側凸 | <input type="checkbox"/> Muscle atrophy 肌肉萎縮 | <input type="checkbox"/> Metacarpal hypoplasia 掌骨發育不全 |
| <input type="checkbox"/> Osteomalacia 骨軟化症 | <input type="checkbox"/> Muscle weakness 肌肉無力 | <input type="checkbox"/> Micromelia 小肢畸形 |
| <input type="checkbox"/> Pectus carinatum 雞胸 | <input type="checkbox"/> Muscular dystrophy 肌肉失養症 | <input type="checkbox"/> Genu varum 膝內翻 |
| <input type="checkbox"/> Scoliosis 脊柱側彎 | <input type="checkbox"/> Myopathy 肌肉病變 | <input type="checkbox"/> Polydactyly 多指異常 |
| <input type="checkbox"/> Skeletal dysplasia 骨骼發育不良 | <input type="checkbox"/> Myotonia 肌強直 | <input type="checkbox"/> Small hands 小手 |
| <input type="checkbox"/> Spondylolysis 椎弓解離 | <input type="checkbox"/> Adactyly 無指 | <input type="checkbox"/> Syndactyly 併指 |
| <input type="checkbox"/> Thickened ribs 肋骨加厚 | <input type="checkbox"/> Arachnodactyly 蜘蛛樣指 | |
| <input type="checkbox"/> Arthrogyrosis 關節攣縮 | <input type="checkbox"/> Bone fracture 骨折 | |
| <input type="checkbox"/> Limited joint mobility 關節活動受限 | <input type="checkbox"/> Brachydactyly 短指症 | |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

8. Abdomen 腹部

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Abdominal pain 腹痛 | <input type="checkbox"/> Congenital megacolon 先天性巨腸症 | <input type="checkbox"/> Intrahepatic biliary dysgenesis 膽道發育不全 |
| <input type="checkbox"/> Abdominal wall defect 腹壁缺陷 | <input type="checkbox"/> Constipation 便秘 | <input type="checkbox"/> Jaundice 黃疸 |
| <input type="checkbox"/> Abnormality of the anus 肛門異常 | <input type="checkbox"/> Esophageal atresia 食道閉鎖 | <input type="checkbox"/> Nausea 噁心 |
| <input type="checkbox"/> Acute hepatitis 急性肝炎 | <input type="checkbox"/> Diarrhea 腹瀉 | <input type="checkbox"/> Omphalocele 臍膨出 |
| <input type="checkbox"/> Ascites 腹水 | <input type="checkbox"/> Gastroesophageal reflux 胃食道逆流 | <input type="checkbox"/> Pancreatitis 胰臟炎 |
| <input type="checkbox"/> Cholecystitis 膽囊炎 | <input type="checkbox"/> Hepatic cysts 肝囊腫 | <input type="checkbox"/> Portal hypertension 肝門靜脈高壓 |
| <input type="checkbox"/> Cholelithiasis 膽結石 | <input type="checkbox"/> Hepatic dysfunction 肝功能異常 | <input type="checkbox"/> Splenomegaly 脾腫大 |

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Cholestasis 膽汁淤積 | <input type="checkbox"/> Hepatic steatosis 肝臟脂肪變性(脂肪肝) | <input type="checkbox"/> Tracheoesophageal fistula 氣管食道瘻管 |
| <input type="checkbox"/> Chronic hepatitis 慢性肝炎 | <input type="checkbox"/> Hepatomegaly 肝腫大 | <input type="checkbox"/> Umbilical hernia 臍疝 |
| <input type="checkbox"/> Cirrhosis 肝硬化 | <input type="checkbox"/> Inguinal hernia 腹股溝疝氣 | <input type="checkbox"/> Vomiting 嘔吐 |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

9. Kidney 腎臟

- | | | |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Adrenal hyperplasia 先天性腎上腺皮質增生 | <input type="checkbox"/> Nephrolithiasis 腎結石 | <input type="checkbox"/> Renal agenesis 腎發育不全 |
| <input type="checkbox"/> Fanconi syndrome 范康尼氏症候群 | <input type="checkbox"/> Nephrotic syndrome 腎病症候群 | <input type="checkbox"/> Renal insufficiency 腎功能衰竭 |
| <input type="checkbox"/> Hematuria 血尿 | <input type="checkbox"/> polycystic kidney dysplasia 多囊性腎病變 | <input type="checkbox"/> Abnormal urinary color 尿液顏色異常 |
| <input type="checkbox"/> Hemolytic-uremic syndrome 溶血性尿毒症 | <input type="checkbox"/> Proteinuria 蛋白尿 | <input type="checkbox"/> Nephropathy 腎病變 |
| <input type="checkbox"/> Hydronephrosis 腎積水 | | |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

10. Cardiovascular 心血管

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Abn. ¹ of the heart valves 心臟瓣膜異常 | <input type="checkbox"/> Bradycardia 心搏過緩 | <input type="checkbox"/> Left ventricular hypertrophy 左心室肥大 |
| <input type="checkbox"/> Angina 心絞痛 | <input type="checkbox"/> Cardiac valve calcification 窄心臟瓣膜鈣化 | <input type="checkbox"/> Myocardial infarction 心肌梗塞 |
| <input type="checkbox"/> Arrhythmia 心律不整 | <input type="checkbox"/> Cardiomyopathy 心肌病變 | <input type="checkbox"/> Palpitation 心悸 |
| <input type="checkbox"/> Dilated cardiomyopathy 擴張性心肌病變 | <input type="checkbox"/> Coarctation of aorta 主動脈窄縮 | <input type="checkbox"/> Tachycardia 心搏過速 |
| <input type="checkbox"/> Atrial fibrillation 心房顫動 | <input type="checkbox"/> Coronary atherosclerosis 冠狀動脈粥樣硬化 | <input type="checkbox"/> Ventricular septal defect 心室中隔缺損 |
| <input type="checkbox"/> Atrial septal defect 心房中隔缺損 | <input type="checkbox"/> Hypertension 高血壓 | |
| <input type="checkbox"/> Atrioventricular block 房室傳導阻滯 | <input type="checkbox"/> Hypertrophic cardiomyopathy 肥厚心肌病變 | |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

11. Central Nervous System 神經系統

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Agenesis Corpus callosum 胼胝體發育不全 | <input type="checkbox"/> Developmental regression 發展退步 | <input type="checkbox"/> Leukodystrophy 異染性腦白質退化症 |
| <input type="checkbox"/> Aggressive behavior 攻擊行為 | <input type="checkbox"/> Dysarthria 構音障礙 | <input type="checkbox"/> Lissencephaly 平腦症 |
| <input type="checkbox"/> Anencephaly 無腦 | <input type="checkbox"/> Dyskinesia 運動失能症 | <input type="checkbox"/> Macrocephaly 大頭畸形 |
| <input type="checkbox"/> Areflexia 反射消失 | <input type="checkbox"/> Dystonia 肌張力不全 | <input type="checkbox"/> Mental deterioration 心智/智力退化 |
| <input type="checkbox"/> Arnold-Chiari malformation 小腦下疝畸形症 | <input type="checkbox"/> EEG abnormality 腦電圖異常 | <input type="checkbox"/> Microcephaly 小頭畸形 |
| <input type="checkbox"/> Ataxia 共濟失調 | <input type="checkbox"/> Encephalopathy 腦病變 | <input type="checkbox"/> Motor delay 發展遲緩 |
| <input type="checkbox"/> Autism 自閉症 | <input type="checkbox"/> Gait disturbance 步態障礙 | <input type="checkbox"/> Myoclonic seizures 肌陣攣發作 |
| <input type="checkbox"/> Behavioral abnormality 行為異常 | <input type="checkbox"/> Global developmental delay 整體發展遲緩 | <input type="checkbox"/> Neurodegeneration 神經退化障礙 |
| <input type="checkbox"/> Brain atrophy 腦萎縮 | <input type="checkbox"/> Hydrocephalus 腦積水 | <input type="checkbox"/> Neurofibromatosis 神經纖維瘤症 |
| <input type="checkbox"/> Cerebellar atrophy 小腦萎縮 | <input type="checkbox"/> Hyperactivity 過動症 | <input type="checkbox"/> Parkinsonism 帕金森氏症 |
| <input type="checkbox"/> Cerebellar hypoplasia 小腦發育不全 | <input type="checkbox"/> Hyperreflexia 反射亢進 | <input type="checkbox"/> Seizures 癲癇 |
| <input type="checkbox"/> Chorea 舞蹈症 | <input type="checkbox"/> Hypertonia 肌張力亢進 | <input type="checkbox"/> Spastic paraparesis 痙攣性下身麻痺 |
| <input type="checkbox"/> Cognitive impairment 認知障礙 | <input type="checkbox"/> Hypotonia 肌張力低下 | <input type="checkbox"/> Stroke 中風 |
| <input type="checkbox"/> Delayed language 語言延遲 | <input type="checkbox"/> Intellectual disability 智能障礙 | <input type="checkbox"/> Tremor 震顫 |
| <input type="checkbox"/> Dementia 癡呆 | <input type="checkbox"/> Lethargy 嗜睡 | |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

12. Growth, Development 生長發育

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Decreased body weight 體重減輕 | <input type="checkbox"/> Growth delay 生長延遲 | <input type="checkbox"/> Premature birth 早產 |
| <input type="checkbox"/> Failure to thrive 生長遲緩 | <input type="checkbox"/> Obesity 肥胖 | <input type="checkbox"/> Short stature 身材矮小 |
| <input type="checkbox"/> Feeding difficulties 餵養困難 | <input type="checkbox"/> Overgrowth 過度生長 | <input type="checkbox"/> Tall stature 高個子 |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

13. Hematology 血液學

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Anemia 貧血 | <input type="checkbox"/> Hypophosphatemia 低磷酸鹽血症 | <input type="checkbox"/> Metabolic acidosis 代謝性酸中毒 |
| <input type="checkbox"/> Hyperammonemia 高氨血症 | <input type="checkbox"/> Hypothyroidism 甲狀腺機能低下症 | <input type="checkbox"/> Myoglobinuria 肌紅蛋白尿 |
| <input type="checkbox"/> Hyperglycemia 高血糖症 | <input type="checkbox"/> Thrombocytopenia 血小板減少症 | <input type="checkbox"/> Neutropenia 中性粒細胞減少症 |
| <input type="checkbox"/> Hypertriglyceridemia 高甘油三酯血症 | <input type="checkbox"/> Immunodeficiency 免疫缺陷 | <input type="checkbox"/> Pancytopenia 全血細胞減少症 |
| <input type="checkbox"/> Hypocalcaemia 低鈣血症 | <input type="checkbox"/> Impaired T cell function T 細胞功能受損 | <input type="checkbox"/> Recurrent infections 反覆感染 |
| <input type="checkbox"/> Hypoglycemia 低血糖 | <input type="checkbox"/> Lactic acidosis 乳酸性酸中毒 | <input type="checkbox"/> Respiratory alkalosis 呼吸性鹼中毒 |
| <input type="checkbox"/> Hypokalemia 低鉀血症 | <input type="checkbox"/> Leukocytosis 白血球增多 | <input type="checkbox"/> Thymic hypoplasia 胸腺發育不良 |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

14. Various

- | | | |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> Abn. ¹ external genitalia 外生殖器異常 | <input type="checkbox"/> Cryptorchidism 隱辜症 | <input type="checkbox"/> Hypospadias 尿道下裂 |
| <input type="checkbox"/> Angioedema 血管性水腫 | <input type="checkbox"/> Diabetes mellitus 糖尿病 | <input type="checkbox"/> Ovarian carcinoma 卵巢癌 |
| <input type="checkbox"/> Breast carcinoma 乳腺癌 | <input type="checkbox"/> Fever 發熱 | <input type="checkbox"/> Pneumothorax 氣胸 |
| <input type="checkbox"/> Colon cancer 結腸癌 | <input type="checkbox"/> Hydrops fetalis 胎兒水腫 | <input type="checkbox"/> Polyhydramnios 羊水過多 |
| <input type="checkbox"/> Others (請描述) | | |

Abn.¹ = Abnormal/Abnormality

其他臨床徵狀說明：

家族史：

指定關注疾病或基因：
