



CMG COMMON HEREDITARY CANCER [24]

TEST SUMMARY:

- About 5-10 % of cancer is caused by a genetic factor originate from a pathogenic mutation in a cancer-causing gene.
- This test will assess the patient for a known/expected pathogenic mutations in 24 genes that have been known to be disease causing in a certain type of cancer.
- Though the genetic of the patient does not change, the classification of mutation does from time to time. There is a slight chance the patient with negative result may receive a positive result in the future when the knowledge expands.
- Gene tests in this panel: **APC ATM BRCA1 BRCA2 BARD1 BRIP1 CDH1 CHEK2 EPCAM FANCC MLH1 MRE11 MSH2 MSH6 MUTYH NBN PALB2 PMS2 PTEN RAD51 RAD51C RAD51D STK11 TP53**
- **Positive Result** means the patient carries one of the known/expected pathogenic mutations in the gene panel. This DOES NOT guarantee the patient will have cancer, but it suggests that the patient have a higher risk than the general population to develop cancer. Furthermore, the patient's close blood relative has a chance of carrying the same mutation as well.
- **Negative Result** means the patient DOES NOT carry a known/expected pathogenic mutation in the gene panel. This does not mean the patient is free from cancer due to the majority of cancer (90 – 95%) is caused by other factors such as environmental factor or even other genes not included in the panel.

PATIENT INFORMATION

NAME :

HN: SEX: MALE FEMALE DOB: (DD/MM/YYYY) ETHNICITY:

CANCER DIAGNOSIS

- UNAFFECTED (PLEASE PROVIDE INDICATIONS FOR TESTING AND FAMILY HISTORY BELOW)
- BREAST CANCER (Age at Dx _____ , Bilateral?(Y/N) _____) PROSTATE CANCER (Age at Dx _____) OVARIAN CANCER (Age at Dx _____)
- COLORECTAL CANCER (Age at Dx _____) OTHER _____ (Age at Dx _____)

ORDERING PHYSICIAN INFORMATION

PHYSICIAN'S NAME:

HOSPITAL: E-MAIL: TEL:

ADDITIONAL INFORMATION (OPTIONAL)

Do any of the following apply to the patient or their close blood relative ?
(Circle on one that apply and specify more detail on the pedigree or Circle if the patient/close blood relative do not have the condition)

Y / N Breast cancer (Onset < 45) , bilateral breast cancer, triple-negative breast cancer (Onset < 60), breast cancer in a male, or breast cancer in an individual with Ashkenazi Jewish ancestry

Y / N Ovarian cancer

Y / N Colorectal cancer or endometrial cancer (younger than age 50)

Y / N Diffuse gastric cancer

Y / N Metastatic prostate cancer

Y / N Pancreatic cancer

Y / N 10 or more colon polyps

FAMILY'S HISTORY / PEDIGREE / INDICATIONS:

SPECIMEN INFORMATION

- Peripheral Blood
(เจาะด้วยเข็มขนาด 20-22G ในหลอด Cell-Free ปริมาณ 10 ml)

Other (Please specify) _____

TUBE NO: _____

DATE OF COLLECTION: _____

****ต้องการส่งตัวอย่างโปรดติดต่อศูนย์จีโนมที่เบอร์ 064-585-0928****

TEST AUTHORIZATION

สำหรับแพทย์ผู้ส่งตรวจ

ข้าพเจ้ายืนยันว่าข้อมูลของผู้รับบริการถูกต้องตามความเข้าใจของข้าพเจ้า และข้าพเจ้าได้ชี้แจงถึงหลักการและประโยชน์ของการตรวจนี้ รวมถึงแนวทางการรักษาหรือดูแลสุขภาพทั้งกรณีที่เกิดการกลายพันธุ์และไม่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคร้าย ผู้รับบริการแล้ว

ลายเซ็นแพทย์: _____

Sample received Date (CMG):

Received by:

Note:



CMG COMMON HEREDITARY CANCER [24] CONSENT

ข้าพเจ้า (นาย/นาง/น.ส.)..... รับทราบว่า ตัวอย่างทางชีวภาพของข้าพเจ้าจะถูกส่งตรวจยัง ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี (Center for Medical Genomics, Faculty of Medicine Ramathibodi Hospital; CMG) จังหวัดกรุงเทพฯ ภายใต้การสนับสนุนของศูนย์ความเป็นเลิศด้านชีววิทยาศาสตร์แห่งประเทศไทย เพื่อดำเนินการทางห้องปฏิบัติการและวิเคราะห์พันธุกรรมสำหรับการถอดรหัสพันธุกรรม ชนิด **CMG COMMON HEREDITARY CANCER [24]** ข้าพเจ้ารับทราบว่า ข้อมูลในเอกสารนี้ จำเป็นต้องได้รับการอธิบายจากแพทย์ หรือ ผู้เชี่ยวชาญทางพันธุศาสตร์ ถึงผลที่จะได้รับกลับมาหลังการตรวจ รวมถึง วิธีการแปลผล และการนำมา ร่วมกับการดูแลรักษาโรคหรือรักษาสุขภาพของข้าพเจ้า

ข้าพเจ้ารับทราบข้อมูลดังนี้

- วัตถุประสงค์ในการตรวจครั้งนี้เพื่อค้นหาการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคในยีนที่เกี่ยวข้องกับโรคมะเร็งทั้งหมด 24 ยีนด้วยวิธีการ Next Generation Sequencing เพื่อให้ข้าพเจ้าทราบถึงความเสี่ยงหรือการวินิจฉัยโรคมะเร็งชนิดพันธุกรรม
- การที่ผลตรวจเป็นบวก**หรือพบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค ไม่ได้หมายความว่า เป็นการวินิจฉัยว่าเป็นโรคมะเร็ง เพียงแต่ข้าพเจ้ามีโอกาสสูงขึ้นที่จะเป็นโรคมะเร็งกว่าคนทั่วไป ข้าพเจ้ายังต้องได้รับการให้คำปรึกษาแนะนำที่ถูกต้อง เกี่ยวกับผลดังกล่าว จากแพทย์ผู้ดูแล หรือ ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์ เพื่อหาทางป้องกันหรือเตรียมตัวเพื่อลดโอกาสการเกิดโรคมะเร็ง นอกจากนี้มีโอกาสราว 1 ใน 2 ที่ญาติสายตรง เช่น บุตร บิดา มารดา หรือพี่น้องจะมีการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคแบบเดียวกับข้าพเจ้า
- การที่ผลตรวจเป็นลบ**หรือไม่พบการกลายพันธุ์ ไม่ได้หมายความว่า ข้าพเจ้าไม่เป็นโรคมะเร็ง เนื่องจากโรคมะเร็งสามารถเกิดได้จากปัจจัยอื่นๆ เช่น สิ่งแวดล้อม หรือการกลายพันธุ์ที่ไม่ได้ครอบคลุมในยีนกลุ่มที่ตรวจ หรือ ฐานข้อมูลยังไม่ได้ตัดสินใจตำแหน่งนี้เป็นการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคในช่วงเวลาที่ตรวจ ข้าพเจ้ายังต้องได้รับการให้คำปรึกษาแนะนำที่ถูกต้อง เกี่ยวกับผลดังกล่าว จากแพทย์ผู้ดูแล หรือ ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์
- การตรวจนี้เป็น การถอดรหัสลำดับเบสของยีน ในส่วนที่มีการแปลรหัสกรดอะมิโน ที่มีการกลายพันธุ์ ดังนั้น ไม่สามารถวินิจฉัยความผิดปกติของยีนชนิดอื่น เช่น การขาดหาย (deletion) หรือ การเพิ่มปริมาณของยีน (duplication) การสลับชิ้นส่วนของยีน (structural rearrangement) การกลายพันธุ์ในส่วนลึกของยีน ที่ไม่แปลรหัสกรดอะมิโน (deep intronic mutation) และ กรณีที่ในตัวอย่างนั้นๆ มีการปะปนกันของสารพันธุกรรมหลายแบบ (mutational mosaicism) หรือ เป็นการกลายพันธุ์ ที่เกิดขึ้นในเฉพาะเซลล์สืบพันธุ์ และ ตรวจไม่พบในเซลล์อื่น (germline mosaicism)
- การแปลผลการกลายพันธุ์จะยึดฐานข้อมูลในช่วงเวลาที่ส่งตรวจเป็นหลัก ซึ่งในอนาคตอาจมีการเปลี่ยนแปลงได้เมื่อมีข้อมูลมากขึ้น ดังนั้นผู้ที่เคยได้รับผลเป็นลบก็อาจจะมีโอกาสได้รับผลการกลายพันธุ์ที่เป็นบวกในอนาคตได้ หรือการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค อาจจะถูกลดระดับความรุนแรงลงมาเป็นต้น ทั้งนี้ข้าพเจ้ายินยอมให้ทางศูนย์จีโนมทางการแพทย์ทำการติดต่อข้าพเจ้าและแพทย์ผู้ส่งตรวจในกรณีที่ผลตรวจมีการเปลี่ยนแปลง
- ข้าพเจ้ายินยอมให้นำตัวอย่างทางชีวภาพที่เหลืออยู่และข้อมูลทางพันธุกรรม ใช้เป็นตัวอย่างควบคุม สำหรับโรคพันธุกรรมอื่นๆโดยจัดเก็บในฐานข้อมูล เพื่อนำมาพัฒนาการให้บริการและความแม่นยำในการตรวจ โดยจะไม่มีการบันทึกชื่อหรือHN. ลงไปในฐานข้อมูลเพื่อความเป็นส่วนตัว
 (ทำเครื่องหมายถูกที่ช่องนี้ หากคุณไม่ยินยอมให้นำตัวอย่างทางชีวภาพที่เหลืออยู่และข้อมูลทางพันธุกรรม ใช้เป็นตัวอย่างควบคุม สำหรับโรคพันธุกรรมอื่นๆโดยจัดเก็บในฐานข้อมูลฯ)

ลายมือชื่อ

()

ผู้เข้ารับการตรวจ