



CMG Test Request Form	
<input type="checkbox"/> Whole Genome Sequencing <input type="checkbox"/> Whole Exome Sequencing <input type="checkbox"/> Target genes Sequencing <input type="checkbox"/> Pre-designed Panel by Mass Array <input type="checkbox"/> Multiplex SNP genotyping <input type="checkbox"/> Other _____	Laboratory notes: Date/Time received: _____
Patient Information	
First name _____ Last name _____ HN _____ Hospital _____ Gender <input type="checkbox"/> Male <input type="checkbox"/> Female <input type="checkbox"/> Unknown Date of Birth _____ (D/M/Y) Age _____ Ethnicity <input type="checkbox"/> Thai <input type="checkbox"/> Other (please specify) _____ Sample collection date _____ (D/M/Y)	
Clinical Information	Pedigree <input type="checkbox"/> Proband (Single sample) <input type="checkbox"/> Family member (relationship _____)
Sign & Symptoms	
Mode of Inheritance	
<input type="checkbox"/> Autosomal Dominant <input type="checkbox"/> Autosomal Recessive <input type="checkbox"/> X-Linked Dominant <input type="checkbox"/> X-Linked Recessive <input type="checkbox"/> Simplex <input type="checkbox"/> Unknown <input type="checkbox"/> Other _____	
Gene of Interest	
Specimen type (Collection Date _____ Time _____)	
<input type="checkbox"/> EDTA blood volume 6 ml 1 tubes <input type="checkbox"/> Other (please specify) _____ ผู้ประสานงาน คุณวันทนัช โพธิ์จรูญ โทร 089-201-4132 หรือ ravpa.mahidol@gmail.com นำส่งสิ่งตัวอย่างที่ ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ ชั้น 3 ศูนย์บริการทางการแพทย์โรงเรียนเรเวดี คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล	
Physician Information	
Physician's name _____ Physician's ID _____ Hospital/Clinic _____ Contact address _____ _____ _____ Phone _____ Email _____	
I herewith confirm the correctness of the above given information	
Signature _____ Date of request _____ (D/M/Y)	



หนังสือยินยอมสำหรับการตรวจหายีนผิดปกติที่ก่อให้เกิดโรคพันธุกรรม

ข้าพเจ้า (นาย/นาง/น.ส.)..... รับทราบว่า ตัวอย่างทางชีวภาพของ **(ข้าพเจ้า/บุตรของข้าพเจ้า ชื่อ.....)** จะถูกส่งตรวจยัง ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี (Center for Medical Genomics, Faculty of Medicine Ramathibodi Hospital; CMG) จังหวัดกรุงเทพฯ ภายใต้การสนับสนุนของศูนย์ความเป็นเลิศด้านชีววิทยาศาสตร์แห่งประเทศไทย เพื่อดำเนินการทางห้องปฏิบัติการและวิเคราะห์พันธุกรรมสำหรับการถอดรหัสพันธุกรรม ชนิด exome sequencing หรือ whole genome sequencing

ข้าพเจ้ารับทราบว่า ข้อมูลในเอกสารนี้ จำเป็นต้องได้รับการอธิบายจากแพทย์ หรือ ผู้เชี่ยวชาญทางพันธุศาสตร์ ถึงผลที่จะได้รับกลับมาหลังการตรวจ รวมถึง วิธีการแปลผล และการนำมา ร่วมกับการดูแลรักษาโรค ที่ข้าพเจ้า หรือบุตรของข้าพเจ้าเป็นอยู่

ข้าพเจ้ารับทราบข้อมูลดังนี้

- วัตถุประสงค์ในการตรวจครั้งนี้เพื่อกันหายีนผิดปกติที่ต้องสงสัยว่าก่อโรคในครอบครัวของข้าพเจ้า โดยข้าพเจ้าได้รับคำแนะนำจากแพทย์ผู้ดูแลแล้วว่าเทคนิคการถอดรหัสพันธุกรรม ชนิด exome sequencing หรือ whole genome sequencing เหมาะกับวัตถุประสงค์การตรวจกับครอบครัวของข้าพเจ้า การตรวจชนิดนี้จะแตกต่างกับวิธีการตรวจทางพันธุกรรมอื่นๆที่ตรวจจากยีนจำนวนน้อย แต่วิธีนี้ จะเป็นการถอดรหัสพันธุกรรมกว่าหมื่นยีนในจีโนมพร้อมๆกัน
- การที่ผลตรวจเป็นลบ ไม่ได้หมายความว่า ข้าพเจ้า หรือ บุตรของข้าพเจ้า ไม่เป็นโรค ข้าพเจ้าต้องได้รับการให้คำปรึกษาแนะนำที่ถูกต้อง 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 เป็นการกลายพันธุ์ที่เกิดขึ้นในเฉพาะเซลล์สืบพันธุ์ และ ตรวจไม่พบในเซลล์อื่น (germline mosaicism)
- ผลการตรวจไม่ใช่การวินิจฉัยโรค แต่เป็นส่วนประกอบในการวินิจฉัยโรค ซึ่งข้าพเจ้า จะต้องรับคำปรึกษาแนะนำ จากแพทย์ผู้ดูแล
- หลังจากเสร็จสิ้นการตรวจ ข้าพเจ้ายินยอมให้นำตัวอย่างทางชีวภาพที่เหลืออยู่และข้อมูลทางพันธุกรรม ไปทำการศึกษาวิจัยโดยนักวิจัยของ CMG เพื่อศึกษาต่อถึงโรคที่ข้าพเจ้า หรือบุตรของข้าพเจ้าเป็นอยู่ รวมถึงใช้เป็นตัวอย่างควบคุม สำหรับโรคพันธุกรรมอื่นๆ เพื่อนำมาพัฒนาการให้บริการและความแม่นยำในการตรวจ โดยจะไม่มี การบันทึกชื่อหรือHN.ลงไปในฐานข้อมูลเพื่อความเป็นส่วนตัว
- ข้าพเจ้ามีความประสงค์ **ขอรับ** **ไม่ขอรับ**
 รายงานการกลายพันธุ์ที่พบโดยบังเอิญจากการถอดรหัสพันธุกรรมจากรายชื่อยีนก่อโรคตามข้อแนะนำของวิทยาลัยพันธุศาสตร์การแพทย์แห่งสหรัฐอเมริกา (The American College of Medical Genetics and Genomics) ซึ่งกลุ่มยีนดังกล่าวอาจไม่เกี่ยวข้องกับข้อบ่งชี้ในการวินิจฉัยโรคที่เป็นอยู่
- การถอดรหัสพันธุกรรมของข้าพเจ้าและสมาชิกครอบครัวของข้าพเจ้า **มีโอกาสที่จะพบว่าสมาชิกครอบครัวของข้าพเจ้าบางคนไม่มีความเกี่ยวข้องกับสายเลือดของข้าพเจ้าหรือครอบครัวของข้าพเจ้า** ในกรณีเช่นนี้ แพทย์ไม่อยู่ภายใต้ข้อบังคับให้เปิดเผยข้อมูลดังกล่าวแก่ข้าพเจ้าหรือสมาชิกภายในครอบครัวของข้าพเจ้า

ลายมือชื่อ () ()

ผู้ป่วย/ผู้ปกครอง

พยาน

คำแถลงของแพทย์ผู้ดูแลหรือผู้มีอำนาจในการขอความยินยอม

ข้าพเจ้ายืนยันว่า ได้ทำการให้คำปรึกษาแนะนำกับผู้ป่วย หรือ ผู้มีอำนาจกระทำแทนผู้ป่วย ดังรายละเอียดในเอกสารนี้แล้ว

ลายมือชื่อ () วัน/เดือน/ปี
 แพทย์ผู้ดูแลหรือผู้มีอำนาจในการขอความยินยอม