



Thai NIPT (Thai Non-Invasive Prenatal Test by NGS)

ภายใต้ความร่วมมือของสาขาเวชศาสตร์มารดาและการก่อกำเนิด
ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ และห้องปฏิบัติการมนุษย์พันธุศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล
270 ถนนพระราม 6 กุ้งพญาไท ราชเทวี กรุงเทพฯ 10400

ใบสั่งตรวจสำหรับ Thai NIPT Thai NIPT TWINS และ Thai NIPT ESSENTIAL

โปรดทำเครื่องหมาย ในการตรวจที่ท่านต้องการ

Thai NIPT รายงานผลความผิดปกติทุกโครโมโซม

Thai NIPT TWINS Thai NIPT สำหรับครรภ์แฝดชายาน ผลโครโมโซม Y ที่สอดคล้องกับเพศชาย

Thai NIPT Essential ตรวจกรองความผิดปกติเฉพาะ Trisomy 21, 18, 13 และความผิดปกติของโครโมโซมเพศ

ข้อมูลผู้รับบริการ

ชื่อผู้รับบริการ

HN

คลินิก/โรงพยาบาล

วันเดือนปีเกิด (DD/MM/YYYY)

อายุ

ข้อมูลแพทย์ผู้สั่งตรวจ

ชื่อแพทย์ผู้ให้บริการ

TEL. FAX.

E-MAIL

ข้อมูลทางคลินิก

LMP

PARA

GA BY DATE

GA BY U/S

MATERNAL WEIGHT (kg)

MATERNAL HEIGHT (cm)

NO. OF FETUSES:

SINGLE PREGNANCY

TWIN

CHORIONICITY (FOR TWIN PREGNANCY):

MONOCHORIONIC

DICHORIONIC

ข้อจำกัดของการตรวจครรภ์แฝด:

- ไม่สามารถตรวจความผิดปกติของโครโมโซมเพศได้
- ไม่สามารถระบุได้ว่าทารกคนใดที่มีความเสี่ยงสูง

ข้อมูลของตัวอย่าง

BLOOD COLLECTION DATE

TIME

SAMPLE TYPE

หลอด Cell-free DNA Volume 10 ml

อุณหภูมิจัดเก็บที่เหมาะสม: 15 - 30 °C

สาเหตุที่เข้ารับการตรวจ

- ADVANCED MATERNAL AGE
- POSITIVE SERUM SCREEN
- ABNORMAL ULTRASOUND
- LOW RISK / MATERNAL ANXIETY
- OTHER _____

สำหรับผู้รับบริการ

ข้าพเจ้าได้อ่านและทำความเข้าใจเนื้อหาของ “เอกสารยินยอมเพื่อขอรับการตรวจ THAI NIPT และ THAI NIPT ESSENTIAL” อย่างครบถ้วน และข้าพเจ้ามีความประสงค์ที่จะตรวจ Thai NIPT ข้าพเจ้าได้รับคำอธิบายความเสี่ยงและข้อจำกัดของการตรวจ Thai NIPT อย่างครบถ้วน และยินยอมที่จะให้ตัวอย่างที่เหลือจากการวิเคราะห์รวมถึงข้อมูลการแพทย์ตามที่ได้อธิบายไว้ใน “เอกสารยินยอมเพื่อขอรับการตรวจ THAI NIPT และ THAI NIPT ESSENTIAL”

ลายเซ็นของผู้รับบริการ: _____

สำหรับแพทย์ผู้สั่งตรวจ

ข้าพเจ้าขอยืนยันว่าข้อมูลของผู้รับบริการและผู้ให้บริการถูกต้องสมบูรณ์ตามความเข้าใจของข้าพเจ้า ข้าพเจ้าตกลงที่จะให้ข้อมูลเพิ่มเติมแก่ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ในกรณีที่ต้องดำเนินการตรวจ

ลายเซ็นของแพทย์ผู้ให้บริการ: _____

FOR LABORATORY USE ONLY:

SAMPLE RECEIVED DATE:

TIME:

BY:

REMARK:

หากแพทย์ผู้สั่งตรวจ ผู้ให้บริการ หรือผู้รับบริการมีข้อสงสัยเกี่ยวกับผลการตรวจหรือเรื่องอื่นๆ ที่เกี่ยวข้องโปรดติดต่อศูนย์จีโนมทางการแพทย์ที่ เบอร์ 064 620 7399, หรือส่งข้อความได้ทาง FACEBOOK.COM/CMGRAMA และ LINE@: @CMGRAMA



Thai NIPT (Thai Non-Invasive Prenatal Test by NGS)

ภายใต้ความร่วมมือของสาขาเวชศาสตร์มารดาและการก่อกำเนิด
ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ และห้องปฏิบัติการมนุษย์พันธุศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล
270 ถนนพระราม 6 กุ้งพญาไท ราชเทวี กรุงเทพฯ 10400

สำหรับผู้รับบริการ เอกสารยินยอมเพื่อขอรับการตรวจ Thai NIPT Thai NIPT TWINS และ Thai NIPT ESSENTIAL

กรุณาอ่านเอกสารนี้อย่างตั้งใจก่อนที่จะตัดสินใจเกี่ยวกับการตรวจ Thai NIPT และ Thai NIPT Essential เอกสารนี้อธิบายถึงกระบวนการ ข้อดีและข้อจำกัดของการตรวจนี้ ถ้าหากผู้รับบริการมีข้อสงสัยเกี่ยวกับการตรวจนี้ โปรดปรึกษาแพทย์ผู้ให้บริการหรือติดต่อศูนย์จีโนมทางการแพทย์ตามรายละเอียดด้านล่าง

กรุณาทำเครื่องหมาย เมื่อคุณได้อ่านและทำความเข้าใจรายละเอียดในข้อนี้แล้วเท่านั้น

จุดมุ่งหมายของการตรวจและกระบวนการตรวจ

Thai NIPT ESSENTIAL เป็นการตรวจวิเคราะห์หาสารพันธุกรรม (ดีเอ็นเอ) ของรกและทารก (Cell-free fetal DNA) ในเลือดมารดา เพื่อคัดกรองการเพิ่มขึ้นหรือขาดหายไปของโครโมโซมทารกโดยเฉพาะโครโมโซมคู่ที่ 21 18 13 และโครโมโซมเพศ ซึ่งเป็นสาเหตุหนึ่งของความผิดปกติที่พบบ่อย ในส่วนของ Thai NIPT จะมีรายงานผลการคัดกรองของโครโมโซมอื่นๆด้วย และ Thai NIPT TWINS สำหรับครรภ์แฝดโดยเฉพาะ

เลือดมารดาปริมาณ 10 - 12 ml จะถูกไปวิเคราะห์ผลที่ศูนย์จีโนมทางการแพทย์โดยใช้เทคโนโลยีการหาลำดับพันธุกรรมแบบเน็กซ์เจเนอเรชัน (Next Generation Sequencing) ร่วมกับอัลกอริทึมเพื่อนับจำนวนของโครโมโซมที่สนใจ และมาพิจารณาว่ามีโครโมโซมใดบ้างที่มีการเพิ่มหรือลดลงไปในการตั้งครรภ์นี้

ความไวและความจำเพาะของการตรวจ Thai NIPT นั้นสูงกว่าการตรวจคัดกรองแบบเดิมที่ใช้วิธีการตรวจสารบ่งชี้ทางชีวเคมีในซีรัม อย่างไรก็ตามแม้ว่าความไวและความจำเพาะจะสูงมากเพียงใด การตรวจ Thai NIPT นี้เป็นเพียงการตรวจคัดกรองเท่านั้นไม่ใช่การตรวจวินิจฉัย

ข้อจำกัดของการตรวจ

Thai NIPT Thai NIPT TWINS และ THAI NIPT ESSENTIAL เป็นการตรวจคัดกรองสภาวะโครโมโซมผิดปกติเท่านั้น ดังนั้นปัจจัยทางพันธุกรรมอื่นๆ และที่มิใช่พันธุกรรมยังคงมีผลต่อการตั้งครรภ์และส่งผลกระทบต่อสุขภาพของทารกได้

ผลความเสี่ยงต่ำไม่ได้เป็นการวินิจฉัยว่าทารกไม่มีกลุ่มอาการที่ตรวจ และไม่ได้หมายความว่าทารกจะไม่เป็นโรคพันธุกรรมหรือความผิดปกติอื่นๆที่การตรวจนี้ไม่ได้ครอบคลุม การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์และการตรวจครรภ์อย่างต่อเนื่องยังคงเป็นสิ่งจำเป็นแม้ว่าจะได้ผลความเสี่ยงต่ำก็ตาม

ผลความเสี่ยงสูงไม่ได้เป็นการวินิจฉัยว่าทารกมีกลุ่มอาการนั้นๆ ยังจำเป็นที่จะต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยเพื่อยืนยันผลด้วยวิธีการอื่น เช่น การเจาะน้ำคร่ำ นอกจากนี้อายุของมารดายังมีผลต่อโอกาสที่จะได้รับผลบวกปลอม โปรดปรึกษาแพทย์ที่เกี่ยวข้องในเรื่องของค่าทำนายผลบวก (Positive Predictive Value) ที่แตกต่างกันตามอายุของมารดา

ข้อจำกัดของการตรวจ(ต่อ)

สิ่งที่จะมารบกวนผลการตรวจได้แก่ภาวะ mosaicism (DNA ของทารกทั้งตัวไม่เหมือนกัน), ภาวะ placental mosaicism (DNA ของรกและทารกไม่เหมือนกัน), ดีเอ็นเอส่วนของทารกต่ำ, อายุครรภ์ต่ำกว่าช่วง 10-12 อาทิตย์ Vanishing twin และอื่นๆ

มีโอกาสที่จะไม่พบส่วนดีเอ็นเอของทารกเพียงพอสำหรับวิเคราะห์จากการเจาะเลือดครั้งแรก จึงอาจจะเจาะเลือดอีกครั้งหรืออาจจะพบสิ่งรบกวนในการตรวจตัวอย่างครั้งแรก ซึ่งทั้งหมดนี้จะส่งผลกระทบต่อระยะเวลาในการรอผลตรวจที่นานขึ้น

การตรวจโครโมโซมเพศ มีความแม่นยำประมาณ 95% และไม่สามารถดูผลโครโมโซมเพศผิดปกติหรือโครโมโซมอื่นในครรภ์แฝดได้

การตรวจ Thai NIPT เป็นเพียงการคัดกรองเท่านั้น ไม่แนะนำให้ตัดสินใจใดๆเกี่ยวกับการตั้งครรภ์นี้โดยอาศัยผลตรวจ Thai NIPT เพียงอย่างเดียว

ความเป็นส่วนตัวและการใช้ตัวอย่างที่เหลือจากการตรวจ

ผลการตรวจ Thai NIPT ถือเป็นความลับและจะถูกส่งไปยังแพทย์ผู้ส่งตรวจโดยตรงเท่านั้น

ตัวอย่างที่เหลือจากการตรวจที่ไม่ระบุนามและผลการตรวจที่เกี่ยวข้อง รวมไปถึงการข้อมูลการตั้งครรภ์อาจจะนำมาใช้ในการพัฒนาและการควบคุมคุณภาพของการตรวจ ศูนย์จีโนมทางการแพทย์อาจจะติดต่อแพทย์ที่ส่งตรวจเพื่อขอข้อมูลเหล่านี้ การขอข้อมูลเพิ่มเติมเหล่านี้จะปฏิบัติภายใต้กฎหมายอย่างเคร่งครัด

ความรับผิดชอบด้านค่าใช้จ่าย

การตรวจ Thai NIPT เป็นการตรวจทางเลือก จึงยังไม่สามารถครอบคลุมการเบิกจ่ายจากรัฐบาลได้

ข้าพเจ้าได้อ่านและทำความเข้าใจ "เอกสารยินยอมเพื่อขอรับการตรวจ THAI NIPT THAI NIPT TWINS และ THAI NIPT ESSENTIAL" อย่างครบถ้วนแล้ว

ชื่อผู้รับบริการ: _____ ลายเซ็นผู้รับบริการ: _____ วันที่: _____

หากแพทย์ผู้ส่งตรวจ ผู้ให้บริการ หรือผู้รับบริการมีข้อสงสัยเกี่ยวกับผลการตรวจหรือเรื่องอื่นๆ ที่เกี่ยวข้องโปรดติดต่อศูนย์จีโนมทางการแพทย์ที่ เบอร์ 064 620 7399, หรือส่งข้อความได้ทาง FACEBOOK.COM/CMGRAMA และ LINE@: @CMGRAMA

Insurance informed consent

Dear customer: Thank you for choosing the non-invasive prenatal testing program for fetal chromosome aneuploidy. You will be insured for the non-invasive prenatal testing for fetal chromosomal aneuploidy by PICC P&C. Specific insurance liabilities are as follows:

Main Benefits:

1. Fetal chromosome aneuploidy insurance:

1.1 Any fetus ever participating in the non-invasive prenatal testing for fetal chromosome aneuploidy, if the result of genetic testing for "21-trisomy syndrome, 18-trisomy syndrome or 13-trisomy syndrome" is negative or low-risk, within one year after birth, who is explicitly diagnosed after birth as suffering from the illness of "21-trisomy syndrome, 18-trisomy syndrome or 13-trisomy syndrome"(except for mosaic chromosomal abnormalities) by specialists with prenatal diagnostic qualifications in provincial Third-Grade hospitals in the use of chromosome karyotype analysis or chromosome fluorescent in situ hybridization (FISH), at the same time is confirmed as the biological child of the pregnant woman participating the testing, will get a compensation of US\$60,000 by the PICC Property and Casualty Company Limited according to the insurance contract. After the insurance compensation is paid, the insurer shall terminate the insurance liability for the pregnant woman participating in the testing.

1.2 For any fetus ever participating in the non-invasive prenatal testing for fetal chromosome aneuploidy, if the result of genetic testing for "21-trisomy syndrome, 18-trisomy syndrome or 13-trisomy syndrome" is negative or low-risk, before birth of the fetus or after the termination of pregnancy, however, the pregnant woman is explicitly diagnosed as suffering from the illness of "21-trisomy syndrome, 18-trisomy syndrome or 13-trisomy syndrome"(except for mosaic chromosomal abnormalities) by specialists with prenatal diagnostic qualifications at or above the country level hospitals, and has terminated her pregnancy and has terminated her pregnancy, will get a compensation of US\$3,000 by the PICC Property and Casualty Company Limited according to the insurance contract. After the insurance compensation is paid, the insurer shall terminate the insurance liability for the pregnant woman participating in the testing.

Note 1: If the result of genetic testing is low-risk, but the fetus was diagnosed of "21-trisomy syndrome, 18-trisomy syndrome or 13-trisomy syndrome" in the pregnancy period and the pregnant woman continue her pregnancy and give birth of the newborn, the pregnant woman will be compensated in US\$3000 as specified in 1.2 of this article by the PICC Property and Casualty Company Limited

2. Medical expenses insurance for prenatal diagnosis:

For any fetus ever participating in the non-invasive prenatal testing for fetal chromosome aneuploidy, if the result of genetic testing for "21-trisomy syndrome, 18-trisomy syndrome or 13-trisomy syndrome" is positive, high-risk or abnormal, the medical expenses for prenatal diagnosis (including villus puncture, amniotic cavity puncture, percutaneous umbilical vein puncture, chromosome karyotype analysis and fluorescent in situ hybridization (FISH)) of the pregnant woman participating in the testing will be compensated according to the insurance contract. Compensation is limited to US\$375 per pregnant woman. If the pregnant woman has twins or triplets, the compensation shall be limited to \$600 per pregnant woman, and the insurer shall terminate the insurance liability of the pregnant woman participating in the testing after the insurance compensation is paid.

Note: The insurance company will not pay any fee, if the test result shows high risk or positive, but the pregnant woman participating in the testing no longer makes any further prenatal diagnosis.

All of the above insurance liabilities are subject to the upper limit amount of insurance indemnity, and the pregnant woman or her authorized relatives shall promise not to claim any other fees from the testing institution, the submitted hospital and the insurance company.

Insurance claim filing: Please provide the following claim materials when the pregnant woman participating in the testing files a claim:

Needed Documents		
Medical expenses insurance for prenatal diagnosis	1、 2、 3、 4、 5	1. Identification card (Photocopy) 2. Bank card (Photocopies of both sides) 3. Non-invasive prenatal testing report(s) (Original copies) 4. Prenatal diagnosis report(s) (photocopies) (such as amniocentesis, percutaneous umbilical vein puncture, etc.)
Fetal chromosome aneuploidy insurance1.1	1、 2、 3、 6、 7 10*	5. Original invoice(s) and itemized list(s) of prenatal diagnosis fees and charges; (Original copies) (such as amniocentesis, percutaneous umbilical vein puncture, etc.) 6. Paternity test statement of the pregnant woman and the fetus participating in the testing (Original copy)
Fetal chromosome aneuploidy insurance1.2	1、 2、 3、 8*、 9	7. Certificate of diagnosis explicitly indicating that the fetus is suffering from "21-trisomy syndrome, 18-trisomy syndrome or 13-trisomy syndrome" (Original copy). Such certificate shall be produced by specialists with qualifications for prenatal diagnosis from provincial Third-Grade hospitals using chromosome karyotype analysis or chromosome fluorescent in situ hybridization (FISH) 8. Certificate of diagnosis explicitly indicating the fetus is suffering from "21-trisomy syndrome, 18-trisomy syndrome or 13-trisomy syndrome". Such certificate is produced by specialists with qualification for prenatal diagnosis from a country level or higher hospital (Original copy) * 9. Pregnancy Termination Evidences (diagnosis certificate, including hospital records, the invoice and statement of surgery expenses, the invoice and statement of hospitalization expenses, etc.) (Original copies), if applicable 10: Full medical report and record of the entire pregnancy period that shows adequately the pregnant woman has no choice of knowing that the new borne is diagnosed of "21-trisomy syndrome, 18-trisomy syndrome or 13-trisomy syndrome" in the pregnancy period.* (*- The insurance reserve the right to ask for other documents needed including but not limited to medical records, etc. for paying and verifying)

Please read the above information carefully and fill in the application information. The information of the subject shall be true and clear and consistent with her ID. The responsibility will be borne by the subject herself when the insurance company refuse to compensate because of the inconsistency between the information provided and her ID.

I have understood the above terms clearly, provided the true information, and agree to apply for the insurance.

Name (subject) : _____ Contact number: _____

ID number: _____ Date of signature: _____