



11881 – HNPCC MSH2, MLH1, MSH6, PMS2 DNA analysis by NGS

สำหรับผู้ที่ใช้สิทธิ์เบิกจ่ายตรงของกรมบัญชีกลาง :

☐ เบิกได้เมื่อครบตามเงื่อนไขทั้งสองข้อต่อไปนี้ (อ้างอิงประกาศกรมบัญชีกลาง ที่ กค ๐๔๑๖.๒/ว ๓๕๓ ๑๐ ตุลาคม ๒๕๖๐)

- (1) ใช้ตรวจเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโรคมะเร็งลำไส้แบบพันธุกรรมชนิด HNPCC (Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer) หรือ Lynch Syndrome ของตนเอง และ
(2) ส่งตรวจโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางเวชพันธุศาสตร์หรือแพทย์ที่ได้รับการรับรองจากผู้อำนวยการโรงพยาบาลเท่านั้น

☐ เบิกไม่ได้ (ไม่ครบเงื่อนไขข้างต้น)

กรุณาทำเครื่องหมายเลือกสาเหตุที่เข้ารับการตรวจ (ข้อใดข้อหนึ่ง)

☐ ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคมะเร็งที่พบได้ในกลุ่มมะเร็งลำไส้แบบพันธุกรรมชนิด HNPCC หรือ Lynch Syndrome อยู่แล้ว ต้องการตรวจหาการกลายพันธุ์ในยีนกลุ่ม DNA mismatch repair (MMR) ระดับ Germline เพื่อใช้ประกอบการตัดสินใจแนวทางการรักษา

☐ ผู้รับการตรวจไม่ได้เป็นมะเร็งกลุ่มข้างต้น แต่มีญาติสายตรงเป็นมะเร็งในกลุ่ม HNPCC หรือ Lynch Syndrome และไม่สามารถเริ่มการตรวจหาการกลายพันธุ์ในยีนกลุ่ม MMR ในญาติคนนั้นได้ (**โปรดเขียนประวัติครอบครัวมาโดยละเอียด**) (**เบิกไม่ได้**)

* ในกรณีต้องการส่งตรวจ Indication อื่น กรุณาโทรหรือส่งปรึกษาหน่วยตรวจผู้ป่วยนอกสาขาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชาอายุรศาสตร์ เบอร์ 1374 *

Patient Information

Full Name:

HN:

Date of Birth:

Age:

Sex:

☐ Male

☐ Female

Ethnicity:

Personal Cancer History

(check all that apply):

Tumor Testing Results

(if available):

Family History

(Please provide a pedigree if possible):

Current Diagnosis:

☐ Colorectal Cancer (Dx Age: _____)

☐ Endometrial Cancer (Dx Age: _____)

☐ Other Cancer(s) (specify type and age): _____
(Dx Age: _____)

☐ Unaffected (please provide indications for testing and family history)

MSI Testing:

☐ MSI-High

☐ MSI-Low

☐ MSS

☐ Not Performed

IHC Testing: Check proteins absent:

☐ MLH1

☐ MSH2

☐ MSH6

☐ PMS2

☐ Not Performed

BRAF V600E:

☐ Positive

☐ Negative

☐ Not Performed

MLH1 Promoter Methylation:

☐ Positive

☐ Negative

☐ Not Performed

☐ NO KNOWN FAMILY HISTORY

Ordering Physician Information

Physician Name:

License No:

Institution:

Phone:

Email:

Physician's Statement

ข้าพเจ้าขอยืนยันว่าข้อมูลของผู้รับบริการถูกต้องตามความเข้าใจของข้าพเจ้า และข้าพเจ้าได้ชี้แจงถึงหลักการและประโยชน์ของการตรวจนี้ รวมถึงผลกระทบต่อโอกาสการเกิดมะเร็งของสมาชิกในครอบครัวแก่ผู้รับบริการแล้ว ผู้รับบริการเข้าใจและยินยอมรับการตรวจ

Physician's Signature: _____ Date: _____

Specimen Information

Sample Type: ☐ Peripheral Blood (EDTA)

☐ Other (specify): _____

Collection Date: ____/____/____

Time: ____:____

**** For CMG Laboratory Use Only ****

Received Date: _____

Time: ____:____

Received by: _____

LAB ID: _____

Note: _____



หนังสือแสดงเจตนายินยอมเข้ารับการตรวจ HNPCC MSH2, MLH1, MSH6, PMS2 DNA analysis by NGS	
หัวข้อ	☒ เพื่อรับทราบ
ข้าพเจ้าเข้าใจว่าจะใช้ตัวอย่างเลือด หรือชิ้นส่วนทางชีวภาพ เพื่อค้นหาการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคร้ายในยีนที่เกี่ยวข้องกับกลุ่มมะเร็งลำไส้แบบพันธุกรรมชนิด HNPCC หรือ Lynch Syndrome ด้วยวิธีการ Next Generation Sequencing เพื่อให้ข้าพเจ้าทราบถึงความเสี่ยงหรือการวินิจฉัยโรคมะเร็งพันธุกรรม	☐
การตรวจนี้เป็นการค้นหาการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคร้ายในยีน MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 เท่านั้น	☐
ผลการตรวจพันธุกรรมนี้ขึ้นอยู่กับความถูกต้องของข้อมูลในปัจจุบัน ดังนั้นผลการตรวจอาจเปลี่ยนแปลงได้ในอนาคต	☐
ผลการตรวจของข้าพเจ้าจะได้รับการแจ้งโดยแพทย์หรือบุคลากรทางการแพทย์ที่มีหน้าที่ให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม	☐
ผลการตรวจอาจมีความเป็นไปได้หลากหลาย เช่น ตรวจพบ ตรวจไม่พบ หรือพบการกลายพันธุ์ที่ยังไม่ทราบความสำคัญ ทั้งหมดนี้อาจส่งผลต่อตัวข้าพเจ้า และอาจจะรวมถึงครอบครัวของข้าพเจ้า	☐
การที่ผลตรวจเป็นบวกหรือพบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคร้าย ไม่ได้หมายความว่า เป็นการวินิจฉัยว่าเป็นโรคมะเร็ง เพียงแต่ข้าพเจ้ามีโอกาสสูงขึ้นที่จะเป็นโรคมะเร็งกว่าคนทั่วไป ข้าพเจ้ายังต้องได้รับการให้คำปรึกษาแนะนำที่ถูกต้อง เกี่ยวกับผลดังกล่าว จากแพทย์ผู้ดูแล หรือ ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์ เพื่อหาทางป้องกันหรือเตรียมตัวเพื่อลดโอกาสการเกิดโรคมะเร็ง นอกจากนี้มีโอกาสราว 1 ใน 2 ที่ญาติสายตรง เช่น บุตร บิดา มารดา หรือพี่น้องจะมีอาการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคร้ายแบบเดียวกับข้าพเจ้า	☐
การที่ผลตรวจเป็นลบหรือไม่พบการกลายพันธุ์ ไม่ได้หมายความว่า ข้าพเจ้าไม่เป็นโรคมะเร็ง เนื่องจากโรคมะเร็งสามารถเกิดได้จากปัจจัยอื่นๆ เช่น สิ่งแวดล้อม หรือการกลายพันธุ์ที่ไม่ได้ครอบคลุมในยีนกลุ่มที่ตรวจ หรือ ข้อมูลยังไม่ได้ตัดสินว่าตำแหน่งนี้เป็นการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคร้ายในช่วงเวลาที่ตรวจ ข้าพเจ้ายังต้องได้รับการให้คำปรึกษาแนะนำที่ถูกต้อง เกี่ยวกับผลดังกล่าว จากแพทย์ผู้ดูแล หรือ ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์	☐
การตรวจนี้ยังไม่ครอบคลุมการกลายพันธุ์ชนิด การขาดหาย (deletion) หรือ การเพิ่มปริมาณของยีน (duplication) การสลับชิ้นส่วนของ (structural rearrangement) การกลายพันธุ์ในส่วนลึกของยีนที่ไม่แปลรหัส (deep intronic mutation) ในยีน MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 การตรวจไม่พบการกลายพันธุ์ ด้วยเทคโนโลยี NGS ไม่สามารถยืนยันได้ 100 % ว่าข้าพเจ้าไม่มีการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคร้าย	☐
ผลการตรวจอาจพบ "การกลายพันธุ์ที่ยังไม่ทราบความสำคัญ" หมายความว่า การกลายพันธุ์นี้ยังไม่สามารถเข้าใจได้โดยอาศัยความรู้ในปัจจุบัน	☐
ผลตรวจทางพันธุกรรมอาจส่งผลต่อการทำประกันสุขภาพ หรือการทำประกันชีวิต	☐
ตัวอย่างของข้าพเจ้าอาจจะต้องผ่านการทดสอบทางพันธุกรรมอื่นๆเพิ่มเติมเพื่อให้สามารถสรุปผลได้	☐
การตรวจพันธุกรรมมีได้ทั้งผลบวกผลลบ และ ผลลบ เนื่องจากผลการตรวจนี้ยังมีข้อจำกัด อีกทั้งปัจจัยอื่นๆที่สามารถรบกวนผลการตรวจได้แก่ การปลูกถ่ายไขกระดูก การให้เลือด (Blood transfusion) และภาวะมะเร็งในเม็ดเลือดของผู้ป่วย หรือความคลาดเคลื่อนของประวัติครอบครัว เป็นต้น	☐
ข้าพเจ้าได้รับคำอธิบายเกี่ยวกับ เหตุผลในการตรวจ ประโยชน์ที่อาจเกิดขึ้น ผลที่ตามมา และข้อจำกัดของการตรวจ ในลักษณะที่ข้าพเจ้าเข้าใจ ข้าพเจ้าได้มีโอกาสถามคำถาม และได้รับคำอธิบายชี้แจงในเรื่องที่ข้าพเจ้ากังวล จนพึงพอใจ	☐
ผลการตรวจพันธุกรรมของข้าพเจ้าเป็นความลับและจะได้รับการเปิดเผยเมื่อได้รับความยินยอมจากข้าพเจ้าหรือตามที่กฎหมายกำหนดเท่านั้น	☐
หลังจากเสร็จสิ้นการตรวจ ตัวอย่างทางชีวภาพที่เหลืออยู่และข้อมูลทางพันธุกรรม จะถูกจัดเก็บที่ ศูนย์จีโนมฯ ในรูปแบบที่ไม่ระบุตัวตนเพื่อการควบคุมคุณภาพของห้องปฏิบัติการ	☐
ข้าพเจ้ายินยอมให้มีการเปิดเผยผลตรวจพันธุกรรมของข้าพเจ้าแก่แพทย์และผู้เกี่ยวข้องต่อการรักษาญาติทางสายพันธุ์ของข้าพเจ้า (ญาติทางสายพันธุ์หมายถึง ผู้ที่มีสายเลือดเดียวกันเช่น พี่ น้อง พ่อ แม่ ลุง ป้า น้า อา ลูก และ หลาน) ทั้งนี้ ข้อมูลทางพันธุกรรมสามารถใช้และเปิดเผยได้โดยไม่ต้องได้รับความยินยอม ในกรณีเพื่อลดหรือป้องกันความเสี่ยงร้ายแรงต่อชีวิต สุขภาพหรือความปลอดภัยของญาติทางสายพันธุ์ หรือในกรณีที่ต้องเปิดเผยตามกฎหมาย	☐ ยินยอมให้เปิดเผย ☐ ไม่ยินยอมให้เปิดเผย
หากข้าพเจ้าไม่สามารถติดต่อได้ ข้าพเจ้ายินยอมให้เปิดเผยผลตรวจพันธุกรรมแก่บุคคลด้านล่างนี้	
ชื่อ _____ เบอร์ติดต่อ _____ เกี่ยวข้องเป็น _____	
ข้าพเจ้าได้รับการชี้แจงและได้ทำความเข้าใจเกี่ยวกับการตรวจพันธุกรรมข้างต้น จากผู้ให้บริการอย่างครบถ้วนแล้ว และข้าพเจ้ายินยอมรับการตรวจ HNPCC MSH2, MLH1, MSH6, PMS2 DNA analysis by NGS	
ลงชื่อผู้ให้คำปรึกษา _____ ลงชื่อผู้รับคำปรึกษา _____ ลงชื่อพยาน _____	