



Request form for Carrier Screening

- ☐ Expanded Carrier Screening (420 genes) TAT 2 mths
☐ Cystic Fibrosis by MassARRAY (74 SNPs) TAT 2 wks

Laboratory notes:

Patient Sample ID: _____

Partner Sample ID: _____

Received by: _____

Date/Time received : _____

Patient Information

ชื่อสกุล: _____
HN: _____ สถานพยาบาล: _____
เพศ: ☐ ชาย ☐ หญิง วันเดือนปีเกิด: _____
อายุ: _____ ปี เชื้อชาติ ☐ ไทย ☐ อื่นๆ ระบุ: _____
☐ ตั้งครรภ์ ☐ ไม่ตั้งครรภ์
มีประวัติโรคพันธุกรรมในครอบครัวหรือไม่ ☐ มี ☐ ไม่มี
(ถ้ามี โปรดระบุ _____)

Partner details

ชื่อสกุล: _____
HN: _____ สถานพยาบาล: _____
เพศ: ☐ ชาย ☐ หญิง วันเดือนปีเกิด: _____
อายุ: _____ ปี เชื้อชาติ ☐ ไทย ☐ อื่นๆ ระบุ: _____
☐ ตั้งครรภ์ ☐ ไม่ตั้งครรภ์
มีประวัติโรคพันธุกรรมในครอบครัวหรือไม่ ☐ มี ☐ ไม่มี
(ถ้ามี โปรดระบุ _____)

- ☐ ทั้งสองท่านมีความเกี่ยวข้องกันทางสายเลือด (Consanguinity) เช่นมี บรพบุรุษร่วมกัน หรือ เป็นลูกพี่ลูกน้อง (ถ้ามีโปรดแนบพงศาวลี)

การลงนามในเอกสารนี้ แสดงว่า ข้าพเจ้าเข้าใจว่า : แม้ผลตรวจจะระบุว่ามีความเสี่ยงต่ำในการเป็นพาหะ ก็ไม่ได้รับรอง 100% ว่าข้าพเจ้าไม่ได้เป็นพาหะของโรคเหล่านี้ เนื่องจาก: การตรวจไม่สามารถตรวจความผิดปกติทางพันธุกรรมได้ทั้งหมด การตรวจทางห้องปฏิบัติการทุกชนิดมีข้อจำกัด หากผลการตรวจพบว่าข้าพเจ้ามีความเสี่ยงสูงในการเป็นพาหะ หมายความว่า มีโอกาสที่จะถ่ายทอดยีนเหล่านี้ไปสู่ลูกได้มากขึ้น แต่ไม่ได้หมายความว่าถ่ายทอดไปแน่นอน การแปลความหมายของผลตรวจอาจทำได้ยากหากไม่มีผลตรวจของกลุ่มสมรส และข้าพเจ้าเข้าใจว่าอาจได้รับคำแนะนำให้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ หากผลตรวจพบว่าข้าพเจ้าเป็นพาหะ (กรุณาลงนามคู่สมรส หากท่านต้องการให้จัดทำรายงานผลตรวจร่วมกัน)

ลงนาม (ผู้รับบริการ).....วันที่ตรวจ.....(วว/ดด/ปป)

ลงนาม (คู่สมรส).....วันที่ตรวจ.....(วว/ดด/ปป)

Specimen Information

- ☐ EDTA blood 3 - 6 ml 1 tube for patient and partner (if available) ☐ อื่นๆ โปรดระบุ
วันที่เก็บตัวอย่าง (วว/ดด/ปป)..... เวลาเก็บตัวอย่าง..... น.

Physician Information

ชื่อแพทย์ผู้ส่งตรวจ
รหัสแพทย์
สถานพยาบาล/คลินิก
ที่อยู่ติดต่อได้
โทรศัพท์
อีเมล

Test Authorization

สำหรับแพทย์ผู้ส่งตรวจ

ข้าพเจ้าขอยืนยันว่าข้อมูลของผู้รับบริการถูกต้องตามความเข้าใจของข้าพเจ้า และข้าพเจ้าได้ชี้แจงถึงหลักการและประโยชน์ของการตรวจนี้ รวมถึงแนวทางการรักษาหรือดูแลสุขภาพทั้งกรณีพบการกลายพันธุ์และไม่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคแก่ผู้รับบริการแล้ว

ลงนามแพทย์วันที่ตรวจ.....(วว/ดด/ปป)



หนังสือแสดงความยินยอม

การตรวจคัดกรองพาหะของโรคพันธุกรรมแบบครอบคลุม (Expanded Carrier Screening) หรือ Cystic Fibrosis

วัตถุประสงค์

การตรวจคัดกรองพาหะทางพันธุกรรม เป็นการตรวจทางพันธุกรรมที่ใช้ในการระบุผู้ที่เป็นพาหะของโรคทางพันธุกรรมรุนแรงที่แสดงอาการในวัยเด็ก ผู้ที่เป็นพาหะมีการเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมใน DNA ซึ่งมักไม่ก่อให้เกิดปัญหาสุขภาพกับตัวผู้เป็นพาหะเอง แต่เพิ่มความเสี่ยงในการมีบุตรที่เป็นโรคทางพันธุกรรม

ข้อจำกัด

- การตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมไม่สามารถตรวจพบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคได้ทั้งหมด
- การแปลผลอาจขึ้นอยู่กับผลการตรวจอื่นๆ เชื้อชาติ และประวัติครอบครัวที่เกี่ยวข้อง
- การเป็นพาหะเพิ่มโอกาสในการถ่ายทอดการกลายพันธุ์ไปสู่บุตร แต่โอกาสที่จะมีบุตรที่เป็นโรคอาจประเมินได้ยากหากไม่มีผลการตรวจคัดกรองพาหะของคู่สมรส

ขั้นตอนการตรวจ

- ตัวอย่างส่งตรวจ: เลือดปริมาตร 6 มิลลิลิตร
- สำหรับคู่สมรส มี 2 ทางเลือก:
 1. ตรวจฝ่ายหญิงก่อน หากพบว่าเป็นพาหะของโรคถ่ายทอดแบบ autosomal recessive จึงตรวจฝ่ายชาย
 2. ตรวจทั้งคู่พร้อมกัน เพื่อลดระยะเวลาในการประเมินความเสี่ยง และจะได้รับรายงานผลร่วมกัน
- ระยะเวลาในการรายงานผลประมาณ 6-8 สัปดาห์

การปรึกษาทางพันธุกรรม

- แพทย์ของท่านจะให้ข้อมูลและคำแนะนำเกี่ยวกับการตรวจนี้
- อาจแนะนำให้รับคำปรึกษาทางพันธุกรรมก่อนหรือหลังการตรวจ
- มีบริการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมทางโทรศัพท์/ออนไลน์สำหรับคู่สมรสที่ตรวจพบว่าเป็นพาหะและมีความเสี่ยงสูงที่จะมีบุตรที่เป็นโรค

การรักษาความลับและความยินยอม

- ข้าพเจ้าขอยืนยันว่า: ☐ ได้รับทราบข้อมูลเกี่ยวกับวัตถุประสงค์ ขอบเขต และข้อจำกัดของการตรวจ
- ☐ เข้าใจว่าการตรวจนี้ไม่สามารถเบิกค่าใช้จ่ายได้และต้องชำระเงินก่อนการตรวจ
- ☐ เข้าใจว่าไม่มีการออกรายงานผลแบบคู่ เว้นแต่คู่สมรสจะยินยอมให้อออกรายงานผลร่วมกัน
- ☐ ยินยอมให้เก็บตัวอย่างสำหรับการศึกษาวิจัยในอนาคต

ลงชื่อผู้รับการตรวจ: _____ วันที่: _____

ลงชื่อคู่สมรส: _____ วันที่: _____

ลงชื่อพยาน: _____ วันที่: _____

ลงชื่อแพทย์ผู้ให้คำปรึกษา: _____ วันที่: _____