



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 สำหรับครรภ์แฝดรายงานผลโครโมโซม 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

(รับตัวอย่างเฉพาะอายุครรภ์ 10 - 20 สัปดาห์ เท่านั้น)

GA BY U/S

(รับตัวอย่างเฉพาะอายุครรภ์ 10 - 20 สัปดาห์ เท่านั้น)

MATERNAL WEIGHT (kg)

MATERNAL HEIGHT (cm)

NO. OF FETUSES:

☐

SINGLE PREGNANCY

☐

TWIN

CHORIONICITY (FOR TWIN PREGNANCY):

☐

MONOCHORIONIC

☐

DICHORIONIC

ข้อจำกัดของการตรวจครรภ์แฝด:

- ไม่สามารถตรวจความผิดปกติของโครโมโซมเพศได้
- ไม่สามารถระบุได้ว่าการคลอดใดที่มีความเสี่ยงสูง

ข้อมูลของตัวอย่าง

BLOOD COLLECTION DATE

TIME

ผู้รับบริการต้องไม่เคยรับเลือด (Blood Transfusion) มาในช่วงเวลาอย่างน้อย 4 เดือน

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

ลายเซ็นของผู้รับบริการ: _____

สำหรับแพทย์ผู้สั่งตรวจ

ข้าพเจ้าขอยืนยันว่าข้อมูลของผู้รับบริการและผู้ให้บริการถูกต้องสมบูรณ์ตามความเข้าใจของข้าพเจ้า ข้าพเจ้าตกลงที่จะให้ข้อมูลเพิ่มเติมแก่ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ในกรณีที่จำเป็นต่อการตรวจ

ลายเซ็นของแพทย์ผู้ให้บริการ: _____

FOR LABORATORY USE ONLY:

SAMPLE RECEIVED DATE:

TIME:

BY:

REMARK:

หากแพทย์ผู้สั่งตรวจ ผู้ให้บริการ หรือผู้รับบริการมีข้อสงสัยเกี่ยวกับผลการตรวจหรือเรื่องอื่นๆ ที่เกี่ยวข้องโปรดติดต่อศูนย์จีโนมทางการแพทย์ ที่ เบอร์ 064 585 0928, หรือส่งข้อความได้ทาง FACEBOOK.COM/CMGRAMA และ LINE@: @CMGRAMA



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

ภายใต้ความร่วมมือของสาขาเวชศาสตร์มารดาและการก่อกำเนิด
ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ และห้องปฏิบัติการมนุษย์พันธุศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล
270 ถนนพระราม 6 กุญพญาไท 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 (ดี เอ็น เอ) ของรกและทารก (Cell-free fetal DNA) ในเลือดมารดา เพื่อคัดกรองสภาวะ Trisomy 21 Trisomy 18 และ Trisomy 13 และการเพิ่มขึ้นหรือลดลงของโครโมโซมเพศ ซึ่งเป็นสาเหตุหนึ่งของความผิดปกติที่พบบ่อย ในส่วนของ Thai NIPT จะมีรายงานผลการคัดกรองการเพิ่มและลดลงของโครโมโซมอื่นๆ ด้วย และ Thai NIPT TWINS สำหรับครรภ์แฝดโดยเฉพาะ
- ☐ เลือดมารดาปริมาณ 10 – 12 ml จะถูกไปวิเคราะห์ผลที่ศูนย์จีโนมทางการแพทย์โดยใช้เทคโนโลยีการหาลำดับพันธุกรรมแบบเน็กซ์เจนเรชัน (Next Generation Sequencing) ร่วมกับอัลกอริทึมเพื่อบันทึกจำนวนของโครโมโซมที่สนใจ และมาพิจารณาว่ามีโครโมโซมใดบ้างที่มีการเพิ่มหรือลดลงไปในการตั้งครรภ์นี้
- ☐ ความไวและความจำเพาะของการตรวจ Thai NIPT นั้นสูงกว่าการตรวจคัดกรองแบบเดิมที่ใช้วิธีการตรวจสารบ่งชี้ทางชีวเคมีในซีรัม อย่างไรก็ตามแม้ว่าความไวและความจำเพาะจะสูงมากเพียงใด การตรวจ Thai NIPT นี้เป็นเพียงการตรวจคัดกรองเท่านั้นไม่ใช่การตรวจวินิจฉัย

ข้อจำกัดของการตรวจ

- ☐ Thai NIPT Thai NIPT TWINS และ THAI NIPT ESSENTIAL เป็นการตรวจคัดกรองสภาวะโครโมโซมผิดปกติเท่านั้น ดังนั้นปัจจัยทางพันธุกรรมอื่นๆ และที่ไม่ใช่พันธุกรรมยังคงมีผลต่อการตั้งครรภ์และส่งผลกระทบต่อสุขภาพของทารกได้
- ☐ ผลความเสี่ยงต่ำไม่ได้เป็นการวินิจฉัยว่าทารกไม่มีกลุ่มอาการที่ตรวจ และไม่ได้หมายความว่าทารกจะไม่เป็นโรคพันธุกรรมหรือความผิดปกติอื่นๆ ที่การตรวจนี้ไม่ได้ครอบคลุม การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์และการตรวจครรภ์อย่างต่อเนื่องยังคงเป็นสิ่งจำเป็นแม้ว่าจะได้ผลความเสี่ยงต่ำก็ตาม
- ☐ ผลความเสี่ยงสูงไม่ได้เป็นการวินิจฉัยว่าทารกมีกลุ่มอาการนั้นๆ ยังจำเป็นต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยเพื่อยืนยันผลด้วยวิธีการอื่น เช่น การตรวจ Karyotype จากตัวอย่างน้ำคร่ำ นอกจากนี้อายุของมารดายังมีผลต่อโอกาสที่จะได้รับผลบวกปลอม โปรดปรึกษาแพทย์ที่เกี่ยวข้องในเรื่องของค่าทำนายผลบวก (Positive Predictive Value) ที่แตกต่างกันตามอายุของมารดา

ข้อจำกัดของการตรวจ(ต่อ)

- ☐ สิ่งที่จะมารบกวนผลการตรวจได้แก่ภาวะ mosaicism (DNA ของทารกทั้งตัวไม่เหมือนกัน), ภาวะ placental mosaicism (DNA ของรกและทารกไม่เหมือนกัน), ดีเอ็นเอส่วนของรกต่ำ, อายุครรภ์ที่ต่ำกว่าช่วง 10-12 อาทิตย์ Vanishing twin และอื่นๆ
- ☐ มีโอกาสที่จะไม่พบส่วนดีเอ็นเอของทารกเพียงพอสำหรับวิเคราะห์จากการเจาะเลือดครั้งแรก จึงอาจจะเจาะเลือดอีกครั้ง หรืออาจจะพบสิ่งรบกวนในการตรวจตัวอย่างครั้งแรก ซึ่งทั้งหมดนี้จะส่งผลกระทบต่อระยะเวลาในการรอผลตรวจที่นานขึ้น
- ☐ การตรวจโครโมโซมเพศ มีความแม่นยำประมาณ 95% และไม่สามารถดูผลโครโมโซมเพศผิดปกติหรือโครโมโซมอื่นในครรภ์แฝดได้
- ☐ การตรวจ Thai NIPT เป็นเพียงการคัดกรองเท่านั้น ไม่แนะนำให้ตัดสินใจใดๆ เกี่ยวกับการตั้งครรภ์นี้โดยอาศัยผลตรวจ Thai NIPT เพียงอย่างเดียว

ความเป็นส่วนตัวและการใช้ตัวอย่างที่เหลือจากการตรวจ

- ☐ ผลการตรวจ Thai NIPT ถือเป็นความลับและจะถูกส่งไปยังแพทย์ผู้ส่งตรวจโดยตรงเท่านั้น
- ☐ ตัวอย่างที่เหลือจากการตรวจที่ไม่ระบุนามและผลการตรวจที่เกี่ยวข้อง รวมไปถึงการข้อมูลการตั้งครรภ์อาจจะนำมาใช้ในการพัฒนาและการควบคุมคุณภาพของการตรวจ ศูนย์จีโนมทางการแพทย์อาจจะติดต่อแพทย์ที่ส่งตรวจเพื่อขอข้อมูลเหล่านี้ การขอข้อมูลเพิ่มเติมเหล่านี้จะปฏิบัติตามใ้กฎหมายอย่างเคร่งครัด

ความรับผิดชอบด้านค่าใช้จ่าย

- ☐ การตรวจ Thai NIPT เป็นการตรวจทางเลือก จึงยังไม่สามารถครอบคลุมการเบิกจ่ายจากรัฐบาลได้

ข้าพเจ้าได้อ่านและทำความเข้าใจ “เอกสารยินยอมเพื่อขอรับการตรวจ THAI NIPT THAI NIPT TWINS และ THAI NIPT ESSENTIAL” อย่างครบถ้วนแล้ว

ลงชื่อ _____
(_____)
ผู้รับบริการตรวจ
วันที่: _____

ลงชื่อ _____
(_____)
แพทย์ผู้ให้คำปรึกษา
วันที่: _____

หากแพทย์ผู้ส่งตรวจ ผู้ให้บริการ หรือผู้รับบริการมีข้อสงสัยเกี่ยวกับผลการตรวจหรือเรื่องอื่นๆ ที่เกี่ยวข้องโปรดติดต่อศูนย์จีโนมทางการแพทย์ที่ เบอร์ 064 585 0928, หรือส่งข้อความได้ทาง FACEBOOK.COM/CMGRAMA และ LINE@: @CMGRAMA