



CMG Test Request Form

- ☐ Whole Genome Sequencing
☐ Whole Exome Sequencing
☐ Target genes Sequencing
☐ Pre-designed Panel by Mass Array
☐ Multiplex SNP genotyping
☐ Other _____

Laboratory notes:

Date/Time received: _____

Patient Information

First name _____ Last name _____ HN _____ Hospital _____

Gender ☐ Male ☐ Female ☐ Unknown Date of Birth _____ (D/M/Y) Age _____

Ethnicity ☐ Thai ☐ Other (please specify) _____ Sample collection date _____ (D/M/Y)

Clinical Information

Pedigree ☐ Proband (Single sample)
☐ Family member (relationship _____)

Sign & Symptoms

Mode of Inheritance

☐ Autosomal Dominant ☐ Autosomal Recessive ☐ X-Linked Dominant ☐ X-Linked Recessive
☐ Simplex ☐ Unknown ☐ Other _____

Gene of Interest

Specimen type (Collection Date _____ Time _____)

☐ EDTA blood volume 6 ml 1 tubes ☐ Other (please specify) _____

ผู้ประสานงาน คุณวันทนัช โพธิ์จรูญ โทร 089-201-4132 หรือ ravpa.mahidol@gmail.com

นำส่งสิ่งตัวอย่างที่ ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ ชั้น3 ศูนย์บริการทางการแพทย์โรงเรียนเรวดี 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 คณะ
แพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี (Center for Medical Genomics, Faculty of Medicine Ramathibodi Hospital; CMG)
จังหวัดกรุงเทพฯ ภายใต้การสนับสนุนของศูนย์ความเป็นเลิศด้านชีววิทยาศาสตร์แห่งประเทศไทย เพื่อดำเนินการทางห้องปฏิบัติการ
และวิเคราะห์พันธุกรรมสำหรับการถอดรหัสพันธุกรรม ชนิด exome sequencing หรือ whole genome sequencing

ข้าพเจ้ารับทราบว่า ข้อมูลในเอกสารนี้ จำเป็นต้องได้รับการอธิบายจากแพทย์ หรือ ผู้เชี่ยวชาญทางพันธุศาสตร์ ถึงผลที่จะได้รับ
กลับมาหลังการตรวจ รวมถึง วิธีการแปลผล และการนำมาใช้ร่วมกับการดูแลสุขภาพโรค ที่ข้าพเจ้า หรือบุตรของข้าพเจ้าเป็นอยู่

ข้าพเจ้ารับทราบข้อมูลดังนี้

- วัตถุประสงค์ในการตรวจครั้งนี้เพื่อค้นหาพันธุกรรมที่สงสัยว่าก่อโรคในครอบครัวของข้าพเจ้า โดยข้าพเจ้าได้รับ
คำแนะนำจากแพทย์ผู้ดูแลแล้วว่าเทคนิคการถอดรหัสพันธุกรรม ชนิด exome sequencing หรือ whole genome
sequencing เหมาะกับวัตถุประสงค์การตรวจกับครอบครัวของข้าพเจ้า การตรวจชนิดนี้จะแตกต่างกับวิธีการตรวจทาง
พันธุกรรมอื่นๆที่ตรวจจากยีนจำนวนน้อย แต่วิธีนี้ จะเป็นการถอดรหัสพันธุกรรมกว่าหมื่นยีนในจีโนมพร้อมๆกัน
- การที่ผลตรวจเป็นลบ ไม่ได้หมายความว่า ข้าพเจ้า หรือ บุตรของข้าพเจ้า ไม่เป็นโรค ข้าพเจ้าต้องได้รับการให้คำปรึกษา
แนะนำที่ถูกต้อง เกี่ยวกับผลดังกล่าว จากแพทย์ผู้ดูแล หรือ ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์
- การตรวจนี้เป็น การถอดรหัสลำดับเบสของยีน ในส่วนที่มีการแปลรหัสกรดอะมิโน ที่มีการกลายพันธุ์ ดังนั้น ไม่สามารถวินิจฉัย
ความผิดปกติของยีนชนิดอื่น เช่น การขาดหาย (deletion) หรือ การเพิ่มปริมาณของยีน (duplication) การสลับชิ้นส่วนของ
ยีน (structural rearrangement) การกลายพันธุ์ในส่วนลึกของยีน ที่ไม่แปลรหัสกรดอะมิโน (deep intronic mutation)
และ กรณีที่ในตัวอย่างนั้นๆ มีการปะปนกันของสารพันธุกรรมหลายแบบ (mutational mosaicism) หรือ เป็นการกลายพันธุ์
ที่เกิดขึ้นในเฉพาะเซลล์สืบพันธุ์ และ ตรวจไม่พบในเซลล์อื่น (germline mosaicism)
- ผลการตรวจไม่ใช่การวินิจฉัยโรค แต่เป็นส่วนประกอบในการวินิจฉัยโรค ซึ่งข้าพเจ้า จะต้องรับคำปรึกษาแนะนำ จากแพทย์
ผู้ดูแล
- หลังจากเสร็จสิ้นการตรวจ ข้าพเจ้ายินยอมให้นำตัวอย่างทางชีวภาพที่เหลืออยู่และข้อมูลทางพันธุกรรม ไปทำการศึกษาวิจัย
โดยนักวิจัยของ CMG เพื่อศึกษาต่อถึงโรคที่ข้าพเจ้า หรือบุตรของข้าพเจ้าเป็นอยู่ รวมถึงใช้เป็นตัวอย่างควบคุม สำหรับโรค
พันธุกรรมอื่นๆ เพื่อนำมาพัฒนาการให้บริการและความแม่นยำในการตรวจ โดยจะไม่มี การบันทึกชื่อหรือHN.ลงไปใน
ฐานข้อมูลเพื่อความเป็นส่วนตัว
- ข้าพเจ้ามีความประสงค์ ☐ ขอรับ ☐ ไม่ขอรับ
รายงานการกลายพันธุ์ที่พบโดยบังเอิญจากการถอดรหัสพันธุกรรมจากรายชื่อยีนก่อโรคตามคำแนะนำของวิทยาลัยพันธุ
ศาสตร์การแพทย์แห่งสหรัฐอเมริกา (The American College of Medical Genetics and Genomics) ซึ่งกลุ่มยีนดังกล่าว
อาจไม่เกี่ยวข้องกับข้อบ่งชี้ในการวินิจฉัยโรคที่เป็นอยู่
- การถอดรหัสพันธุกรรมของข้าพเจ้าและสมาชิกครอบครัวของข้าพเจ้า มีโอกาสที่จะพบว่าสมาชิกครอบครัวของข้าพเจ้าบาง
คนไม่มีความเกี่ยวข้องกับสายเลือดของข้าพเจ้าหรือครอบครัวของข้าพเจ้า ในกรณีเช่นนี้ แพทย์ไม่อยู่ภายใต้ข้อบังคับให้
เปิดเผยข้อมูลดังกล่าวแก่ข้าพเจ้าหรือสมาชิกภายในครอบครัวของข้าพเจ้า

ลายมือชื่อ

ลายมือชื่อ

(

)

(

)

ผู้ป่วย/ผู้ปกครอง

พยาน

คำแถลงของแพทย์ผู้ดูแลหรือผู้มีอำนาจในการขอความยินยอม

ข้าพเจ้ายืนยันว่า ได้ทำการให้คำปรึกษาแนะนำกับผู้ป่วย หรือ ผู้มีอำนาจกระทำแทนผู้ป่วย ดังรายละเอียดในเอกสารนี้แล้ว

ลายมือชื่อ

.....

(

)

วัน/เดือน/ปี

แพทย์ผู้ดูแลหรือผู้มีอำนาจในการขอความยินยอม