ใบขอตรวจ Germline Non-Cancer Genetic Testing

ห้องปฏิบัติการอณูพันธุศาสตร์ ศูนย์จีโนมิกส์ศิริราช คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
อาคารศูนย์วิจัยการแพทย์ศิริราช (SiMR) ชั้น 4 (ในวันและเวลาราชการ 08.30-16.00 น.)
Tel. +66 2419 2727 Email: siriraj.genomics@gmail.com

For Laboratory Use Only

C.ID :		Lab Code:	
Receiver:		Date/Time:	
SD1:		Date/Time:	
SD2:		Date/Time:	

ข้อมูลผู้ป่วย (Patient Information)

ชื่อ-สกุล ..... **HN** .....
ว.ด.ป. เกิด ..... **อายุ** ..... **เพศ** ☐ ชาย ☐ หญิง
รพ. ..... **โทร** .....
ที่อยู่ (สำหรับจัดส่งผลตรวจ) .....
.....
E-mail .....

แพทย์ผู้ส่งตรวจ .....
รหัสแพทย์ ..... **โทร** .....
ชนิดสิ่งส่งตรวจ ☐ EDTA Blood (3-6 mL) ☐ Other .....
ผู้เก็บตัวอย่าง .....
วันที่เก็บตัวอย่าง .....

เหตุผลในการส่งตรวจ ☐ Diagnosis ☐ Carrier ☐ Prenatal ☐ Predictive ☐ Targeted Variant ☐ Research

การวินิจฉัย .....

ผู้ป่วยรายนี้เป็น ☐ Index case ☐ ญาติ (ความสัมพันธ์.....)
(Index case ชื่อ.....)

ข้อมูลเรียกเก็บค่าใช้จ่าย (Patient billing information)

☐ ข้าราชการ / เบิกจ่ายตรง
☐ สปสช.
☐ อื่นๆ .....

สำหรับเจ้าหน้าที่การเงิน (ประทับตรา)

สำหรับเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ

จำนวนตัวอย่าง ..... หลอด/ชิ้น ปริมาตร..... สภาพตัวอย่าง ☐ ผ่าน
เหตุผลปฏิเสธสิ่งส่งตรวจ ..... ☐ ไม่ผ่าน

Disease group:

Cardiology

Arrhythmia: ☐ Long QT Syndrome ☐ Brugada Syndrome ☐ SUDS
Cardiomyopathy: ☐ HCM ☐ DCM
Other: ☐ Marfan syndrome/Aortopathy ☐ .....

Nephrology

☐ Chronic kidney disease unclear etiology ☐ Glomerular disease
☐ Tubulointerstitial disorder/Electrolyte disorder ☐ CAKUT
☐ Complement mediated kidney disease ☐ Cystic kidney disease

Other

Clinical phenotype .....

พงศาวลี (Pedigree)

รายการทดสอบ (TEST MENU) (กรุณากรอกหนังสือเจตนาให้เก็บสิ่งส่งตรวจสำหรับการตรวจทางพันธุกรรมทุกครั้งที่ส่งตรวจ)

รายการส่งตรวจ	Code
☐ **N1 - Single gene sequencing** *(สอบถาม available gene ก่อนดำเนินการส่ง)* ระบุยีน:	332070 + 332080
☐ **N2 - Multi - gene panel tier 1** เลือกจากรายการ Tier1 ระบุ panel:	332057 + 332070 + 332080
☐ **N3 - Multi - gene panel tier 2** เลือกจากรายการ Tier2 ระบุ panel:	332057 + 332058 + 332070 + 332080
☐ **N4 - Multi - gene panel tier 3** Cardiomyopathy panel	332058 + 332101
☐ **N5 - Virtual panel** *(N5 เฉพาะเลข ว. 16707, 20562 ที่มีสิทธิ์ส่งตรวจ)* ระบุยีนหรือpanel:	332080 + 332101
☐ **N6 - Targeted variant - SNV** *(สอบถาม available gene ก่อนดำเนินการส่ง)* ระบุยีนและVariant:	332069
☐ **N7 - Targeted variant - CNV** *(สอบถาม available gene ก่อนดำเนินการส่ง)* ระบุยีน (variant):	332070 + 332080
☐ **N8 - Targeted variant - advanced CNV** *(สอบถาม available gene ก่อนดำเนินการส่ง)* ระบุยีน (variant):	332101
☐ **N9 - Renal Cyst Panel** Info:	332058 + 332069 + 332070 + 332101
☐ **N10 - Repeat Expansion** เลือกยีนจาก N10 gene list:	332070 + 332057
☐ **DNA Extraction** ระบุ Project.....	332017

Test List ***(**เลือกเพียง 1 panel หรือ 1 ยีน เท่านั้น**)***

Tier 1 panel: Anticoagulant Deficiency Panel, Dementia Panel, DI Panel, FH Panel, Hereditary Angioedema Panel, Hypokalemic Periodic Paralysis Panel, Hypophosphatemia Panel, MODY Core Panel, Malignant Hyperthermia Panel, OI Panel, PAH and HHT Panel, Pancreatitis Panel, Parathyroid Panel, TSC Panel, Telomere Biology Disorders Panel

Tier 2 panel: Arrhythmia Panel, Aortopathy Panel, Dystonia & Parkinsonism Panel, Nonsyndromic Hearing Loss Panel, Tubulopathy & Mineral Metabolism Panel

Tier 3 panel: Cardiomyopathy Panel

N10 gene list: *C9orf72*, *DMPK*, *FXN*, SCA (Type: 1, 2, 3, 6, 7, 12, 17)

หมายเหตุ อาจมีการรายงาน P/LP variants ที่ตรวจพบในยีนนอกเหนือจากรายการยีนที่สั่งตรวจ ตามเกณฑ์ ACMG Secondary Findings (SF) โดยเป็นไปตามความยินยอมของผู้ป่วย

คำแนะนำการส่งตัวอย่าง
1. ติดฉลากแสดงรายละเอียดของผู้ป่วยให้ถูกต้องชัดเจนบนภาชนะเก็บสิ่งส่งตรวจ
2. ส่งตัวอย่างเลือดในวันทำการ ภายใน 24 ชั่วโมง (ไม่ต้องแช่เย็น)
3. ส่งตัวอย่างเลือดวันทำการถัดไป สามารถเก็บรักษาตัวอย่างที่ **ตู้เย็น 4°C (ไม่เกิน 1 สัปดาห์)**
4. **ห้ามแช่แข็งหลอดเลือด, ห้ามใช้ Heparin tube**
5. ส่งตัวอย่างเลือดผ่านทางไปรษณีย์ด่วนพิเศษ (EMS) ให้บรรจุหลอดเลือดในซองกันกระแทกแยกแต่ละหลอด ส่งที่อุณหภูมิห้อง หรือมี ice pack (ห้ามใช้น้ำแข็งแห้ง)