

Requisition Form for Clinical Exome Sequencing of Undiagnosed/Unrecognizable Monogenic Disease

For Hospital/Clinic Label

Patient Profile

First Name _____ Last Name _____

Gender Male Female DOB (dd/mm/yy) _____ Age ____ years ____ months

Nationality _____ Ethnicity Thai Southeast Asian East Asian Indian

Middle East Other Asian, _____ Caucasian African Hispanic Other, _____

Hospital/Clinic _____ Address _____

Phone _____ E-mail _____

Clinical Information

Signs & Symptoms _____

Mode of Inheritance Autosomal Dominant Autosomal Recessive X-linked Dominant
 X-linked Recessive Simplex Unknown Other _____

Pedigree

Genes of Interest _____

Test Requested

- 70001 Exome sequencing for proband only
- 70002 Exome sequencing Trio (please fill the information in the separate sheet)
- 70003 Exome sequencing for undiagnosed diseases 4 family members
(please fill the information in the separate sheet on page 3)

Sample type EDTA blood Extracted DNA Buccal Swab/Saliva Other _____

Date Specimen Obtained _____ (dd/mm/yy)

Physician's Information

Physician's Name _____ Hospital/Clinic _____

Contact Address _____

Phone _____ E-mail _____

I confirm that genetic counseling has been done to the patient and/or the family before ordering the test.

Signature _____ Date of Request _____ (dd/mm/yy)

For office use only

- complete requisition form informed consent of proband/guardian
- informed consent trio Date specimen received _____
- Sample ID _____ Staff's signature _____

Clinical Exome Sequencing Informed Consent Document

I, _____, understand that my/my child's blood sample is being submitted to Leader Medical Genetics and Genomics (LMGG), Co., Ltd., Bangkok, Thailand for the purpose of conducting clinical exome sequencing. I understand that the information contained in this document should be a complement to discussions with my doctor and/or genetic specialist regarding the possible genetic findings and potential implications of the genetic information that will be reported. I also understand that the technical approach will be processed at Medical Genomic Center under the support of the Thailand Center of Excellence for Life Science (TCELS), and the raw data will be sent back to LMGG for further analysis.

I have been informed that:

1. The purpose of this test is to identify the underlying molecular basis of the disorder in my family. My doctor has recommended that my/my child undergo this test because it may be the most efficient type of the test for this purpose. Clinical exome sequencing differs from many other types of genetic tests, of which I may have had in the past, because rather than looking at only or a few genes, this test looks at many thousands of genes simultaneously.
2. My family member's biological samples may be required for assisting analysis. In general, only a single report for the whole family of tested individuals will be issued, unless a report is specifically requested for other affected family members.
3. This test attempts to evaluate all of the important regions of many thousands of the approximately 20,000 genes in the genome, so-called exome. The sensitivity of this test is not 100% and that the cause of the disease in me/my family may not be identified by this analysis. Approximately 90-95% of my/my child exome can be evaluated.
4. This test cannot detect large gene deletion, large duplication, structural rearrangement, deep intronic mutation and mutational/germline mosaicism.
5. The benign and likely benign findings will not be reported.
6. I choose to **(receive/not receive)** the report of the incidental findings (known and expected pathogenic variants) not related to my/my child's condition and recommended by the American College of Medical Genetics and Genomics, i.e., 57 particular cancer and cardiovascular genes.
7. The result is not diagnostic. I have to see my doctor to discuss the implication of this report and to receive proper genetic counseling regarding the results in this report.
8. After completing the test result, I **(give/do not give)** my consent to donate my leftover specimen for future research use by LMGG/MGC researchers, concerning my/my child's condition or for a use as a control for other genetic conditions. (If answer 'no', the biological samples will be discarded within 1 year after the result is accomplished.

Signatures

Patient/guardian

Witness

Date (dd/mm/yy)

Medical Professional/Authorized Person's Declaration

I confirm that genetic counseling has been done to the family members as stated above before ordering the test.

Physician/authorized person who obtained consent

Date (dd/mm/yy)

Additional Information for Trio Analysis (please have a discussion with medical genetic consultant before submitting specimen)

Family Member #1

First Name _____ **Last Name** _____
Relationship _____ (please indicate the position in the pedigree in page 1)
Gender Male Female **DOB (dd/mm/yy)** _____ **Age** ____ years ____ months
Nationality _____ **Ethnicity** Thai Southeast Asian East Asian Indian
 Middle East Other Asian, _____ Caucasian African Hispanic Other, _____

Family Member #2

First Name _____ **Last Name** _____
Relationship _____ (please indicate the position in the pedigree in page 1)
Gender Male Female **DOB (dd/mm/yy)** _____ **Age** ____ years ____ months
Nationality _____ **Ethnicity** Thai Southeast Asian East Asian Indian
 Middle East Other Asian, _____ Caucasian African Hispanic Other, _____

Family Member #3

First Name _____ **Last Name** _____
Relationship _____ (please indicate the position in the pedigree in page 1)
Gender Male Female **DOB (dd/mm/yy)** _____ **Age** ____ years ____ months
Nationality _____ **Ethnicity** Thai Southeast Asian East Asian Indian
 Middle East Other Asian, _____ Caucasian African Hispanic Other, _____

Consent

I understand that our biological samples will be supplied for my relative (proband)'s genetic testing as a reference for subsequent analysis (family segregation analysis). I have given my consent for genetic testing to be performed and that the signed consent form is on file. I also understand that a report will only be generated for the proband only, and that it may be possible to infer information about my results based on the proband's report. I will not receive a copy of this report nor a report specific to my own genetic results.

Signature (family member #1) _____

Signature (family member #2) _____

Signature (family member #3) _____

Medical Professional/Authorized Person's Declaration

I confirm that genetic counseling has been done to the family members as stated above before ordering the test.

Physician/authorized person signature _____

Date of request _____ (dd/mm/yy)

หนังสือยินยอมสำหรับการตรวจหาพันธุกรรมที่ก่อให้เกิดโรคพันธุกรรม

ข้าพเจ้า (นาย/นาง/น.ส.) _____ รับทราบว่า ตัวอย่างทางชีวภาพ ของ ข้าพเจ้า/บุตรของข้าพเจ้า) จะถูกนำไปยัง บริษัท ลีดเดอร์ เมดิคอล เจเนติกส์ แอนด์ จีโนมิกส์ จำกัด (Leader Medical Genetics and Genomics; LMGG) จังหวัดกรุงเทพฯ เพื่อทำการวิเคราะห์พันธุกรรมสำหรับการถอดรหัสพันธุกรรม ชนิด exome sequencing ข้าพเจ้ารับทราบว่า ข้อมูลในเอกสารนี้ จำเป็นต้องได้รับการอธิบายจากแพทย์ หรือ ผู้เชี่ยวชาญทางพันธุศาสตร์ ถึงผลที่จะได้รับกลับมามีหลังการตรวจ รวมถึง วิธีการแปลผล และการนำมา ร่วมกับการดูแลรักษาโรค ที่ข้าพเจ้า หรือบุตรของข้าพเจ้าเป็นอยู่ ข้าพเจ้ารับทราบว่า กระบวนการทาง ห้องปฏิบัติการจะกระทำที่ ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ (Medical Genomic Center; MGC) ภายใต้การสนับสนุนของ ศูนย์ความเป็นเลิศด้านชีววิทยาศาสตร์แห่งประเทศไทย และ LMGG จะเป็นผู้วิเคราะห์ข้อมูลดิบทั้งหมด และ สรุปผลเป็นรายงานให้แก่ข้าพเจ้า

ข้าพเจ้ารับทราบข้อมูลดังนี้

1. วัตถุประสงค์ในการตรวจครั้งนี้เพื่อค้นหาพันธุกรรมที่สงสัยว่าก่อโรคในครอบครัวของข้าพเจ้า โดย ข้าพเจ้าได้รับคำแนะนำจากแพทย์ผู้ดูแลแล้วว่าเทคนิคการถอดรหัสพันธุกรรม ชนิด exome sequencing เหมาะกับวัตถุประสงค์การตรวจกับครอบครัวของข้าพเจ้า การตรวจชนิดนี้จะแตกต่างกับวิธีการตรวจ ทางพันธุกรรมอื่นๆที่ตรวจจากยีนจำนวนน้อย แต่วิธีนี้ จะเป็นการถอดรหัสพันธุกรรมกว่าหมื่นยีนใน จีโนมพร้อมๆกัน
2. การที่ผลตรวจเป็นลบ ไม่ได้หมายความว่า ข้าพเจ้า หรือ บุตรของข้าพเจ้า ไม่เป็นโรค ข้าพเจ้าต้องได้รับการ ให้คำปรึกษาแนะนำที่ถูกต้อง เกี่ยวกับผลดังกล่าว จากแพทย์ผู้ดูแล หรือ ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์
3. การตรวจนี้เป็น การถอดรหัสลำดับเบสของยีน ในส่วนที่มีการแปลรหัสกรดอะมิโน ที่มีการกลายพันธุ์ ดังนั้น ไม่สามารถวินิจฉัยความผิดปกติของยีนชนิดอื่น เช่น การขาดหาย (deletion) หรือ การเพิ่มปริมาณ ของยีน (duplication) การสลับชิ้นส่วนของยีน (structural rearrangement) การกลายพันธุ์ในส่วนลึกของ ยีน ที่ไม่แปลรหัสกรดอะมิโน (deep intronic mutation) และ กรณีที่ในตัวอย่างนั้นๆ มีการปะปนกันของ สารพันธุกรรมหลายแบบ (mutational mosaicism) หรือ เป็นการกลายพันธุ์ ที่เกิดขึ้นในเฉพาะเซลล์ สืบพันธุ์ และ ตรวจไม่พบในเซลล์อื่น (germline mosaicism)
4. ผลการตรวจไม่ใช่การวินิจฉัยโรค แต่เป็นส่วนประกอบในการวินิจฉัยโรค ซึ่งข้าพเจ้า จะต้องรับ คำปรึกษาแนะนำ จากแพทย์ผู้ดูแล
5. หลังจากเสร็จสิ้นการตรวจ ข้าพเจ้า (อนุญาต/ไม่อนุญาต) ให้นำตัวอย่างทางชีวภาพที่เหลืออยู่ ไป ทำการศึกษาวิจัย โดยนักวิจัยของ LMGG/MGC เพื่อศึกษาต่อถึงโรคที่ข้าพเจ้า หรือบุตรของข้าพเจ้า เป็นอยู่ รวมถึงใช้เป็นตัวอย่างควบคุม สำหรับโรคพันธุกรรมอื่นๆ (ถ้าไม่อนุญาต สารพันธุกรรมจะถูก เก็บรักษาที่ LMGG/MGC เป็นเวลา 1 ปี หลังจากการตรวจวิเคราะห์เสร็จ และจะถูกทำลายทิ้ง)

ลายมือชื่อ _____

(

ผู้ป่วย/ผู้ปกครอง

)

(

พยาน

)

คำแถลงของแพทย์ผู้ดูแลหรือผู้มีอำนาจในการขอความยินยอม

ข้าพเจ้ายืนยันว่า ได้ทำการให้คำปรึกษาแนะนำกับผู้ป่วย หรือ ผู้มีอำนาจกระทำแทนผู้ป่วย ดังรายละเอียดในเอกสารนี้แล้ว

(

แพทย์ผู้ดูแลหรือผู้มีอำนาจในการขอความยินยอม

)

วัน/เดือน/ปี

ข้อแนะนำการเก็บตัวอย่างส่งตรวจ

1. ตรวจเช็ควันหมดอายุของหลอดเลือดก่อนใช้ทุกครั้ง (ใช้หลอด EDTA ฟ้าม่วง)
2. เจาะเลือดจากเส้นเลือดดำ บริเวณข้อพับของแขน โดย
 - ผู้ใหญ่ เจาะเลือดในปริมาตรหลอดละ 6 ซี.ซี.
 - เด็ก เจาะเลือดในปริมาตรหลอดละ 3 ซี.ซี.
3. เขย่าเลือดไปมาเบาๆ โดยการพลิกหัว-ท้าย 5-10 ครั้ง เพื่อป้องกันการแตกของเม็ดเลือดแดง
4. **เก็บรักษาที่อุณหภูมิ 4 องศาเซลเซียส**
5. ตรวจเช็คความถูกต้อง ครบถ้วน ของใบนำส่งตรวจคนไข้ทุกจุด ทุกครั้งก่อนส่งตัวอย่าง