



LMGG

Decoding Genes
for Future Health

บริษัท ลีดเดอร์ เมดิคอล เจเนติกส์ แอนด์ จีโนมิกส์ จำกัด

LEADER MEDICAL GENETICS AND GENOMICS, CO., LTD.

www.leadermedgene.com

IN A PARTNERSHIP TO



สำนักงานใหญ่ 1131/339 อาคารเทอดดำริ ถนนเทอดดำริ แขวงถนนนครไชยศรี เขตดุสิต กรุงเทพฯ 10300 โทรศัพท์/โทรสาร : (66)02-668-4535

Head office: 1131/339 Thoet Damri Building, Thoet Damri Road, Kweng Thanonnakornchaisri, Dusit, Bangkok 10300 Tel./Fax. : (66)02-668-4535

Requisition Form for Monogenic Disease Testing

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 _____

Provisional Diagnosis _____

Sample type EDTA blood Extracted DNA Buccal Swab/Saliva Amniotic Fluid

Other _____

Date Specimen Obtained _____ (dd/mm/yy)

Physician's Information

Physician's Name _____ Hospital/Clinic _____

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)

Test requested Code _____

(See the list in the next page)

Space for pedigree and notes for Custom Design. Consultation can be done by e-mail at consult@leadermedgene.com



Test Requested List (All are performed by either Next-Generation or Capillary Sequencing techniques)

<p><u>Cardiovascular Genetics</u></p> <p><input type="checkbox"/>10001 Hypertrophic Cardiomyopathy screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10002 Dilated Cardiomyopathy screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10003 Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10004 Brugada Syndrome screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10005 Long QT Syndrome screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10006 Sudden Cardiac Death screening panel</p> <p><u>Cancer Genetics</u></p> <p><input type="checkbox"/>10014 Familial Adenomatous Polyposis (<i>APC, MUTYH</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10015 Hereditary Non-polyposis Colorectal Cancer (<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10016 Juvenile Polyposis Syndrome (<i>BMPR1A, SMAD4</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>20010 Peutz-Jegher Syndrome (<i>STK11</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10017 Hereditary Colorectal Cancer panel screening</p> <p><input type="checkbox"/>10021 Hereditary Breast Cancer (<i>BRCA1, BRCA2</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>20012 Multiple Endocrine Neoplasia type 1 (<i>MEN1</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10022 Multiple Endocrine Neoplasia type 2A and 2B (<i>Ret</i> whole gene)</p> <p><input type="checkbox"/>20020 Parathyroid Carcinoma-Jaw Tumor Syndrome (<i>CDC73</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>20021 Carney Complex (<i>PRKAR1A</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>20002 Von hippel lindau</p> <p><u>Dysmorphology</u></p> <p><input type="checkbox"/>10023 Noonan Syndrome screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10024 Leopard Syndrome screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10025 Cardiofaciocutaneous Syndrome screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>20005 Albright-hereditary osteodystrophy (<i>GNAS1</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10007 Marfan Syndrome and related disorder screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10008 Ehlers-Danlos Syndrome screening panel</p> <p><u>Neurogenetics</u></p> <p><input type="checkbox"/>10029 Limb-Girdle Muscular Dystrophy screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10030 Hereditary Motor-Sensory Neuropathy screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10031 SMA and Respiratory Distress (<i>IGHMBP2</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>20003 MERRF/MELAS/Leigh Syndrome (common mutations)</p> <p><input type="checkbox"/>20004 PANK2-associated Neurodegeneration (<i>PANK2</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>60301 Duchenne Muscular Dystrophy (DMD MLPA)</p> <p><u>Red Blood Cell Disorders</u></p> <p><input type="checkbox"/>20001 Beta Thalassemia, Hemoglobinopathy of beta globin chain and Sickle Cell Disease (<i>HBB</i>)</p>	<p><u>Ocular Genetics</u></p> <p><input type="checkbox"/>10009 Retinoblastoma (<i>RB1</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10010 Retinitis Pigmentosa screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10011 Leber's Congenital Amaurosis screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>10012 Hereditary Retinopathy screening panel</p> <p><input type="checkbox"/>20022 Renal-Coloboma Syndrome (<i>PAX2</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10013 Lowe Syndrome (<i>OCRL</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>20011 X-linked retinoschisis (<i>RS1</i>)</p> <p><u>Neurocutaneous Syndrome</u></p> <p><input type="checkbox"/>10018 Neurofibromatosis type 1 (<i>NF1</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10019 Neurofibromatosis type 2 (<i>NF2</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10020 Tuberous Sclerosis (<i>TSC1, TSC2</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10038 Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia (<i>EDA, EDAR, EDARADD</i>)</p> <p><u>Inherited Metabolic Disorder</u></p> <p><input type="checkbox"/>20006 Pompe Disease (<i>GAA</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>20007 Fabry Disease (<i>GLA</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>20023 MPS2 (Hunter Syndrome)(<i>IDS</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>20008 MPS7 (Sly Disease)(<i>GUSB</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10026 Menkes Disease (<i>ATP7A</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10027 Wilson Disease (<i>ATP7B</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10028 Porphyria screening panel</p> <p><u>Renal Genetics</u></p> <p><input type="checkbox"/>10034 Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (<i>PKD1, PKD2</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10035 Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease (<i>PKHD1</i>)</p> <p><input type="checkbox"/>10036 Alport Syndrome (<i>COL4A3, COL4A4, COL4A5</i>)</p> <p><u>Custom Design</u></p> <p><input type="checkbox"/>30002 Custom mutation testing 1-2 reactions</p> <p><input type="checkbox"/>30003 Custom mutation testing 3-4 reactions</p> <p><input type="checkbox"/>30004 Custom mutation testing 5-8 reactions</p> <p><input type="checkbox"/>30005 Custom mutation testing 9-12 reactions</p> <p><input type="checkbox"/>30006 Custom mutation testing 13-20 reactions</p> <p><input type="checkbox"/>30007 Custom mutation testing > 20 reactions</p> <p><u>Target Mutation Testing</u></p> <p><input type="checkbox"/>30001 Target mutation testing identified in our lab (Please state the previous lab reference: name, sample ID, report number)_____</p>
--	--

For office use only

complete requisition form informed consent of proband/guardian

Date specimen received _____ Sample ID _____

Staff's signature _____



LMGG

Decoding Genes
for Future Health

บริษัท ลีดเดอร์ เมดิคอล เจเนติกส์ แอนด์ จีโนมิกส์ จำกัด

LEADER MEDICAL GENETICS AND GENOMICS, CO., LTD.

www.leadermedgene.com

IN A PARTNERSHIP TO



สำนักงานใหญ่ 1131/339 อาคารเทอดดำริ ถนนเทอดดำริห์ แขวงถนนนครไชยศรี เขตดุสิต กรุงเทพฯ 10300 โทรศัพท์/โทรสาร : (66)02-668-4535

Head office: 1131/339 Thoet Damri Building, Thoet Damri Road, Kweng Thanonnakornchaisri, Dusit, Bangkok 10300 Tel./Fax. : (66)02-668-4535

Monogenic Disease Testing Informed Consent Document

I, _____, understand that my/my child's biological sample is being submitted to Leader Medical Genetics and Genomics (LMGG), Co., Ltd., Bangkok, Thailand for the purpose of conducting genetic testing for _____ (disease/condition). 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 (MGC), Bangkok, Thailand, 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 of the specific/suspected genes in my family.
2. Negative testing may not imply that me/my child is not affected by the certain disorders. Discussion of negative result must be done with my doctor or genetic experts.
3. This test is specific for exonic sequencing; therefore, it cannot detect large gene deletion, large duplication, structural rearrangement, deep intronic mutation and mutational or germline mosaicism, except MLPA assay that can detect deletion/duplication in the specific region.
4. 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.
5. 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

Medical Professional/Authorized Person's Declaration

I confirm that genetic counseling has been done to me or the patient's guardian as stated above before ordering the test.

Physician/authorized person who obtained consent

Date (dd/mm/yy)



หนังสือยินยอมสำหรับการตรวจหา ยีนผิดปกติที่ก่อให้เกิดโรคพันธุกรรม

ข้าพเจ้า (นาย/นาง/น.ส.) _____ รับทราบว่า ตัวอย่างทางชีวภาพ ของข้าพเจ้า/ บุตรของข้าพเจ้า) จะถูกนำส่งไปยัง บริษัท ลีดเดอร์ เมดิคอล เจเนติกส์ แอนด์ จีโนมิกส์ จำกัด (Leader Medical Genetics and Genomics; LMGG) จังหวัด กรุงเทพฯ เพื่อทำการวิเคราะห์พันธุกรรมสำหรับ โรคหรือภาวะ _____ ข้าพเจ้ารับทราบว่า ข้อมูลในเอกสารนี้ จำเป็นต้องได้รับการอธิบาย จากแพทย์ หรือ ผู้เชี่ยวชาญทางพันธุศาสตร์ ถึงผลที่จะได้รับกลับมาหลังการตรวจ รวมถึง วิธีการแปลผล และการนำมา ร่วมกับการดูแลรักษาโรค ที่ข้าพเจ้า หรือบุตรของข้าพเจ้าเป็นอยู่ ข้าพเจ้ารับทราบว่า กระบวนการทางห้องปฏิบัติการ จะกระทำที่ ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ (Medical Genomic Center; MGC) โรงพยาบาลรามาธิบดี และ LMGG จะเป็นผู้ วิเคราะห์ข้อมูลดิบทั้งหมด และสรุปผลเป็นรายงานให้แก่ข้าพเจ้า

ข้าพเจ้ารับทราบข้อมูลดังนี้

- วัตถุประสงค์ในการตรวจครั้งนี้ เพื่อค้นหา ยีนผิดปกติ ที่ต้องสงสัยว่าก่อโรคในครอบครัวของข้าพเจ้า โดยเป็น การตรวจในยีนที่ต้องสงสัยเท่านั้น
- การที่ผลตรวจเป็นลบ ไม่ได้หมายความว่า ข้าพเจ้า หรือ บุตรของข้าพเจ้า ไม่เป็นโรค ข้าพเจ้าต้องได้รับการ ให้คำปรึกษาแนะนำที่ถูกต้อง เกี่ยวกับผลดังกล่าว จากแพทย์ผู้ดูแล หรือ ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์
- การตรวจนี้เป็น การถอดรหัสลำดับเบสของยีน ในส่วนที่มีการแปลรหัสกรดอะมิโน ที่มีการกลายพันธุ์ ดังนั้น ไม่สามารถวินิจฉัยความผิดปกติของยีนชนิดอื่น เช่น การขาดหาย (deletion) หรือ การเพิ่มปริมาณของยีน (duplication) การสลับชิ้นส่วนของยีน (structural rearrangement) การกลายพันธุ์ในส่วนลึกของยีน ที่ไม่แปล รหัสกรดอะมิโน (deep intronic mutation) และ กรณีที่ในตัวอย่างนั้นๆ มีการปะปนกันของสารพันธุกรรม หลายแบบ (mutational mosaicism) หรือ เป็นการกลายพันธุ์ ที่เกิดขึ้นในเฉพาะเซลล์สืบพันธุ์ และ ตรวจไม่ พบในเซลล์อื่น (germline mosaicism) ยกเว้นกระบวนการ MLPA ที่จะวินิจฉัยภาวะการขาดหาย (deletion) หรือ การเพิ่มปริมาณของยีน (duplication) ได้
- ผลการตรวจไม่ใช่การวินิจฉัยโรค แต่เป็นส่วนประกอบในการวินิจฉัยโรค ซึ่งข้าพเจ้า จะต้องรับคำปรึกษา แนะนำ จากแพทย์ผู้ดูแล
- หลังจากเสร็จสิ้นการตรวจ ข้าพเจ้า (อนุญาต/ไม่อนุญาต)ให้นำตัวอย่างทางชีวภาพที่เหลืออยู่ ไปทำการศึกษา วิจัย โดยนักวิจัยของ LMGG/ MGC เพื่อศึกษาต่อถึงโรคที่ข้าพเจ้า หรือบุตรของข้าพเจ้าเป็นอยู่ รวมถึงใช้เป็น ตัวอย่างควบคุม สำหรับโรคพันธุกรรมอื่นๆ (ถ้าไม่อนุญาต สารพันธุกรรมจะถูกเก็บรักษาที่ LMGG/MGC เป็นเวลา 1 ปี หลังจากการตรวจวิเคราะห์เสร็จ และจะถูกทำลายทิ้ง)

ลายมือชื่อ _____

(_____)

ผู้ป่วย/ผู้ปกครอง

(_____)

พยาน

คำแถลงของแพทย์ผู้ดูแลหรือผู้มีอำนาจในการขอความยินยอม

ข้าพเจ้ายืนยันว่า ได้ทำการให้คำปรึกษาแนะนำกับผู้ป่วย หรือ ผู้มีอำนาจจะทำแทนผู้ป่วย ดังรายละเอียดในเอกสารนี้แล้ว

(_____)

วัน/เดือน/ปี

แพทย์ผู้ดูแลหรือผู้มีอำนาจในการขอความยินยอม