

## Consent for Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)

Name: .....  
HN: ..... Date: .....  
Birth Date: ..... Age: .....  
Room: ..... Sex: .....  
Physician: .....  
Allergies: .....

### หนังสือแสดงความยินยอมการตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมของทารกในครรภ์จากเลือดมารดา

#### (Non-Invasive Prenatal Testing: NIPT)

ข้าพเจ้า (นาง/นางสาว)..... สตรีตั้งครรภ์ที่มีอายุครรภ์..... สัปดาห์

ขอแสดงความยินยอมโดยสมัครใจให้นายแพทย์/แพทย์หญิง..... และพนักงานของโรงพยาบาล  
ที่ได้รับมอบหมายให้มีส่วนร่วมในการดูแลอาการของข้าพเจ้า

ข้าพเจ้าเข้าใจและยินยอมให้มีการดำเนินการเจาะเลือดเพื่อตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมของทารกในครรภ์จากเลือดมารดา  
ที่ได้มีการวางแผนไว้สำหรับข้าพเจ้า คือ

โปรแกรมที่ 1 การทดสอบ NIPT Basic ประกอบด้วย

1. การตรวจคัดกรองความผิดปกติจากการเกินมาของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 และ 21 (Trisomy 13, 18, 21)
2. การตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมเพศ (Sex chromosome aneuploidy)
3. การระบุเพศของทารก (Sex determination) (สามารถเลือกได้)

โปรแกรมที่ 2 การทดสอบ NIPT Advance ประกอบด้วย

1. การตรวจคัดกรองความผิดปกติจากการเกินมาของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 และ 21 (Trisomy 13, 18, 21)
2. การตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมเพศ (Sex chromosome aneuploidy)
3. การตรวจคัดกรองความผิดปกติของจำนวนโครโมโซมคู่อื่น ๆ (Other chromosome aneuploidy)
4. การระบุเพศของทารก (Sex determination) (สามารถเลือกได้)

โปรแกรมที่ 3 การทดสอบ NIPT Plus ประกอบด้วย

1. การตรวจคัดกรองความผิดปกติจากการเกินมาของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 และ 21 (Trisomy 13, 18, 21)
2. การตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมเพศ (Sex chromosome aneuploidy)
3. การตรวจคัดกรองความผิดปกติของจำนวนโครโมโซมคู่อื่น ๆ (Other chromosome aneuploidy)
4. การระบุเพศของทารก (Sex determination) (สามารถเลือกได้)
5. การตรวจคัดกรองความผิดปกติที่เกิดจากการขาดหายไปบางส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 22 (DiGeorge syndrome: 22q11.2 deletion syndrome)
6. การตรวจคัดกรองความผิดปกติที่เกิดจากการขาดหายไปหรือเพิ่มขึ้นมาบางส่วนของโครโมโซมคู่อื่น ๆ อีก 91 ตำแหน่ง (other microdeletions/microduplications)

โปรแกรมที่ 4 การทดสอบ NIPT Twin ประกอบด้วย

1. การตรวจคัดกรองความผิดปกติจากการเกินมาของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 และ 21 (Trisomy 13, 18, 21)
2. การระบุเพศของทารก (Sex determination) (สามารถเลือกได้)

ข้าพเจ้าได้รับทราบข้อมูลและรายละเอียดของการตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมของทารกในครรภ์จากเลือดมารดา รวมทั้งข้อ  
จำกัดของการตรวจ สำหรับกรณีของข้าพเจ้าเป็นอย่างดี

ณ ที่นี้ ข้าพเจ้าได้อ่านและรับทราบข้อความข้างต้น ตลอดจนได้รับคำอธิบายและตอบข้อซักถามจากแพทย์และ/หรือพยาบาล รวมถึงเข้าใจ  
ในผลที่อาจเกิดขึ้นโดยไม่มีข้อสงสัยแล้ว จึงขอแสดงความยินยอมให้ดำเนินการเจาะเลือดเพื่อนำตัวอย่างเลือดของข้าพเจ้า ตรวจคัดกรองความ  
ผิดปกติของโครโมโซมของทารกในครรภ์จากเลือดมารดา (Non-Invasive Prenatal Testing: NIPT) ทั้งนี้ข้าพเจ้าทราบดีว่าข้อมูลที่ได้อาจถูกเก็บเป็น  
ความลับและอาจมีการนำไปใช้ในการตรวจสอบเพื่อการควบคุมคุณภาพของการตรวจวิเคราะห์ โดยจะไม่มีการเปิดเผยชื่อและข้อมูลส่วนตัวใด ๆ ของ  
ข้าพเจ้า

## Consent for Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)

Name: .....  
HN: ..... Date: .....  
Birth Date: ..... Age: .....  
Room: ..... Sex: .....  
Physician: .....  
Allergies: .....

ลงนาม.....  
(.....)

พยาน 1 ลงนาม .....  
(.....)

แพทย์ลงนาม.....  
(.....)

พยาน 2 ลงนาม .....  
(.....)

(แพทย์ผู้ให้คำอธิบาย)

(กรณีพิมพ์ลายนิ้วมือ/ยินยอมทางโทรศัพท์)

.....  
วันที่ เวลา

### การแปลและให้ข้อมูลโดยผู้แปลภาษา

ข้าพเจ้าได้แปลหนังสือให้ความยินยอมในการรับการวินิจฉัยและการบริการและการประมวลผลข้อมูลส่วนบุคคล (Consent for Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)) รวมทั้งข้อมูลซึ่งแพทย์ได้อธิบายให้ผู้ป่วย/ผู้แทนผู้ป่วยทราบ

ภาษาที่แปล ..... ผู้แปลลงนาม .....  
(.....)

### สถานะของผู้ลงนาม (ตามประมวลกฎหมายแพ่งและพาณิชย์)

- ผู้ป่วย ซึ่งบรรลุนิติภาวะ (20 ปีบริบูรณ์) และมีสติสัมปชัญญะสมบูรณ์
- คู่สมรสตามกฎหมาย กรณีที่ผู้ป่วยไม่มีสติสัมปชัญญะ (ไม่รู้สึกรู้ตัว)
- ผู้ใช้อำนาจปกครอง กรณีผู้ป่วยอายุต่ำกว่า 20 ปีบริบูรณ์ที่ยังไม่บรรลุนิติภาวะ
- ผู้พิทักษ์ กรณีผู้ป่วยเป็นคนเสมือนไร้ความสามารถ (ตามคำสั่งศาล)
- ผู้อนุบาล กรณีผู้ป่วยเป็นคนไร้ความสามารถ (ตามคำสั่งศาล)

### โปรดแนบหลักฐานประกอบ

1. สำเนาบัตรประจำตัวประชาชน/หนังสือเดินทาง/ใบอนุญาตขับขี่/บัตรประจำตัวข้าราชการหรือบัตรอื่นๆ ที่มีรูปถ่ายซึ่งทางราชการเป็นผู้ออกให้พร้อมลงนามรับรองสำเนาถูกต้อง (สำหรับผู้ป่วย)
2. สำเนาหลักฐานแสดงความเป็นบิดา มารดา คู่สมรส บุตร บุตรบุญธรรม หรือพี่น้องร่วมบิดามารดาของผู้ป่วย เช่น สำเนาทะเบียนสมรส, สำเนาทะเบียนบ้าน, สำเนาสูติบัตร, หนังสือรับรองการใช้อำนาจปกครอง (กรณีบิดามารดาไม่ได้จดทะเบียนสมรส), หนังสือจดทะเบียนรับบุตรบุญธรรมหรือเอกสารที่ออกโดยราชการอื่นๆ โดยปกปิดข้อมูลศาสนาและหมู่เลือดซึ่งปรากฏบนสำเนาดังกล่าว (หากมี) พร้อมลงนามรับรองสำเนาถูกต้อง

ความสัมพันธ์กับผู้ป่วย.....

เลขที่บัตรประจำตัวประชาชนผู้ลงนามแทนผู้ป่วย.....

เบอร์โทรศัพท์.....

อีเมล.....

## Consent for Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)

Name: .....  
HN: ..... Date: .....  
Birth Date: ..... Age: .....  
Room: ..... Sex: .....  
Physician: .....  
Allergies: .....

การตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมทารกในครรภ์จากเลือดมารดา Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) เป็นการตรวจคัดกรองด้วยเทคโนโลยีวิเคราะห์ลำดับเบส (next generation sequencing) ซึ่งมีความแม่นยำสูงและปลอดภัย โดยทำการตรวจวิเคราะห์ชิ้นส่วนของดีเอ็นเอของทารกในครรภ์ที่ลอยอยู่ในกระแสเลือดมารดาจากการเจาะเก็บตัวอย่างเลือดมารดาประมาณ 10 ซีซี แล้วนำมาปั่นแยกให้ได้พลาสมาซึ่งประกอบไปด้วยชิ้นส่วนของดีเอ็นเอของมารดาและรกของทารกในครรภ์ มาทำการตรวจวิเคราะห์หาความผิดปกติของโครโมโซม

โดยปกติมนุษย์มีจำนวนโครโมโซมทั้งหมด 23 คู่ หรือ 46 แท่ง (ได้จากมารดา 23 แท่ง จากบิดา 23 แท่ง) ความผิดปกติของโครโมโซมอาจเกิดได้หลายลักษณะ เช่น ความผิดปกติที่จำนวนโครโมโซม ได้แก่ โครโมโซมเกินมา 1 แท่ง (trisomies) และโครโมโซมขาดไป 1 แท่ง (monosomies), ความผิดปกติที่โครงสร้างของโครโมโซม ได้แก่ การขาดหายไปบางส่วนหรือโครโมโซม (microdeletion) และการสับเปลี่ยนของโครโมโซม (translocation) รวมไปถึงภาวะโมเสกคือการปะปนกันของเซลล์ที่มีโครโมโซมปกติและผิดปกติ

สาเหตุที่ทำให้เกิดความผิดปกติของโครโมโซมเกิดได้จากหลายสาเหตุ ความผิดปกติบางชนิดพบมากขึ้นเมื่อมารดามีอายุมากขึ้น แต่บางชนิดไม่ขึ้นกับอายุของมารดา แต่อาจเกิดจากการส่งต่อทางพันธุกรรมหรือจากสาเหตุอื่น

### รายละเอียดการทดสอบที่ให้บริการมีดังนี้

- การตรวจคัดกรองความผิดปกติจากการเกินมาของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 และ 21
  - โครโมโซมคู่ที่ 13 เกินมา 1 แท่ง (trisomy13) ซึ่งเป็นสาเหตุของกลุ่มอาการพาเทา (Patau syndrome) ทำให้เกิดความผิดปกติที่หัวใจและสมอง มีผลต่อระดับสติปัญญา นิ้วมือนิ้วเท้าเกิน ปากแหว่งเพดานโหว่และความผิดปกติอื่นๆ ทารกมักเสียชีวิตภายใน 1 ปี
  - โครโมโซมคู่ที่ 18 เกินมา 1 แท่ง (trisomy18) ซึ่งเป็นสาเหตุของกลุ่มอาการเอดเวิร์ด (Edwards syndrome) ทำให้เกิดความผิดปกติที่รุนแรงต่อระดับสติปัญญาและรูปร่าง เช่น ศีรษะเล็กผิดปกติ ผนังหัวใจรั่ว หูหนวก ทารกมักเสียชีวิตก่อนคลอดหรือภายใน 1 เดือนหลังคลอด
  - โครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง (trisomy21) ซึ่งเป็นสาเหตุของกลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome) ทำให้เกิดความผิดปกติ ต่อระดับสติปัญญาและรูปร่าง เช่น โรคหัวใจ มีลักษณะเฉพาะของใบหน้าและรูปร่าง หากได้รับการดูแลและกระตุ้นพัฒนาการ สามารถเติบโตจนเป็นผู้ใหญ่ได้
- การตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมเพศ (sex chromosome aneuploidy)
  - โครโมโซมเพศ X ขาดหายไป 1 แท่ง (monosomy X (XO) หรือ 45, XO) ซึ่งเป็นสาเหตุของ Turner syndrome ความผิดปกติต่อพัฒนาการในเพศหญิง ทำให้มีภาวะรังไข่ฝ่อ เป็นหมัน มีลักษณะผิดปกติ เช่น ขันคอหนา อาจมีความผิดปกติด้านสติปัญญาและหัวใจผิดปกติ
  - โครโมโซมเพศ X เกินมา 1 แท่งในเพศหญิง (XXX) ซึ่งเป็นสาเหตุของ Triple X syndrome มีอาการแตกต่างกันไปตั้งแต่เล็กน้อยจนถึงมีพัฒนาการด้านภาษาและการเรียนรู้ผิดปกติ อาจมีภาวะกล้ามเนื้ออ่อนแรงได้ มักไม่พบความผิดปกติด้านระบบสืบพันธุ์
  - โครโมโซมเพศ X เกินมา 1 แท่งในเพศชาย (XXY) ซึ่งเป็นสาเหตุของ Klinefelter syndrome มักมีอาการไม่ชัดเจน ที่พบบ่อยคือ เป็นหมันและอวัยวะมีขนาดเล็ก โดยทั่วไปไม่มีความผิดปกติด้านสติปัญญา แต่อาจพบความผิดปกติด้านการอ่านและการพูด
  - โครโมโซมเพศ Y เกินมา 1 แท่งในเพศชาย (XYY) ซึ่งเป็นสาเหตุของ Jacob's syndrome มักไม่มีอาการ อาจมีตัวสูงกว่าปกติ หรือมีปัญหาด้านการเรียนรู้และการพูด ไม่มีปัญหาด้านระบบสืบพันธุ์
- การตรวจคัดกรองความผิดปกติของจำนวนโครโมโซมคู่อื่นๆ (Other chromosome Aneuploidy) ประกอบด้วยโครโมโซมคู่ที่ 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 19, 20 และ 22
- การระบุเพศของทารก (sex determination) (สามารถเลือกได้)

## Consent for Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)

Name: .....  
 HN: ..... Date: .....  
 Birth Date: ..... Age: .....  
 Room: ..... Sex: .....  
 Physician: .....  
 Allergies: .....

- การตรวจคัดกรองความผิดปกติที่เกิดจากการขาดหายไปบางส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 22 (DiGeorge syndrome : 22q11.2 deletion syndrome) การขาดหายไปบางส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 22 ทำให้มีความผิดปกติที่หัวใจ ระบบภูมิคุ้มกัน เพดานปากแหว่ง และมีความบกพร่องทางพัฒนาการ
- การตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซม ที่เกิดจากการขาดหายไปหรือเพิ่มขึ้นมาบางส่วนของโครโมโซมคู่อื่นๆ อีก 91 ตำแหน่ง (รวม DiGeorge syndrome เท่ากับ 92 ตำแหน่ง) ดังตาราง

### Microdeletion and Microduplication Syndromes List (92 TYPES)

Chromosome 1p36 deletion syndrome	Chromosome 10q26 deletion syndrome
Chromosome 1q41-q42 deletion syndrome	Chromosome 10p12-p11 deletion syndrome
Chromosome 1p32-p31 deletion syndrome	Chromosome 10p duplication
Chromosome 2p16.1-p15 deletion syndrome	Chromosome 11p13 deletion syndrome
Chromosome 2q33.1 deletion syndrome	Chromosome 11p11.2 deletion syndrome
Chromosome 2q31.1 duplication syndrome	Jacobsen syndrome
Chromosome 2q37 deletion syndrome	Chromosome 11q23 deletion syndrome
Chromosome 2q31.1 microdeletion syndrome	Chromosome 12q14 microdeletion syndrome
Chromosome 2q duplication	Chromosome 12p12.1 microdeletion syndrome
Chromosome 3pter-p25 deletion syndrome	Chromosome 12p duplication
Dandy-Walker syndrome	Chromosome 13q14 deletion syndrome
Chromosome 3q13.31 deletion syndrome	Distal chromosome 13q deletion
Distal chromosome 3p duplication	Chromosome 14q11-q22 deletion syndrome
Chromosome 3q duplication	Chromosome 14q22 deletion syndrome
Chromosome 4p16.3 deletion syndrome	Proximal chromosome 14q deletion
Chromosome 4q21 deletion syndrome	Chromosome 14q duplication
Chromosome 4p duplication	Prader-Willi syndrome
Distal chromosome 4q duplication	Angelman syndrome
Distal chromosome 4q deletion	Chromosome 15q26-qter deletion syndrome
Cri-du-Chat syndrome	Levy-Shanske syndrome
Chromosome 5q14.3 deletion syndrome	Chromosome 15q14 deletion syndrome
Chromosome 5q12 deletion syndrome	Chromosome 15q24 microdeletion syndrome
Chromosome 5p13 duplication syndrome	Chromosome 15q26 overgrowth syndrome
Chromosome 5p duplication	Distal chromosome 15q deletion
Chromosome 6pter-p24 deletion syndrome	Chromosome 16p12.2-p11.2 deletion syndrome
Chromosome 6q24-q25 deletion syndrome	Chromosome 16p12.2-p11.2 duplication syndrome
Chromosome 6q11-q14 deletion syndrome	Chromosome 16p13.3 deletion syndrome
Chromosome 6p deletion	Chromosome 16p13.3 duplication syndrome
Chromosome 6q15-q23 deletion syndrome	Proximal chromosome 16q duplication
Chromosome 6q25-qter deletion syndrome	Smith-Magenis syndrome
Chromosome 6q26-q27 deletion syndrome	Chromosome 17p13.3 deletion syndrome
Chromosome 7q deletion	Potocki-Lupski syndrome
Chromosome 7q11.23 deletion syndrome	Chromosome 17p13.3 duplication syndrome
Chromosome 7q21-q32 deletion	Yuan-Harel-Lupski syndrome
Chromosome 7q31-q32 deletion	Chromosome 17p duplication
Chromosome 8p23.1 deletion syndrome	Chromosome 18p deletion syndrome
Chromosome 8p23.1 duplication syndrome	Distal chromosome 18q deletion syndrome
Langer-Giedion syndrome	Alagille syndrome 1
Chromosome 8q22.1 deletion syndrome	Chromosome 20p duplication
Chromosome 8q22.1 duplication syndrome	Chromosome 21q22 deletion
Chromosome 8p duplication	Chromosome 22q11.2 deletion syndrome
Chromosome 8q duplication	Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome
Chromosome 9p deletion syndrome	Chromosome Xp21 deletion syndrome
Chromosome 9p duplication	Chromosome Xq27.3-q28 duplication syndrome
DiGeorge syndrome 2	Chromosome Xq21 deletion syndrome
Chromosome 10q22.3-q23.2 deletion syndrome	Chromosome Xq22.3 deletion syndrome

## Consent for Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)

Name: .....  
HN: ..... Date: .....  
Birth Date: ..... Age: .....  
Room: ..... Sex: .....  
Physician: .....  
Allergies: .....

ตัวอย่างอาการของความผิดปกติที่พบบ่อย ได้แก่

- DiGeorge syndrome (22q11.2 deletion syndrome) มีการขาดหายไปบางส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 22 ทำให้มีความผิดปกติที่หัวใจ ระบบภูมิคุ้มกัน เพดานปากแหว่ง และมีความบกพร่องทางพัฒนาการ
- 1p36 deletion syndrome มีการขาดหายไปบางส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 1 ทำให้โครงสร้างของสมองผิดปกติ มีกล้ามเนื้ออ่อนแรง กลืนลำบาก มีอาการชัก และมีความพิการทางสติปัญญาอย่างรุนแรง
- Prader-Willi syndrome/Angelman syndrome (15q deletion syndrome) มีการขาดหายไปบางส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 15 ทำให้มีความผิดปกติของระบบประสาท มีอาการชัก มีปัญหาด้านพัฒนาการเช่น การทรงตัว การเดิน การพูด มีปัญหาด้านพฤติกรรม และมีความผิดปกติของระบบต่อมไร้ท่อ
- Cri-du-Chat syndrome (5p deletion syndrome) มีการขาดหายไปบางส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 5 ทำให้มีน้ำหนักร่างกายเกิดน้อย โตช้า ศีรษะเล็ก กล้ามเนื้ออ่อนแรง กลืนลำบาก มีปัญหาด้านสติปัญญา และหัวใจผิดปกติ
- Wolf-Hirschhorn syndrome (4p deletion syndrome) มีการขาดหายไปบางส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 4 ทำให้มีศีรษะเล็กเป็นลักษณะเฉพาะของใบหน้าและศีรษะของโรคนี้ การเจริญเติบโตจำกัด หัวใจผิดปกติ มีปัญหาด้านสติปัญญา ระบบภูมิคุ้มกันผิดปกติและอาจมีหูหนวก

### การรายงานผลการทดสอบ NIPT

- Low risk (ความเสี่ยงต่ำ) หมายความว่า มีความเสี่ยงน้อยมากที่ทารกในครรภ์จะมีความผิดปกติของโครโมโซมที่ทำการทดสอบ
- High risk (ความเสี่ยงสูง) หมายความว่า มีความเสี่ยงที่ทารกในครรภ์จะเกิดความผิดปกติของโครโมโซมที่ทำการทดสอบและควรรับการตรวจยืนยันด้วยวิธีตรวจอื่นเพิ่มเติม เช่น การเจาะตรวจน้ำคร่ำ หรือการตรวจชิ้นเนื้อรก
- No result (ไม่ได้ผลลัพท์) เป็นกรณีที่พบได้น้อยมาก เป็นผลมาจากการที่พบดีเอ็นเอของทารกในครรภ์ในเลือดของมารดาไม่เพียงพอสำหรับการตรวจวิเคราะห์ อาจต้องทำการเจาะเลือดมารดาเพิ่มเติมเพื่อให้ได้ผลลัพท์ที่ชัดเจน
- A sex determination failure เป็นกรณีที่ข้อมูลไม่เพียงพอต่อการวิเคราะห์เพศของทารก อย่างไรก็ตามผลดังกล่าวไม่มีผลต่อคุณภาพการวิเคราะห์ความผิดปกติของโครโมโซมอื่น ๆ

### รายละเอียดของการตรวจวิเคราะห์ Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)

#### เหมาะสำหรับ :

- มารดาที่มีอายุครรภ์ตั้งแต่ 10 สัปดาห์ขึ้นไป
- มารดาที่ตั้งครรภ์เดี่ยวหรือครรภ์แฝดสอง
- มารดาที่ตั้งครรภ์โดยใช้เทคโนโลยีเด็กหลอดแก้ว โดยได้รับการบริจาคไข่ (donor egg) หรือการตั้งครรภ์แทน (surrogate pregnancy) (ในกรณีที่เป็นการบริจาคไข่ต้องระบุอายุของผู้บริจาค ณ วันที่เก็บไข่ด้วย)

#### ไม่เหมาะสำหรับ :

- มารดาที่เป็นมะเร็ง
- มารดาที่มีความผิดปกติจากการเกินมาของโครโมโซม เช่น กลุ่มอาการดาวน์
- มารดาที่ได้รับภูมิคุ้มกันบำบัด หรือการบำบัดด้วยเซลล์ต้นกำเนิดก่อนการเจาะเก็บเลือดเพื่อทำการทดสอบ
- มารดาที่ได้รับการผ่าตัดปลูกถ่ายอวัยวะ
- มารดาเพิ่งได้รับเลือด
- มารดาที่ตั้งครรภ์แฝดที่ทารกหายไปหนึ่งคน (vanishing twin)

## Consent for Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)

Name: .....  
 HN: ..... Date: .....  
 Birth Date: ..... Age: .....  
 Room: ..... Sex: .....  
 Physician: .....  
 Allergies: .....

### ข้อจำกัดของการทดสอบ

- การทดสอบ Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) เป็นเพียงการตรวจคัดกรองเบื้องต้นเท่านั้น ควรมีการปรึกษากับแพทย์หรือผู้เชี่ยวชาญถึงผลการตรวจในกรณีที่ผลการตรวจพบว่ามีความเสี่ยงสูงที่จะมีความผิดปกติของโครโมโซมต่างๆ เช่น Down, Edwards, Patau syndrome และความผิดปกติอื่นๆ ควรทำการตรวจเพิ่มเติม เช่น การเจาะตรวจน้ำคร่ำ หรือการตัดชิ้นเนื้อรกมาตรวจยืนยัน อย่างไรก็ตามการตั้งครรภ์ที่มีผลการตรวจว่ามีความเสี่ยงต่ำไม่สามารถยืนยันได้ว่าการตั้งครรภ์จะไม่พบความผิดปกติใดๆ
- แม้ว่าการตรวจคัดกรองนี้จะให้ผลการตรวจที่เชื่อถือได้ แต่ไม่สามารถตรวจพบความผิดปกติของโครโมโซมได้ทุกชนิด เช่น ไม่สามารถตรวจคัดกรองภาวะที่เกิดจากการมีโครโมโซมผิดปกติและปกติปะปนกันของรกมารดา หรือตัวทารกเอง (mosaicism) การขาดหายไปหรือเพิ่มขึ้นบางส่วนของโครโมโซมนอกเหนือจากที่ระบุไว้ (microdeletion/duplication) การสับเปลี่ยนตำแหน่งของโครโมโซมทั้งแบบไม่เปลี่ยนแปลงจำนวนโครโมโซม (Balanced translocations) และแบบที่ทำให้จำนวนโครโมโซมเปลี่ยนแปลงไป (Unbalanced translocation) การเปลี่ยนแปลงของจำนวนชุดของโครโมโซม (copy number variation) การกลับด้านของโครโมโซม (inversion) หรือการได้รับชิ้นส่วนโครโมโซมมาจากพ่อหรือแม่เพียงผู้เดียว (uniparental disomy) เป็นต้น ในลักษณะเดียวกันการที่ผลตรวจมีความเสี่ยงต่ำก็ไม่ได้หมายความว่าทารกจะไม่มีภาวะความผิดปกติดังกล่าวเสมอไป
- ปริมาณดีเอ็นเอของทารกในครรภ์ที่ลอยปนอยู่ในเลือดมารดา (fetal fraction) ต้องมีอย่างน้อยร้อยละ 3.5 จึงจะเพียงพอต่อการ
- ตรวจวิเคราะห์ความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 และ 21 เพศของทารก ความผิดปกติของโครโมโซมเพศ ความผิดปกติที่เกิดจากการขาดหายไปหรือเพิ่มขึ้นบางส่วนของโครโมโซม (microdeletion/duplication) และความผิดปกติของจำนวนโครโมโซมคู่อื่นๆ (Other chromosome aneuploidy) ในกรณีที่ผลการตรวจวิเคราะห์หอออกมาบ้างหรือไม่สามารถวิเคราะห์ผลได้ อาจต้องทำการเจาะเลือดเพิ่มเติมเพื่อให้ได้ผลลัพธ์ที่ชัดเจน
- ประสิทธิภาพของการทดสอบ NIPT และ NIPT Plus ดังตาราง

### Performance only for reference

CONDITIONS	SENSITIVITY	SPECIFICITY	PPV	NPV	REFERENCES
T21	99.17%	99.95%	92.19%	99.99%	Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 May;45(5):530-8.
T18	98.24%	99.95%	76.61%	100.00%	
T13	100.00%	99.96%	32.84%	100.00%	
Fetal Sex	99.53%	99.20%	N/A	N/A	J Matern Fetal Neonatal Med. 2014 Dec;27(18):1829-33.
XO	75.00% <sup>(1)</sup>	99.90% <sup>(1)</sup>	23.53% <sup>(2)</sup>	N/A	BMC medical genomics vol.5 57. 1 Dec. 2012 <sup>(1)</sup> Chinese medical journal vol.133,13 (2020): 1617-1619. <sup>(2)</sup>
XXX	N/A	N/A	70.00% <sup>(2)</sup>	N/A	
XXY	100.00% <sup>(1)</sup>	100.00% <sup>(1)</sup>	75.00% <sup>(2)</sup>	N/A	
XYY	100.00% <sup>(1)</sup>	100.00% <sup>(1)</sup>	80.00% <sup>(2)</sup>	N/A	
Del/Dup	>10Mb	88.89%	99.32%	N/A	Plos One.2016 Jul 14;11 (7) :e01569233
	<10Mb	72.73%	99.09%	N/A	

The data in the table is based on historical literature and internal data, and only reflects past detection, not the actual condition of the tested sample

- ในกรณีที่มียกรและถุงการตั้งครรภ์แยกกัน (dichorionic twins) มีรายงานการศึกษาพบว่า ประสิทธิภาพการตรวจพบความผิดปกติของจำนวนโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 และ 21 รวมถึงผลเพศของทารกจะแตกต่างจากครรภ์เดี่ยวเล็กน้อย ดังแสดงในตารางด้านล่าง และหากพบความผิดปกติในครรภ์แฝดสองจะไม่สามารถบอกได้ว่าทารกในครรภ์คนไหนที่มีความผิดปกติ ซึ่งจำเป็นต้องมีการตรวจยืนยันต่อไป

## Consent for Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)

Name: .....  
 HN: ..... Date: .....  
 Birth Date: ..... Age: .....  
 Room: ..... Sex: .....  
 Physician: .....  
 Allergies: .....

- ประสิทธิภาพของการทดสอบ NIPT Twin ดังตาราง

### Performance only for reference

CONDITIONS	SENSITIVITY	SPECIFICITY	REFERENCES
Trisomy 21	100% <sup>(1,2)</sup>	100% <sup>(1,2)</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>J Matern Fetal Neonatal Med. 2013 Mar;26(4):434-7<sup>(1)</sup></li> <li>Prenat Diagn. 2014 Apr;34(4):335-40<sup>(2)</sup></li> </ul>
Trisomy 18	N/A	N/A	
Trisomy 13	N/A	N/A	

*The data in the table is based on historical literature and internal data, and only reflects past detection, not the actual condition of the tested sample*

### การช่วยเหลือด้านค่าใช้จ่ายในกรณีที่ตรวจคัดกรองพบความผิดปกติจากการเกินมาของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 หรือ 21

- การช่วยเหลือด้านค่าใช้จ่ายในกรณีที่ตรวจคัดกรองพบว่ามีความเสี่ยงสูง การตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมของทารกในครรภ์จากเลือดมารดาเป็นเพียงการตรวจคัดกรองเท่านั้น ในกรณีที่ผลการตรวจพบว่ามี ความเสี่ยงต่อการมีความผิดปกติจากการเกินมาของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 หรือ 21 ท่านมีสิทธิ์ได้รับค่าสนับสนุนการตรวจยืนยันเพิ่มเติม ตัวอย่างเช่น การเจาะตรวจน้ำคร่ำ การตัดชิ้นเนื้อรก การตรวจวิเคราะห์โครโมโซม (karyotyping analysis) และการตรวจวิเคราะห์โครโมโซมด้วยเทคนิค Fluorescence in situ hybridization (FISH) เป็นต้น ในกรณีนี้ท่านจะได้รับการช่วยเหลือในการตรวจวินิจฉัยเพื่อยืนยันผลการตรวจนี้ โดยทาง โรงพยาบาลบำรุงราษฎร์จะให้การสนับสนุนค่าใช้จ่ายตามจริงแต่ไม่เกิน 12,500 บาท
- กรณีผลการตรวจวิเคราะห์เป็นผลลบลง (ยกเว้นในรายที่ผลตรวจเป็น mosaic chromosomal abnormality หรือกรณีครรภ์แฝดที่ ทารกหายไปหนึ่งคน (vanishing twin) จะไม่เข้าเกณฑ์ในการได้รับการสนับสนุนค่าใช้จ่ายที่ระดับด้านล่างนี้) การตรวจคัดกรองหาความผิดปกติของโครโมโซมของทารกในครรภ์จากเลือดมารดาเป็นเพียงการตรวจคัดกรองเท่านั้น แม้ว่าเทคนิคที่เลือกใช้ จะมีความถูกต้องแม่นยำสูง แต่ก็ยังมีโอกาสเกิดผลลบลงได้ กล่าวคือ ผลการตรวจคัดกรองพบว่ามีความเสี่ยงต่ำ แต่ทารกได้รับการวินิจฉัย ในเวลาต่อมา ว่ามีความผิดปกติจากการเกินมาของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 หรือ 21 ที่มีผลการวิเคราะห์โครโมโซม (karyotyping) เป็น 47,+13 สำหรับการเกินมาของ โครโมโซมคู่ที่ 13, 47,+18 สำหรับการเกินมาของโครโมโซมคู่ที่ 18 หรือ 47,+21 สำหรับการเกินมาของโครโมโซมคู่ที่ 21 ซึ่งได้รับการตรวจยืนยันว่ามีความ ผิดปกติจริงจากห้องปฏิบัติการที่มีมาตรฐานและน่าเชื่อถือภายในหนึ่งปีนับจากวันที่ทารกคลอดหรือวันที่ได้รับการยุติการตั้งครรภ์ ในกรณีนี้ท่านมีสิทธิ์ ได้รับความช่วยเหลือเยียวยาจากทางโรงพยาบาลบำรุงราษฎร์เป็นจำนวนเงินสูงสุดไม่เกิน 1,000,000 บาท