

หนังสือยินยอมให้แพทย์ตรวจรักษาตามมาตรฐานวิชาชีพ โรงพยาบาลสงขลานครินทร์ (13779)

เรื่อง การตรวจคัดกรองทารกในครรภ์ด้วยการตรวจเลือดมารดาวิธี NIPT

(ติดสติ๊กเกอร์ HN. ทุกหน้า)

ชื่อ – สกุลผู้ป่วย.....อายุ.....ปี

HN.....Ward/OPD.....

ลายเซ็นแพทย์ผู้ให้คำอธิบาย.....

เลข ว. แพทย์.....วันที่.....เวลา.....

ข้าพเจ้า นาง/นางสาว..... ตนเอง (สตรีตั้งครรภ์) ผู้แทนโดยเป็น.....ของ
ผู้รับบริการ อนุญาตให้เก็บตัวอย่างตรวจเลือดของข้าพเจ้าหรือผู้ที่อยู่ในการดูแลของข้าพเจ้า เพื่อการตรวจคัดกรองทารกในครรภ์ด้วยการตรวจเลือดมารดา (NIPT) โดยข้าพเจ้ารับทราบเกี่ยวกับข้อมูลดังต่อไปนี้

ความจำเป็นและประโยชน์ที่จะได้รับการตรวจ

การตรวจคัดกรองทารกในครรภ์ ด้วยการตรวจเลือดมารดา (Non-Invasive Prenatal Testing หรือ NIPT) เป็นการตรวจคัดกรองความผิดปกติของทารกในครรภ์ โดยการเจาะเลือดมารดา เพื่อตรวจวิเคราะห์สารพันธุกรรม (ดีเอ็นเอ) ของรก และทารก (Cell-free fetal DNA) เพื่อคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมที่เพิ่มขึ้นที่พบได้บ่อยในการตั้งครรภ์ ได้แก่ กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome; trisomy 21) กลุ่มอาการเอ็ดเวิร์ด (Edward syndrome; trisomy 18) กลุ่มอาการพาทัวร์ (Patau syndrome; trisomy 13) รวมทั้งความผิดปกติของโครโมโซมเพศ (โครโมโซม X และโครโมโซม Y)

กระบวนการตรวจ จะใช้เลือดมารดาช่วงอายุครรภ์ 10-20 สัปดาห์ ประมาณ 10-12 มิลลิลิตร นำมาวิเคราะห์โดยใช้เทคโนโลยีถอดรหัสพันธุกรรมแบบเน็กซ์เจเนอเรชัน (Next generation sequencing) จากนั้น จะนำข้อมูลไปวิเคราะห์ความเสี่ยงของความผิดปกติของโครโมโซม 13, 18, 21, โครโมโซม X หรือโครโมโซม Y ของทารกในครรภ์

ข้อจำกัดของการตรวจ

1. การตรวจ NIPT เป็นการตรวจคัดกรองภาวะโครโมโซมผิดปกติจากโครโมโซม 13, 18, 21, โครโมโซม X และโครโมโซม Y เท่านั้น ปัจจัยทางพันธุกรรมอื่น ๆ และปัจจัยที่ไม่ได้เกิดจากพันธุกรรม ยังคงมีผลต่อการตั้งครรภ์ และสุขภาพของทารกในครรภ์ได้
2. ผลความเสี่ยงต่ำ ไม่ได้เป็นการวินิจฉัยว่าทารกจะไม่มีกลุ่มอาการที่ตรวจคัดกรอง และไม่ได้หมายความว่าทารกจะไม่มีโรคทางพันธุกรรมหรือความผิดปกติอื่นใดที่การตรวจนี้ไม่ได้ครอบคลุม การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ และการตรวจครรภ์อย่างต่อเนื่อง ยังคงเป็นสิ่งจำเป็น แม้ว่าผลความเสี่ยงต่ำก็ตาม
3. ผลความเสี่ยงสูง ไม่ได้เป็นการวินิจฉัยว่าทารกจะมีกลุ่มอาการนั้น ๆ ยังมีความจำเป็นที่จะต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยเพื่อยืนยันด้วยวิธีการอื่นที่เหมาะสม เช่น การเจาะน้ำคร่ำ นอกจากนี้ ภาวะของมารดาบางอย่างยังมีโอกาสที่จะเกิดผลบวกложงได้
4. ผลบวกложง (false positive) และผลลบложง (false negative) สามารถเกิดขึ้นได้ โดยมีสาเหตุสำคัญ ได้แก่ ภาวะโมเซอิก (Mosaicism; ดีเอ็นเอของรก และทารกไม่เหมือนกัน) ภาวะพลาเซนตา โมเซอิก (Placenta mosaicism; ดีเอ็นเอของรก และทารกไม่เหมือนกัน) รวมไปถึง การที่สัดส่วนดีเอ็นเอของทารกต่ำ อายุครรภ์ต่ำกว่าช่วง 10 สัปดาห์ ภาวะครรภ์แฝดที่มีทารกเสียชีวิตไปก่อน (Vanishing twin) และอื่น ๆ
5. การทดสอบล้มเหลว สามารถเกิดขึ้นได้ประมาณ 5-10% โดยมีสาเหตุสำคัญ คือ สัดส่วนปริมาณดีเอ็นเอของทารกในเลือดมารดามีอยู่น้อย (ครรภ์เดี่ยว ปริมาณ <4%, ครรภ์แฝดปริมาณ <10%) ทั้งนี้สัดส่วนปริมาณดีเอ็นเอของทารกจะสัมพันธ์กับหลายปัจจัย เช่น น้ำหนักตัวของมารดา อายุของมารดา อายุครรภ์ เป็นต้น
6. การตรวจครรภ์แฝด จะไม่สามารถระบุเพศได้ว่าแฝดใดเป็นเพศชายหรือหญิง โดยจะมีการรายงานผลว่าตรวจพบโครโมโซม Y หรือไม่เท่านั้น นอกจากนี้ การตรวจครรภ์แฝด กรณีที่พบผลความเสี่ยงสูง จะไม่สามารถระบุได้ว่าทารกคนใดเสี่ยงต่อความผิดปกติ หรือเสี่ยงต่อความผิดปกติในทารกทั้งคู่

ความเสี่ยงอื่นและภาวะแทรกซ้อน

1. อาจมีภาวะแทรกซ้อนหรือผลข้างเคียงของการเจาะเลือดจากหลอดเลือดดำ คือ ความเจ็บปวด เลือดซึม หรือการติดเชื้อ ซึ่งเกิดได้น้อยมาก และถ้าหากเกิดขึ้น ภาวะดังกล่าวจะได้รับการรักษาโดยแพทย์หรือบุคลากรทางการแพทย์คนอื่นที่ได้รับมอบหมาย
2. อาจต้องถูกเจาะเลือดซ้ำ (โดยไม่คิดค่าใช้จ่ายเพิ่มเติม) หากผลการตรวจพบว่าสัดส่วนของดีเอ็นเอของทารกมีปริมาณไม่เพียงพอ หรือไม่สามารถวิเคราะห์ผลได้

ระยะเวลาในการเก็บตัวอย่าง

1. ตัวอย่างสารพันธุกรรมและข้อมูลพันธุกรรมจะถูกเก็บไว้ในระบบที่มีการป้องกันการสูญหาย หรือการเสียหายของข้อมูล ป้องกันการเข้าถึงโดยไม่ได้รับอนุญาต และเก็บรักษาไว้ให้อยู่ในสภาพที่ตรวจสอบได้ ไม่น้อยกว่า 5 ปี นับแต่วันที่จัดทำ ระยะเวลาจัดเก็บข้อมูลคือเก็บไว้ในระยะเวลาที่ไม่มีกำหนด จนกว่าจะขอยกเลิกการเก็บข้อมูล โดยสามารถแสดงความจำนงให้บุคคลที่ระบุไว้ หรือทายาทโดยธรรมนำข้อมูลพันธุกรรมไปใช้ได้
2. ตัวอย่างที่เหลือจากการตรวจและผลการตรวจ โดยไม่มีการระบุนาม อาจจะถูกนำมาใช้ในการควบคุมคุณภาพภายในของห้องปฏิบัติการ

“หนังสือฉบับนี้มีอายุ 1 เดือน นับตั้งแต่วันที่ลงนาม”

หนังสือยินยอมให้แพทย์ตรวจรักษาตามมาตรฐานวิชาชีพ โรงพยาบาลสงขลานครินทร์ (13779)

เรื่อง การตรวจคัดกรองทารกในครรภ์ด้วยการตรวจเลือดมารดาวิธี NIPT

(ติดสติ๊กเกอร์ HN. ทุกหน้า)

ชื่อ - สกุลผู้ป่วย.....อายุ.....ปี

HN.....Ward/OPD.....

การรับผิดชอบด้านค่าใช้จ่าย

1. การตรวจ NIPT เป็นเพียงการตรวจคัดกรองเท่านั้น ไม่ใช่การตรวจวินิจฉัย โรงพยาบาลสงขลานครินทร์จึงไม่มีค่าชดเชยอื่น ๆ เพิ่มเติม ในกรณีที่เกิดผลบวกสูงหรือผลลบลง
2. หากผลการตรวจคัดกรองพบความเสี่ยงสูง แพทย์จะแนะนำให้ตรวจโครโมโซมของทารกเพื่อยืนยันผลเพิ่มเติม โดยวิธีการเจาะน้ำคร่ำหรือเจาะเลือดจากสายสะดือทารก ทั้งนี้ การตรวจยืนยันอาจมีค่าใช้จ่ายเพิ่มเติม

ข้าพเจ้าได้รับคำอธิบายจาก นายแพทย์/แพทย์หญิง/ผู้ให้ข้อมูล.....

จนเข้าใจถึงความจำเป็นอันเป็นเหตุให้ต้องเข้ารับการตรวจคัดกรองทารกในครรภ์ดังกล่าว ข้าพเจ้ายินยอมให้แพทย์ (นามดังกล่าว) และผู้ที่ได้รับมอบหมายสามารถกระทำการดังกล่าวข้างต้น ข้าพเจ้ามีสิทธิที่จะได้รับคำอธิบายเพิ่มเติมและข้าพเจ้ามีสิทธิปฏิเสธการตรวจโดยไม่ส่งผลกระทบต่อสิทธิการรักษาพยาบาลอื่นของข้าพเจ้า

กรณีที่ผู้ป่วยไม่อาจให้ความยินยอมได้ตามปกติหรืออายุน้อยกว่า 18 ปีบริบูรณ์ ผู้มีอำนาจตามกฎหมายหรือผู้ปกครองได้รับทราบคำอธิบายและยินยอมรับการตรวจรักษาดังกล่าว

ลงชื่อ.....ผู้รับบริการรับทราบและให้คำยินยอม
(.....)

สตรีตั้งครรภ์มาคนเดียว ตัวแทนผู้ป่วยมาคนเดียว
วันที่ (...../...../.....) เวลา.....

ลงชื่อ.....ผู้แทนรับทราบและให้คำยินยอม
(.....)

เกี่ยวข้องกับ.....ของผู้รับบริการ
วันที่ (...../...../.....) เวลา.....

ลงชื่อ.....พยานฝ่ายผู้รับบริการ
(.....)

เกี่ยวข้องกับ.....ของผู้รับบริการ
วันที่ (...../...../.....) เวลา.....

ลงชื่อ.....พยานฝ่ายเจ้าหน้าที่โรงพยาบาล
(.....) วันที่ (...../...../.....)

ตำแหน่ง.....