

เอกสารสำหรับผู้ตรวจคัดกรองทารกก่อนคลอด NICE® Test

การทดสอบเลือดนี้ได้รับการวิวัฒนาการเพื่อตรวจสอบดีเอ็นเอของทารกและมารดาที่ล่องลอยอยู่ในเลือดของมารดา ทั้งนี้ต้องได้รับการยินยอมอย่างเป็นทางการจากผู้เข้ารับการตรวจ โดยเอกสารนี้จะให้ข้อมูลเกี่ยวกับการตรวจคัดกรองทารกก่อนคลอด NICE® Test ของบริษัท Eone-Diagnomics Genome Center (ต่อไปนี้จะเรียกว่า "EDGC") ซึ่งประกอบไปด้วย วัตถุประสงค์ของการทดสอบ กระบวนการการทดสอบ และการแปลผลทดสอบ โดยก่อนลงนามในเอกสารนี้ผู้รับการตรวจควรรอให้แพทย์ตอบคำถามใด ๆ ที่อาจมีเกี่ยวกับการทดสอบได้

รายละเอียดการตรวจคัดกรองทารกก่อนคลอด NICE® Test: การตรวจคัดกรองทารกก่อนคลอด NICE® Test จะตรวจสอบ DNA (สารพันธุกรรม) ของลูกและของแม่ที่อยู่ในเลือดของคุณแม่ที่เข้ารับการตรวจ โดยผลการทดสอบสามารถบอกได้ว่ามีความผิดปกติของจำนวนโครโมโซมที่เกินขึ้นมา หรือ ขาดหายไปหรือไม่ (หรือที่เรียกว่า "aneuploidy") โดยที่พบส่วนมากได้แก่ ความผิดปกติของโครโมโซม คู่ที่ 21, 18, 13, 9, 16, 22 และโครโมโซมเพศ การทดสอบนี้ยังสามารถตรวจเพศของทารกได้ด้วย (X และ Y) ซึ่งการตรวจคัดกรองทารกก่อนคลอด NICE® Test ได้มีการศึกษาและคิดค้นและนำไปใช้ตรวจผู้หญิงตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงที่จะพบทารกที่มีจำนวนโครโมโซมผิดปกติ โดยทั้งนี้เพื่อลดความเสี่ยงแพทย์ได้พิจารณาแล้วว่าท่านควรได้รับการตรวจนี้

ข้อมูลทั่วไปของ Aneuploidies: Trisomy 21 (กลุ่มอาการดาวน์), Trisomy 18 (กลุ่มอาการ Edwards), Trisomy 13 (กลุ่มอาการ Patau) Trisomies เกิดขึ้นเมื่อมีจำนวนโครโมโซมเกินมา 1 แท่ง รวมเป็น 3 แท่ง จากจำนวนปกติ คือ 2 แท่ง โดย Trisomy 21, Trisomy 18 และ Trisomy 13 เป็นความผิดปกติที่พบได้มากที่สุด อย่างไรก็ตามอาการจากความผิดปกติเหล่านี้จะมีความหลากหลายในแต่ละบุคคล โดยอาจทำให้เกิดความบกพร่องทางสติปัญญาตั้งแต่ระดับต่ำถึงรุนแรง ความผิดปกติทางร่างกายที่อาจพบได้ เช่น หัวใจพิการแต่กำเนิด ความผิดปกติในอวัยวะอื่น ๆ รวมถึงช่วงชีวิตที่สั้นลง โดยโอกาสที่ทารกจะมีความผิดปกติเหล่านี้จะพบในอัตราที่สูงขึ้นในผู้หญิงตั้งครรภ์ที่มีอายุมากขึ้น สำหรับข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับเงื่อนไขเหล่านี้สามารถดูได้จากเว็บไซต์ <http://www.edgc.com> หรือคุณยังสามารถขอข้อมูลเพิ่มเติมจากผู้ให้บริการด้านการดูแลสุขภาพหรือที่ปรึกษาทางพันธุกรรมของคุณ หากไม่ต้องการทราบเพศของทารกโปรดแจ้งให้ผู้ให้บริการดูแลสุขภาพทราบล่วงหน้า

ขั้นตอนการทดสอบ: เพื่อวิเคราะห์ DNA จากเลือด ผู้ให้บริการจะทำการเก็บตัวอย่างเลือดของคุณ (8 ถึง 10 ซีซี.) ซึ่งจะมีความเสี่ยงเพียงเล็กน้อยที่จะเกิดขึ้นจากการเจาะเลือด

ข้อควรทราบเกี่ยวกับการทดสอบและการรายงานผล: ● ผลการทดสอบของคุณเป็นความลับตามที่กฎหมายกำหนด ประกาศเกี่ยวกับหลักปฏิบัติเกี่ยวกับข้อมูลส่วนบุคคลของบริษัท รายละเอียดเพิ่มเติมที่ <http://www.edgc.com> ● บุคลากร EDGC เท่านั้นจะสามารถเข้าถึงตัวอย่างเลือดของมารดา การวิเคราะห์ข้อมูล รวมถึงผลตรวจ ซึ่งทั้งหมดจะถูกเก็บเป็นความลับตามกฎหมายและหลักเกณฑ์ที่บังคับใช้ โดยผลการตรวจจะได้รับการเปิดเผยต่อแพทย์ที่ส่งตรวจหรือผู้ให้บริการด้านการดูแลสุขภาพของคุณเท่านั้น ● เฉพาะตัวอย่างเลือดที่ผู้รับการตรวจเซ็นยินยอมอนุญาตให้ทดสอบเท่านั้นที่จะได้ถูกดำเนินการตรวจทดสอบ ● เมื่อสิ้นสุดกระบวนการทดสอบตามกระบวนการของบริษัท ตัวอย่างของผู้รับการตรวจจะถูกทำลาย การเก็บรวบรวมข้อมูลเกี่ยวกับการตั้งครรภ์ของผู้รับการตรวจหลังจากการตรวจคัดกรองก่อนคลอดเป็นส่วนหนึ่งของการปฏิบัติตามมาตรฐานของห้องปฏิบัติการเพื่อวัตถุประสงค์ด้านคุณภาพและเป็นสิ่งจำเป็น ดังนั้น EDGC อาจติดต่อแพทย์หรือผู้ให้บริการด้านการดูแลสุขภาพของผู้รับการตรวจเพื่อขอรับข้อมูลนี้

การทดสอบสามารถทำได้เมื่อมีอายุครรภ์ตั้งแต่ 10 สัปดาห์ขึ้นไป เพราะต้องมีปริมาณ DNA ในตัวอย่างเลือดที่เพียงพอสำหรับการทดสอบให้สมบูรณ์ ด้วยเหตุนี้อาจมีการขอเก็บตัวอย่างเพิ่มเติมหากพบว่ามีเลือดของทารกปริมาณ DNA ไม่เพียงพอสำหรับการตรวจ หรือ ตัวอย่างได้รับความเสียหายจากการจัดส่ง หลังจากการวิเคราะห์ในห้องปฏิบัติการทางพันธุกรรมของ EDGC ผลการทดสอบจะถูกส่งกลับไปยังแพทย์หรือผู้ให้บริการด้านการดูแลสุขภาพของคุณซึ่งจะเป็นผู้อธิบายผลการทดสอบให้แก่ท่าน

การรับรายงานผลและการแปลผลการทดสอบ: หลังจากการวิเคราะห์โดย EDGC ผลการทดสอบของคุณจะถูกส่งกลับไปยังแพทย์หรือผู้ให้บริการด้านการดูแลสุขภาพของคุณตามที่ระบุไว้ที่ด้านหน้าของแบบฟอร์มนี้เท่านั้น ผลทดสอบของคุณจะแจ้งให้ผู้ให้บริการดูแลสุขภาพของคุณทราบว่าจำนวนโครโมโซมที่ผิดปกติหรือไม่ ซึ่งผู้ให้บริการด้านการดูแลสุขภาพที่ส่งตรวจการทดสอบนี้จะเป็นผู้รับผิดชอบอธิบายจุดประสงค์ของการทดสอบและข้อจำกัดเฉพาะของการทดสอบนี้และเพื่อให้มั่นใจว่าคุณเข้าใจข้อจำกัดเฉพาะของการทดสอบนี้ กรณีตรวจพบความผิดปกติทางพันธุกรรมจากการตรวจคัดกรองนี้ ควรมีการติดตามการทดสอบโดยทำการตรวจชิ้นเนื้ออีกครั้ง เช่น การเจาะน้ำคร่ำหรือ การสุ่มตัวอย่าง chorionic villus

ข้อจำกัดการตรวจคัดกรองทารกก่อนคลอด NICE® Test: 1. การทดสอบ NICE® ออกแบบมาเพื่อคัดกรองโครโมโซมของทารกในครรภ์จากการวิเคราะห์ Cell Free DNA และได้รับการทดสอบตัวอย่างทางคลินิกสำหรับการตรวจสอบของโครโมโซม 21, 18, 13, 9, 16, 22, X และ Y และการทดสอบนี้ยังถูกออกแบบมาเพื่อคัดกรองการขาดหายไปบางส่วนโครโมโซม (sub chromosomal deletion) ได้แก่ 1p36, 2q33.1, 4p16.3, 5p-, 7q11.23, 11q23, 15q11.2-q13, 22q11.2 ซึ่งการทดสอบนี้ได้รับการรับรองสำหรับการคัดกรองในการตั้งครรภ์เดี่ยวที่มีอายุครรภ์อย่างน้อย 10 สัปดาห์ โดยประมาณจากการมีประจำเดือนครั้งสุดท้าย 2. การทดสอบนี้สามารถทดสอบได้ในกรณีของการตั้งครรภ์แฝดเช่นกัน แต่สามารถตรวจสอบได้เฉพาะในโครโมโซม 21, 18 และ 13 และสามารถทดสอบได้สำหรับอายุครรภ์ตั้งแต่ 12 สัปดาห์ขึ้นไป 3. ผลการทดสอบเหล่านี้ไม่ได้กำจัดความเป็นไปได้ที่การตั้งครรภ์นี้อาจมีการเกี่ยวข้องกับความผิดปกติของโครโมโซมหรือ sub-chromosomal อื่น ๆ รวมถึงข้อบกพร่องของการตั้งครรภ์หรือภาวะแทรกซ้อนที่เกิดจากสาเหตุอื่น ๆ ที่ไม่ได้ระบุไว้ และการทดสอบนี้ไม่ได้มีวัตถุประสงค์เพื่อระบุการตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงสำหรับข้อบกพร่องของท่อประสาท 4. ผลการทดสอบเชิงลบไม่ได้ชี้ให้เห็นอย่างชัดเจนว่าทารกจะไม่มีความเสี่ยงใด ๆ ที่จะมีโครโมโซมผิดปกติของโครโมโซม เช่น Trisomy 21, Trisomy 18, Trisomy 13, Trisomy 9, Trisomy 16, Trisomy 22 ทั้งนี้ยังคงมีความเป็นไปได้เล็กน้อยที่ผลการทดสอบอาจไม่สะท้อนถึงโครโมโซมของทารก แต่อาจสะท้อนถึงการเปลี่ยนแปลงของโครโมโซมในรก (confined placental mosaicism) หรือในมารดา (chromosomal mosaicism) 5. โอกาสที่เป็นไปได้ของผลการทดสอบที่ไม่ถูกต้องที่ไม่ได้เป็นข้อจำกัดในการทดสอบแต่อาจเกิดจากสิ่งเหล่านี้: มารดา, ทารกในครรภ์และ / หรือภาวะ placental mosaicism, ปริมาณ DNA ทารกในเลือดแม่ต่ำ, การถ่ายเลือด, การผ่าตัดปลูกถ่ายและการรักษาด้วยยาเคมีบำบัด โดยเฉพาะอย่างยิ่งการเกิดการสลายของ Fetal รวมถึงการสลายของทารกในครรภ์ (vanishing fetus) โดยสิ่งที่กล่าวมานี้ อาจส่งผลให้เกิดผลลบปลอมหรือผลบวกปลอม ดังนั้นหากต้องการการวินิจฉัยที่ชัดเจนจะต้องทำการตรวจชิ้นเนื้อด้วย การสุ่มตัวอย่าง chorionic villus หรือด้วยวิธีการเจาะน้ำคร่ำ

เอกสารอ้างอิง 1. *Genetic Disorders and the Fetus: Diagnosis, Prevention, and Treatment. Sixth Edition, ©2010; Milunsky and Milunsky; p 9, Table 1.3, p 197, Table 6.2, p 858, p 4, p 199, p 278 Website: www.edgc.com | E-mail: info@edgc.com*

การประกันเงินสำหรับการตรวจ NICE® Test

1. กรณีความเสี่ยงสูง (กรณีผลบวกและบวกสูง) ในกรณีพบว่ามี "ความเสี่ยงสูงหรือบวกสูง" ทางบริษัทจะมีเงินสำหรับสนับสนุนการเจาะน้ำคร่ำตามที่จ่ายจริงตามใบเสร็จหรือในวงเงินสูงสุดไม่เกิน 25,000 บาท (KRW 821,500) สำหรับยื่นขึ้นความเสี่ยงสูง (อ้างอิงถึงข้อ จำกัด ของการทดสอบ NICE® ใน TRF)
2. กรณีผลลบสูงและทารกคลอดออกมา ในกรณีนี้จะมีเงินประกันให้เฉพาะผลลบสูงที่เมื่อพบความผิดปกติชนิด T21 / T18 และ T13 เท่านั้น โดยจะมีเงินชดเชยดังนี้
 - NICE®/NICE® LITE/NICE® TWIN : 2,000,000 บาท (USD 64,536.96 / KRW 78,096,891)
3. กรณีผลลบสูงและยุติการตั้งครรภ์ จะได้รับเงินชดเชยดังนี้
 - NICE®/NICE® TWIN: 100,000 บาท (USD 3,228 / KRW 3,904,844) ● NICE® LITE: 50,000 บาท (USD 1,614 / KRW 1,952,422)