



DNA ANALYSIS FOR THALASSAEMIA SYNDROMES & HAEMOGLOBINOPATHIES

For IMR/ HKL/ HSB used only
Type of specimen blood DNA others

Please below, WHERE you wish to send the sample and TEST request:

<input type="checkbox"/> DNA analysis of the beta globin gene <input type="checkbox"/> Further testing for alpha/beta globin genes* <input type="checkbox"/> Confirmation for haemoglobinopathy <small>*Note: Only after common alpha/ beta globin gene mutations have been excluded by HKL/ HSB</small> Molecular Genetics Laboratory Haematology Unit, Cancer Research Centre Institute for Medical Research National Institutes of Health Jalan Setia Murni U13/52, 40170, Shah Alam, Selangor, Malaysia. Phone: 03-3362 8644 Email: mgm.imr@gmail.com	<input type="checkbox"/> DNA analysis of the alpha globin gene <input type="checkbox"/> DNA analysis of the beta globin gene <input type="checkbox"/> Confirmation for haemoglobinopathy (HbE, HbS and HbC only) Molecular Hematology Laboratory Haematology Unit, Pathology Department Hospital Kuala Lumpur 50586 Kuala Lumpur, Malaysia. Phone: 03-26155748/ 5746 Email: hematologi@hkl@moh.gov.my Website: www.hkl.gov.my	<input type="checkbox"/> DNA analysis of the alpha globin gene Haematology Unit Pathology Department Hospital Sultanah Bahiyah Km6, Jln Langgar, Bandar Alor Setar, 05460 Alor Setar, Kedah, Malaysia. Phone: 04-740 6250/ 6251 Fax: 04-740 6275 Email: patologi.hsb@moh.gov.my Website: www.hsbas.moh.gov.my
--	---	---

Patient Name:	Date of Birth:	Ethnicity: <input type="checkbox"/> Malay <input type="checkbox"/> Chinese <input type="checkbox"/> Indian <input type="checkbox"/> Others;(specify) _____
	Age:	
Patient ID/IC Number:	Gender: <input type="checkbox"/> Male <input type="checkbox"/> Female If female; Pregnant? <input type="checkbox"/> YES, Weeks: <input type="checkbox"/> No	Hosp/ Ward/ Clinic:
Address of KK or hospital to send report:	Type of Specimen:	Date of Sampling:
		Date Sent:
Tel Number:		

CLINICAL SUMMARY/ FAMILY HISTORY/ FAMILY TREE.

Parental consanguinity: YES NO

This information is crucial for baseline correlation of molecular results. Please all that applies

INDICATION OF TEST:

- Diagnostic: Antenatal Others

 Screening: Form Four Cascade screening
 Others (specify): _____

CLINICAL DIAGNOSIS:

THIS PART EXPLAINS SPECIMEN & TEST REQUIREMENTS/ CHECKLIST:

SPECIMEN REQUIREMENTS:

Peripheral blood in EDTA tube (must arrive at lab within 2 week)
 Adults: ~2.5 mL Paeds: ~0.5mL

TEST REQUIREMENTS:

- A copy of recent FBC (<3 months) result of this patient
 A copy of Hb Analysis result of this patient
 All paediatrics (≤ 12 y.o.) sample to be referred to IMR, MUST be accompanied by both parents' FBC and Hb analysis results

ADDITIONAL REQUIREMENTS FOR CASCADE

SCREENING: Index case

- i) Name: _____
 ii) IC/Lab No: _____
 iii) Diagnosis: _____
 iv) Relationship to index case: _____

A copy of DNA analysis for thalassaemia syndromes/ haemoglobinopathy result of INDEX case

If Hb analysis report of this patient is pending:

- i) Hospital performing the test: _____
 ii) Date of sample sent: _____

CLINICAL STATUS:

- New Case** **Follow Up**
 Trait TDT (≥6 transfusions/ year)
 Intermedia NTDT
 Major

Hb level at diagnosis : _____ g/dL

Age at diagnosis : _____

Hepatomegaly : NO YES _____ cm.

Splenomegaly : NO YES _____ cm.

Transfusion History NIL yet

YES _____ No./Year

Last transfusion date _____

Official stamp of Requesting Doctor
 (Name, Signature & Date)

KEBENARAN UNTUK UJIAN DNAMaklumat ujian yang di jalankan: **DNA ANALYSIS OF THALASSEMIA SYNDROMES & HAEMOGLOBINOPATHIES**Nama Pesakit:
.....ID Pesakit:
.....

Saya memahami penerangan yang berikut:

Ujian ini khusus untuk ***THALASSEMIA SYNDROMES & HAEMOGLOBINOPATHIES**

*Keputusan ujian **POSITIF** adalah indikasi bahawa saya terdedah kepada atau menghadapi penyakit/ keadaan yang tertentu. Oleh itu ujian lanjutan adalah diperlukan bagi mengesahkan penyakit tersebut.

*Sekiranya keputusan ujian **NEGATIF**, masih ada kemungkinan saya mempunyai masalah genetik tersebut dan ia tidak dapat dikesan disebabkan oleh limitasi teknologi kaedah ujian yang digunakan dan ilmu pengetahuan berkenaan perubahan DNA atau protein pada gen yang menyebabkan penyakit tersebut belum dikenalpasti.

*Ada juga kemungkinan keputusan ujian **TIDAK** dapat ditafsirkan atau **TIDAK** diketahui kepentingannya. Dalam keadaan tertentu, keputusan ujian mungkin menunjukkan keputusan yang tidak selaras dengan diagnosis asal yang telah dijangkakan.

1. Kebaikan ujian ini adalah untuk pengesahan diagnosis sesuatu penyakit dan mengenalpasti pembawa atau ahli keluarga yang berisiko tinggi mempunyai gen yang tidak normal.
2. Keputusan dan interpretasi yang tidak tepat berkemungkinan boleh berlaku berpunca daripada variasi DNA yang jarang pada seseorang individu, kesilapan teknikal yang tidak lazim, gabungan pembentukan tapak DNA yang tidak lazim oleh enzim yang digunakan untuk sesuatu ujian, kesilapan pengenalanpastian identiti sampel, kontaminasi sampel, mutasi pada tapak *primer* dan kesilapan umum makmal.
3. Ketepatan interpretasi keputusan DNA bergantung kepada ketepatan maklumat diagnosis klinikal dan hubungan biologikal antara ahli keluarga pesakit.
4. Ujian DNA boleh mengenalpasti jika ibu/bapa adalah biologikal atau tidak.
5. Ujian yang ditawarkan adalah ujian yang terbaik boleh didapati pada masa ini. Jika teknologi dan mutasi (kecacatan gen) yang baru dapat dikesan pada masa akan datang, saya memberi kuasa kepada makmal untuk menganalisis semula sampel DNA tersebut tanpa perlu memaklumkan kepada saya. Jika sampel tidak mencukupi, doktor boleh memohon kepada saya untuk sampel yang baru. Berkemungkinan terdapat kos tambahan bagi ujian tersebut.
6. Bagi tujuan membantu saya memahami laporan keputusan ujian, ianya akan dimaklumkan kepada saya hanya melalui doktor atau kaunselor genetik.
7. Keputusan ujian ini digunakan **HANYA** untuk interpretasi klinikal
8. Keputusan ujian ini tidak boleh digunakan untuk apa-apa tujuan forensik atau **TIDAK SAH** untuk tafsiran forensik.
9. Keputusan ujian ini tidak boleh digunakan dalam mana-mana mahkamah undang-undang atau dalam hal-hal berkaitan perundangan dan **TIDAK SAH** untuk tafsiran undang-undang.

Bagi ujian prenatal, syarat-syarat berikut adalah termaktub:

1. Ujian DNA ini akan menentukan status fetus bagi penyakit berkaitan ujian ini **SAHAJA**.
2. Selain variasi DNA yang luar biasa dan kesilapan teknik, kesilapan hasil keputusan juga boleh berlaku sekiranya terdapat kontaminasi (pencemaran) bahan maternal ke dalam sampel fetus.

PERSETUJUAN TERMAKLUM BERTULIS

1. Suatu spesimen biologi (darah, tisu badan, cecair amniotic atau vilus korioni) akan diambil untuk ujian-ujian DNA bagi penyakit seperti di atas.
2. Selepas ujian DNA selesai, sebahagian DNA saya akan dilabel tanpa nama dan digunakan untuk tujuan pembelajaran, kawalan kualiti atau penyelidikan. Keputusan ujian tersebut tidak akan dimaklumkan kepada saya kerana sampel tersebut telah dilabel tanpa nama. Saya faham bahawa spesimen biologi yang diambil untuk tujuan ujian genetik adalah hak milik eksklusif Makmal IMR/HKL. Selepas ujian yang diminta selesai diproses, makmal berhak melupus, menyimpan atau menggunakan kembali spesimen tersebut untuk tujuan validasi atau pembelajaran.
3. Keputusan DNA adalah **SULIT** dan tidak akan didedahkan kepada sesiapa termasuk ahli keluarga atau individu selain doktor saya tanpa keizinan saya.
4. Sesetengah individu yang telah menjalani ujian DNA mungkin merasai diskriminasi (dari aspek insurans, pekerjaan dan masyarakat) apabila keputusan ujian DNA menunjukkan individu adalah pembawa gen yang menyebabkan penyakit tersebut.

Untuk diisi oleh:	
PESAKIT/IBUBAPA/PENJAGA SAH	DOKTOR/KAUNSELOR
Saya telah membaca dan menerima salinan borang kebenaran. Saya memahami isi kandungan di dalam dokumen ini dan mempunyai peluang untuk bertanyakan soalan tentang ujian, prosedur ujian dan risiko yang berkaitan, manfaat dan limitasi ujian. Saya setuju untuk menjalani ujian genetik ini dan menerima risiko & limitasinya.	Saya telah menerangkan sepenuhnya tentang ujian yang ingin dijalankan kepada pesakit/ibu bapa/penjaga yang sah.
Tandatangan : Nama dan No IC: Tarikh:	Tandatangan : Nama dan No IC: Tarikh: