

DNA ANALYSIS FOR THALASSEMIA SYNDROMES



Molecular Genetics Laboratory
 Hematology Unit, Cancer Research Centre
 Institute for medical Research
 Jalan Pahang
 50588 Kuala Lumpur, Malaysia
 Website: www.imr.gov.my
 Phone: 03-2616 2720 | Fax: 03-2616 2539/ 2530



Molecular Hematology Laboratory
 Pathology Department
 Hospital Kuala Lumpur
 50586 Kuala Lumpur, Malaysia



Specimen Requirements:

- Adults: ~2.5 mL, Peads: ~0.5mL peripheral blood in EDTA tube (lavender/purple/ green cap)
- All paediatrics samples must be accompanied with parents' samples.

FOR LAB USE ONLY (MGM/ MT)

PATIENT INFORMATION *Maklumat pesakit:*

1. Patient Name <i>Nama Pesakit</i>	:	2. Date of Birth: <i>Tarikh Lahir</i>	3. Age : <i>Umur</i>
4. Patient ID/ IC No. <i>No Kad Pengenalan</i>	:	5. Ethn icity <i>Etnik</i> : <input type="checkbox"/> Malay <input type="checkbox"/> Chinese <input type="checkbox"/> Indian <input type="checkbox"/> Others; Please specify: _____	6. Gender <input type="checkbox"/> Male <i>Jantina</i> <input type="checkbox"/> Female
		7. If female; Pregnant? <input type="checkbox"/> YES, Weeks:..... <input type="checkbox"/> No	
8. Address to send report: <i>Alamat untuk penghantaran laporan</i>		9. Hosp/ Ward/ Clinic: <i>Hospital/ Wad/ Klinik</i>	
		10. Hosp. Lab No.: <i>No Makmal</i>	
		11. Type of Specimen: <i>Jenis spesimen</i>	
Tel/ Fax No.		12. Date of Sampling: <i>Tarikh pengambilan spesimen</i>	Date Sent: <i>Tarikh Hantar</i>

FAMILY HISTORY (INCLUDE FAMILY PEDIGREE/ TREE) *Sejarah keluarga (Sertakan gambarajah pokok keluarga)*

Parental consanguinity: YES NO

Clinical Diagnosis:

Clinical Status:
 NEW CASE **FOLLOW UP**
 Trait TDT (≥6 transfusions/ year)
 Intermedia NTDT
 Major

Has anyone in this patient's family or spouse ever had DNA testing for thalassemia/ hemoglobinopathy?
 YES **NO**

If **YES**, what was the result(s): _____

If test was done in IMR/ HKL previously, please state IMR/ HKL Hematology Lab No.: _____

CLINICAL FEATURES:

Age at first diagnosis : _____ Months/ Years
 Hb Level at diagnosis : _____ g/dL
 Hepatomegaly : **NO** **YES** _____ cm.
 Splenomegaly : **NO** **YES** _____ cm.
 Transfusion History : **NIL** yet **YES** _____ No./ Year

TYPE OF TEST REQUEST:

- DNA analysis of the beta globin gene
- DNA analysis of the alpha globin gene
- Confirmatory test for thalassemia/ hemoglobinopathy
- DNA analysis alpha for further testing

Is this patient the **INDEX** case? **YES** **NO**
Adakah pesakit ini merupakan kes INDEKS

If **NO**, Please state
NAME & IC No. of the **INDEX** case:
Jika TIDAK, Nyatakan NAMA, No Kad Pengenalan kes INDEKS

Relationship to **INDEX** case:
Hubungan dengan kes INDEKS

IMPORTANT CHECKLIST; Please include with this form:

- A copy of recent FBC result of this patient
- A copy of Hb Analysis result of this patient
- A copy of affected relative's genetic result, if not done in IMR.
- For requests to exclude 'normal/ boderline HbA2 beta thal trait', please include results of iron studies and DNA analysis of alpha globin gene.
- Hb analysis report Is pending; Hosp: _____;
 Date sample sent: _____

Official stamp of Requesting Doctor:

Name, Signature & Date

KEBENARAN UNTUK UJIAN DNA.

MAKLUMAT UJIAN YANG DI JALANKAN:

Nama Penyakit/Ujian: _____

Saya memahami penerangan yang berikut:

1. Ujian ini khusus untuk _____
 *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 **DIINTERPRETASI** atau tidak diketahui signifikasinya. Dalam keadaan tertentu, keputusan ujian mungkin menunjukkan keputusan yang tidak selaras dengan diagnosis asal yang telah dijangkakan.
2. Kebaikan ujian ini adalah untuk pengesahan diagnosis sesuatu penyakit dan mengenalpasti pembawa atau ahli keluarga yang berisiko tinggi mempunyai gen yang tidak normal.
3. 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 pengenalpastian identiti sampel, kontaminasi sampel, mutasi pada tapak *primer* dan kesilapan umum makmal.
4. Ketepatan interpretasi keputusan DNA bergantung kepada ketepatan maklumat diagnosis klinikal dan hubungan biologikal antara ahli keluarga pesakit.
5. Ujian DNA boleh mengenalpasti jika ibu/bapa adalah biologikal atau tidak.
6. 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.
7. Bagi tujuan membantu saya memahami laporan keputusan ujian, ianya akan dimaklumkan kepada saya hanya melalui doktor atau kaunselor genetik.
8. Keputusan ujian ini digunakan **HANYA** untuk interpretasi klinikal
9. Keputusan ujian ini tidak boleh digunakan untuk apa-apa tujuan forensik atau **TIDAK SAH** untuk tafsiran forensik.
10. 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.
11. 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 specimen 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 ujian validasi atau pembelajaran.
12. Keputusan DNA adalah rahsia dan tidak akan didedahkan kepada sesiapa termasuk ahli keluarga atau individu selain doktor saya tanpa keizinan saya.
13. 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
<p>Saya telah membaca dan menerima salinan borang kebenaran. Saya memahami isi kandungan di dalam dokumen ini dan mempunyai peluang untuk bertanya soalan tentang ujian, prosedur ujian dan risiko yang berkaitan, manfaat dan limitasi ujian. Saya setuju untuk menjalani ujian genetik ini dan menerima risiko & limitasinya.</p> <p>Tandatangan : Nama dan No IC: Tarikh:</p>	<p>Saya telah menerangkan sepenuhnya tentang ujian yang ingin dijalankan kepada pesakit/ibu bapa/penjaga yang sah.</p> <p>Tandatangan : Nama dan No IC: Tarikh:</p>