

สถานพยาบาล.....
เลขที่บัตรผู้ป่วย.....

เอกสารฉบับที่ 11

หนังสือให้ความยินยอม

การตรวจคัดกรอง/การตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมของตัวอ่อนก่อนการฝังตัว

คำอธิบายเกี่ยวกับการตรวจคัดกรอง/ตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมของตัวอ่อนก่อนการฝังตัว

การตรวจคัดกรองและการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมของตัวอ่อน เป็นวิธีการที่ใช้ร่วมกับกระบวนการปฏิสนธิในอกร่างกายหรือเด็กหลอดแก้ว(In vitro fertilization, IVF) โดยการสุ่มดู/ตัดเซลล์บางเซลล์ของตัวอ่อนมาตรวจหาพันธุกรรม เพื่อคัดเลือกตัวอ่อนย้ายกลับเข้าสู่โพรงมดลูก ซึ่งอาจจะมีประโยชน์ในกรณีต่อไปนี้

1. ช่วยในการตรวจวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมที่อาจถ่ายทอดสู่ตัวอ่อนในกรณีที่พ่อหรือแม่มียีนผิดปกติที่เป็นโรค (preimplantation genetic diagnosis, PGD) ซึ่งวิธีการนี้จะช่วยในการคัดเลือกตัวอ่อนที่ไม่มียีนที่เป็นโรคในการย้ายกลับเข้าสู่โพรงมดลูกเพื่อป้องกันไม่ให้เกิดที่กลับมาเป็นโรคพันธุกรรมดังกล่าว
2. ใช้ในการตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมในตัวอ่อน (preimplantation genetic screening, PGS) เพื่อช่วยในการคัดเลือกตัวอ่อนที่มีจำนวนโครโมโซมปกติ (euploid) ในการย้ายกลับเข้าสู่โพรงมดลูกโดยมีวัตถุประสงค์ดังต่อไปนี้
 - 2.1 อาจช่วยลดโอกาสเกิดการตั้งครรภ์ที่เด็กมีจำนวนโครโมโซมผิดปกติในผู้ป่วยที่มีความเสี่ยง เช่น ดาวน์ซินโดรม (จากความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่21), Patau syndrome (ความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 13) และ Edward syndrome (ความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 18) หรือความผิดปกติในจำนวนโครโมโซมเพศ เช่น Klinefelter syndrome และ Turner syndrome
 - 2.2 อาจจะช่วยเพิ่มโอกาสในการตั้งครรภ์ต่อรอบของการย้ายตัวอ่อนในกรณีที่ผู้ป่วยมีการตอบสนองต่อการกระตุ้นไข่ดีและมีตัวอ่อนที่มีคุณภาพดีเกิดขึ้นหลายตัว อย่างไรก็ตามในกรณีที่ผู้ป่วยที่ไข่ตอบสนองไม่ดีหรือมีตัวอ่อนเกิดขึ้นจำนวนน้อยหรือคุณภาพไม่ดี ยังไม่พบว่าการตรวจคัดกรองพันธุกรรมตัวอ่อนจะช่วยเพิ่มอัตราการตั้งครรภ์ และในบางกรณียังอาจทำให้โอกาสที่จะตั้งครรภ์ลดต่ำลงได้
 - 2.3 อาจจะช่วยลดอัตราการแท้งในไตรมาสแรกของการตั้งครรภ์ซึ่งมักเกิดจากการที่ตัวอ่อนมีจำนวนโครโมโซมผิดปกติลงได้

ขั้นตอนการรักษา

1. คู่สมรสจะต้องผ่านขั้นตอนการรักษาเทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์ด้วยการทำเด็กหลอดแก้ว และการช่วยการปฏิสนธิโดยวิธีฉีดอสุจิเข้าไปในเซลล์ไข่หรืออิกซี่
2. ทำการสุ่มดูด/ตัดเซลล์จากตัวอ่อนระยะ 6-8 เซลล์ (ตัวอ่อนในวันที่ 3 หลังการเก็บไข่) หรือ ระยะบลาสโตซิส (ตัวอ่อนในวันที่ 5 หลังการเก็บไข่) โดยใช้เลเซอร์เปิดเปลือกหุ้มตัวอ่อนให้เป็นรูเล็กๆ แล้วใช้หลอดแก้วเล็กๆ ดูด/ตัดเซลล์ของตัวอ่อนออกมา
3. นำเซลล์ที่ถูกดูด/ตัดออกมาไปตรวจวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการ เพื่อตรวจโครโมโซมหรือยีนที่ผิดปกติแล้วแต่กรณี
4. นำผลการตรวจพันธุกรรมตัวอ่อนมาใช้ในการเลือกตัวอ่อนใส่กลับในโพรงมดลูก

ข้อจำกัดและความเสี่ยง

1. การตรวจคัดกรอง (PGS) และการตรวจวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมของตัวอ่อน (PGD) ยังไม่สามารถรับประกันได้ว่าร้อยละร้อยว่าเด็กที่เกิดขึ้นจะต้องปกติเสมอไป
2. เนื่องจากโดยธรรมชาติในตัวอ่อนตัวเดียวกันอาจจะมีเซลล์ที่มีโครโมโซมแตกต่างกันได้หรือที่เรียกว่าภาวะ Mosaic ซึ่งเป็นภาวะที่เกิดขึ้นได้บ่อยในตัวอ่อนระยะก่อนฝังตัว ดังนั้นการสุ่มดูด/ตัดเซลล์บางเซลล์ไปตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซม อาจทำให้แปลผลผิดพลาดได้ทั้งแบบที่เป็นผลบวกลวง (false positive) คือเป็นตัวอ่อนที่ปกติแต่แปลผลเป็นผิดปกติและผลลบลวง (false negative) คือเป็นตัวอ่อนที่ผิดปกติแต่แปลผลเป็นปกติรวมทั้งบางครั้งผลการตรวจความปกติของโครโมโซมกับคุณภาพของตัวอ่อนอาจไม่ไปด้วยกัน ซึ่งอาจจะทำให้การเลือกตัวอ่อนที่จะย้ายกลับสู่โพรงมดลูกมีความผิดพลาดได้อันจะมีผลต่ออัตราการตั้งครรภ์
3. ด้วยข้อจำกัดในคุณภาพของตัวอ่อนและสารพันธุกรรมที่นำมาตรวจ ข้อจำกัดทางเทคนิคทางห้องปฏิบัติการ และข้อจำกัดทางชีวภาพของตัวอ่อนเองอาจเป็นสาเหตุให้ผลการตรวจคลาดเคลื่อนได้ดังนั้นผู้ที่ตั้งครรภ์จากการตรวจวิเคราะห์พันธุกรรมตัวอ่อน จึงยังจำเป็นต้องได้รับการตรวจยืนยันความผิดปกติของทารกก่อนคลอด (prenatal testing) เช่น การตรวจชิ้นเนื้อจากรก (chorionic villus sampling, CVS) หรือการเจาะน้ำคร่ำตรวจ (genetic amniocentesis) ในระหว่างการตั้งครรภ์ตามแนวทางมาตรฐานเช่นเดียวกับการตั้งครรภ์เองตามธรรมชาติทั่วไป
4. ในบางรายสารพันธุกรรมจากเซลล์ของตัวอ่อนที่นำมาตรวจอาจมีปริมาณไม่เพียงพอหรือมีคุณภาพไม่ดีพอสำหรับการตรวจทางพันธุกรรม เนื่องจากข้อจำกัดในคุณภาพเซลล์ของตัวอ่อน หรือข้อจำกัดทางเทคนิคของวิธีการตรวจทำให้ไม่สามารถสรุปผลการตรวจทางพันธุกรรมสำหรับตัวอ่อนดังกล่าวได้ จึงอาจทำให้ตัวอ่อนนั้นไม่ได้รับการพิจารณาให้ย้ายกลับสู่โพรงมดลูก แม้ในความจริงแล้วตัวอ่อนนั้นอาจจะมีพันธุกรรมที่ปกติก็ตาม

5. ในบางรายผลการตรวจพันธุกรรมไม่พบตัวอ่อนปกติ ทำให้คู่สมรสนั้นไม่มีตัวอ่อนที่จะได้รับการย้ายตัวอ่อนกลับเข้าสู่โพรงมดลูก และจะต้องเริ่มต้นขบวนการทำเด็กหลอดแก้วและขั้นตอนการตรวจพันธุกรรมตัวอ่อนใหม่ทั้งหมด
6. การดู/ตัดเซลล์จากตัวอ่อนเพื่อนำมาตรวจพันธุกรรมในบางครั้งอาจจะมีการสูญเสีย หรือเกิดการตายของตัวอ่อนได้ ซึ่งอาจเกิดขึ้นได้ในอัตราที่ต่ำกว่าร้อยละ 10
7. การดู/ตัดเซลล์จากตัวอ่อนเพื่อตรวจทางพันธุกรรมอาจมีผลให้อัตราการฝังตัวของตัวอ่อนลดลงโดยเฉพาะถ้าตัวอ่อนนั้นมีคุณภาพไม่ดีอยู่ก่อนแล้ว มีรายงานว่า การดู/ตัดเซลล์จากตัวอ่อนในระยะ 6-8 เซลล์ (ตัวอ่อนในวันที่ 3 หลังการเก็บไข่) จะมีผลให้ตัวอ่อนมีอัตราการฝังตัวลดลง แต่การดู/ตัดเซลล์ของตัวอ่อนระยะบลาสโตซิส (ตัวอ่อนในวันที่ 5 หลังการเก็บไข่) จะมีผลกระทบน้อยกว่านอกจากนี้การดู/ตัดเซลล์จากตัวอ่อนเพื่อตรวจทางพันธุกรรมยังเป็นเทคนิคที่ค่อนข้างใหม่ เริ่มมีการนำมาใช้ไม่นานนัก จึงยังไม่มีข้อสรุปว่าจะมีผลในระยะยาวต่อเด็กที่เกิดขึ้นหรือไม่ อย่างไรก็ตามข้อมูลที่มีอยู่ ณ ปัจจุบัน ยังไม่พบความผิดปกติที่สูงขึ้นชัดเจนกว่าเด็กที่เกิดขึ้นจากการรักษาโดยอาศัยเทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์ทางการแพทย์ โดยทั่วไป

ประเด็นทางข้อกฎหมาย

ตาม พ.ร.บ.คุ้มครองเด็กที่เกิดโดยอาศัยเทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์ทางการแพทย์ พ.ศ. 2558 อนุญาตให้การตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมของตัวอ่อน อาจทำได้ตามความจำเป็นและสมควร แต่ต้องไม่เข้าใจได้ว่าเป็นการเลือกเพศบุตร

หนังสือแสดงความยินยอม

ข้าพเจ้าทั้งสามีและภรรยา ได้อ่านเอกสาร ฟังคำอธิบายหรือมีผู้อ่านเอกสารให้ข้าพเจ้าทั้งสองฟัง ถึงข้อบ่งชี้และขั้นตอนในการรักษาด้วยวิธีการตรวจคัดกรอง/การตรวจวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมก่อนการฝังตัวของตัวอ่อน ข้อดี/ข้อเสียของการตรวจ รวมทั้งความแม่นยำของการตรวจวินิจฉัย และทางเลือกอื่นในการรักษา ข้าพเจ้ามีโอกาสได้ซักถาม และได้รับคำตอบจนเป็นที่พอใจ รวมทั้งตระหนักดีว่าข้าพเจ้ามีสิทธิที่จะปฏิเสธการรักษาเมื่อใดก็ได้ โดยไม่มีผลต่อการดูแลรักษาข้าพเจ้าในอนาคต

ข้าพเจ้ามีความประสงค์ที่จะขอรับการรักษาด้วยวิธีการตรวจคัดกรอง/การตรวจวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมก่อนการฝังตัวของตัวอ่อนด้วยข้อบ่งชี้ คือ

- () เพื่อตรวจวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมที่อาจถ่ายทอดสู่ตัวอ่อน (preimplantation genetic diagnosis, PGD) ระบุโรค.....
- () เพื่อตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมในตัวอ่อน (preimplantation genetic screening, PGS) ในกรณีดังนี้
- () มีประวัติตั้งครรภ์ที่ทารกมีความผิดปกติอันเนื่องมาจากความผิดปกติของโครโมโซม
- () เพื่อรักษาบุตรที่ป่วยเป็นโรคด้วยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดจากเลือดในสายสะดือของทารกแรกคลอดที่มีเนื้อเยื่อเข้ากันได้ (HLA matched)

- () มีประวัติแท้งบุตรก่อนอายุครรภ์ 12 สัปดาห์ตั้งแต่ 2 ครั้งขึ้นไป หรือผลการตรวจยืนยันว่าการแท้งครั้งก่อนเกิดจากทารกมีพันธุกรรมผิดปกติ
- () ภริยาอายุมากกว่า 35 ปี และมีข้อบ่งชี้ทางการแพทย์ว่าตัวอ่อนอาจมีความเสี่ยงต่อความผิดปกติทางพันธุกรรม
- () ไม่ตั้งครรภตั้งแต่ 2 ครั้งขึ้นไปติดต่อกันจากการรักษาด้วยเทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์ทางการแพทย์

ภายใต้การดูแลรักษาของ

นายแพทย์/แพทย์หญิง และผู้ร่วมงาน และขอยืนยันว่าการตรวจพันธุกรรมตัวอ่อนนี้ **มิได้เป็นการเลือกเพศบุตร** ซึ่งเป็นข้อห้ามตาม พ.ร.บ. คุ้มครองเด็กที่เกิดโดยอาศัยเทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์ทางการแพทย์ พ.ศ. 2558

ในกรณีที่เกิดปัญหา หรือมีภาวะแทรกซ้อนอันเป็นอันตรายต่อสุขภาพ/ความผิดปกติ/ความไม่แม่นยำสืบเนื่องจากการรักษาด้วยวิธีนี้ ทั้งที่แพทย์และผู้ร่วมงานได้กระทำตามแนวทางการให้บริการเกี่ยวกับเทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์ทางการแพทย์ โดยมีได้ประมาณเล็กน้อย ข้าพเจ้าทั้งสามีและภรรยาจะไม่ฟ้องร้อง หรือเรียกร้องค่าเสียหายใดๆ ทั้งสิ้นจากสถานพยาบาลและแพทย์ผู้ให้การดูแลรักษา

อนึ่ง ข้าพเจ้าทั้งสามีและภริยาได้รับรู้รับทราบเป็นอย่างดีแล้วว่า เด็กที่เกิดขึ้นจากกระบวนการเทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์อาจมีโอกาสเกิดความผิดปกติขึ้นได้ใกล้เคียงกับเด็กที่เกิดขึ้นตามกระบวนการเจริญพันธุ์ตามธรรมชาติ

ข้าพเจ้าทั้งสองฝ่ายได้อ่านและเข้าใจข้อความในหนังสือให้ความยินยอมฉบับนี้ดีแล้ว โดยปราศจากข้อสงสัย จึงได้ลงลายมือไว้เป็นหลักฐานต่อหน้าพยาน

ลงนาม

(.....) ภริยา

ลงนาม

(.....) สามี

ลงนาม

(.....) แพทย์ผู้รักษาและผู้ขอคำยินยอม

ลงนาม

(.....) พยาน

ลงนาม

(.....) พยาน

วันที่ เดือน พ.ศ.