



CHROMOSOMAL MICROARRAY ANALYSIS FOR CLINICAL GENETIC SYNDROMES

Hematology Unit, Cancer Research Centre,
Institute for Medical Research,
Jalan Pahang,
50588 Kuala Lumpur, Malaysia.

Phone : 03-2616 2716/2719

Fax : 03-2616 2530

Website : www.imr.gov.my

Specimen Requirements:

- 10 mL peripheral blood in EDTA tube (lavender/purple cap)
- All paediatrics samples must be accompanied with parents' samples
- IMR Consultation is required before sending patient's specimen for testing. Please call Dr Zubaidah Zakaria (03-4041 2251/ 03-2616 2708)

FOR LAB USE ONLY

MR: _____

PATIENT INFORMATION

1. Patient Name	:		2. Date of Birth:		3. Age :	
4. Patient ID/ IC No.	:		5. Ethnicity : <input type="checkbox"/> Malay <input type="checkbox"/> Chinese <input type="checkbox"/> Indian <input type="checkbox"/> Others; Please specify: _____	6. Gender <input type="checkbox"/> Male <input type="checkbox"/> Female		
7. Hosp./ Ward:	8. Address to send report:					
9. Hosp. Lab No.:						
10. Date of Sampling:						
11. Date send:	12. Tel/ Fax No.:					

Clinical Diagnosis: _____

Clinical Features:

Autism Spectrum	<input type="checkbox"/> Mild <input type="checkbox"/> Moderate <input type="checkbox"/> Severe	Multiple congenital anomalies (e.g: Microcephaly, macrocephaly, limb anomaly) Please specify:
Developmental Delay	<input type="checkbox"/> Mild <input type="checkbox"/> Moderate <input type="checkbox"/> Severe	Dysmorphic features Please specify:
Learning difficulties	<input type="checkbox"/> Mild <input type="checkbox"/> Moderate <input type="checkbox"/> Severe	Cleft palate <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No
Seizure disorder	<input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No	Cleft lip <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No
Failure to thrive	<input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No	Heart defects Please specify:
Other anomaly(ies) Please specify:		

FAMILY HISTORY (INCLUDE FAMILY PEDIGREE/ TREE)

Parental consanguinity: ☐ YES ☐ NO

Other Related Result(s):

Karyotyping/ FISH analysis:

MRI brain finding(s):

Official stamp of Requesting Doctor:

Name, Signature & Date

INFORMED CONSENT FOR CHROMOSOMAL MICROARRAY ANALYSIS

Introduction

Cytogenetically-visible unbalanced chromosome aberrations and small, submicroscopic chromosomal aberrations are partly known to be the major causes of clinical genetic defects such as congenital malformations and mental retardation. Besides, there are still a great number of totally unexplained genetic syndromes such as developmental delay, deafness, dysmorphism, congenital malformations, acidosis, failure to thrive, feeding problems, short stature, birth defects, and other syndromes of sporadic or unknown aetiology that urgently need to be resolved for diagnosis and early instigation of therapy. Even with untreatable disorders, it is important to establish the diagnosis in the index case in order to allow prenatal diagnosis in subsequent pregnancies. The use of chromosomal microarray analysis (Array CGH) could enable the detection of genomic alterations and/or submicroscopic chromosomal abnormalities at multiple loci which may aid in explaining the pathogenesis of the syndromic conditions and its direct consequences. We hope that the outcome from Array CGH findings will have important implications in genetic counselling and the quality of patient health care in future.

What would I have to do?

For patients with unexplained syndromic feature, the routine management of your condition may involve peripheral blood collection for diagnosis purposes. Thus we will take 10 ml of your blood sample for the Array CGH analysis. If you are the parent of the patient(s), we also seek your permission to draw 10 ml of your peripheral blood with the purpose to validate the Array CGH data and further assessing whether the chromosomal alteration(s) are specifically inherited among your family member.

What are the possible risks?

Peripheral blood aspiration may be requested by your doctor as part of diagnosis procedure. There is no risk involved in drawing a blood sample.

Confidentiality

All information that is collected about you during the course of Array CGH test will be kept strictly confidential. Any information about you, after leaving the hospital, will be anonymised so that you cannot be recognised from it.

INFORMED CONSENT:

1. My biological specimen (10 ml of blood sample) will be collected for the Array CGH analysis.
2. After the completion of Array CGH analysis, it may be possible to perform additional studies on the remaining sample. I understand that any biologic specimens obtained for the purpose of this genetic testing become the exclusive property of IMR's laboratories.
3. Array CGH results are strictly confidential and will not be released to anyone including my relatives, other than my doctors without my consent. I understand that my identity will be protected.

To be completed by the:	
PATIENT/ PARENTS/ LEGAL GUARDIAN	DOCTOR/ COUNSELLOR
I have read and received a copy of this consent form. I understand the information provided in this document and I have had the opportunity to ask questions about testing, the procedure and the associated risks, benefits and limitations. I agree to have genetic testing and accept the risks and limitations.	I have fully explained the nature of the requested test(s) to the patient/ parent/ legal guardian.
SIGNATURE :	SIGNATURE & OFFICIAL STAMP:
NAME & IC NO.:	NAME:
DATE:	DATE:

PENYATAAN KEBENARAN UNTUK ANALISIS MIKROARRAY KROMOSOM

Pengenalan

Aberasi kromosom tidak seimbang yang boleh dilihat secara sitogenetik, dan juga aberasi kromosom submikroskopik yang kecil telah diketahui sebagai sebahagian daripada penyebab utama kecacatan genetik klinikal seperti kecacatan kongenital dan kerencatan akal. Namun begitu, masih lagi terdapat sejumlah besar sindrom genetik yang belum dapat dijelaskan seperti kelewatan perkembangan, cacat pendengaran, kecacatan tubuh, kecacatan kongenital, asidosis, kegagalan tumbesaran, masalah pemakanan, kekerdilan, kecacatan kelahiran dan sindrom-sindrom lain yang jarang atau tidak diketahui puncanya, yang perlu segera dikenal pasti bagi tujuan diagnosis dan terapi awal. Walaupun kebanyakan sindrom tidak boleh disembuhkan, namun adalah amat penting untuk mewujudkan indeks pendiagnosaan untuk membolehkan diagnosis pranatal dilakukan bagi kehamilan yang seterusnya. Penggunaan analisis kromosom mikroarray (Array CGH) akan membolehkan pengesanan perubahan genomik dan/atau ketidaknormalan kromosom submikroskopik di pelbagai lokus pada kromosom yang boleh membantu menjelaskan bagaimana terjadinya sesuatu sindrom dan kesannya secara langsung. Kami berharap hasil daripada ujian Array CGH ini akan memberikan implikasi yang penting bagi kaunseling genetik dan juga kualiti penjagaan kesihatan pesakit di masa hadapan.

Apa yang perlu saya lakukan?

Untuk pesakit yang mempunyai ciri-ciri sindrom yang tidak dapat dijelaskan, pengendalian rutin bagi keadaan ini melibatkan pengambilan sampel darah untuk tujuan diagnosis. Oleh itu, kami akan mengambil sebanyak 10 ml sampel darah anda untuk analisis Array CGH. Jika anda adalah ibu/bapa kepada pesakit, kami juga memerlukan kebenaran anda untuk mengambil 10 ml sampel darah anda untuk tujuan pengesahan data Array CGH dan seterusnya menganalisa sama ada perubahan kromosom berkenaan adalah diwarisi di kalangan ahli keluarga anda.

Adakah sebarang kemungkinan risiko?

Pengambilan darah tambahan mungkin akan diminta oleh doktor anda sebagai sebahagian daripada prosedur diagnosis. Tiada sebarang risiko akibat daripada pengambilan sampel darah.

Kerahsiaan

Segala maklumat mengenai anda yang dikumpul semasa ujian Array CGH akan disimpan secara sulit. Segala maklumat mengenai anda, selepas anda meninggalkan hospital, akan dirahsiakan supaya anda tidak dikenali.

PENYATAAN KEBENARAN:

1. Spesimen biologi saya (10 ml sampel darah) akan diambil untuk analisis Array CGH ini.
2. Selepas lengkapnya analisis Array CGH ini, lebih sampel mungkin akan digunakan untuk menjalankan kajian tambahan. Saya memahami bahawa setiap sampel biologi yang diterima untuk tujuan ujian genetik ini menjadi hakmilik eksklusif makmal IMR.
3. Keputusan Array CGH adalah amat sulit dan tidak akan dikeluarkan kepada sesiapa termasuk saudara-mara saya, selain daripada doktor saya tanpa kebenaran saya. Saya memahami bahawa identiti saya akan dilindungi.

Untuk dilengkapkan oleh:	
PESAKIT/ IBUPAPA/ PENJAGA RASMI	DOKTOR/ KAUNSELOR
Saya telah membaca dan menerima satu salinan borang kebenaran ini. Saya memahami segala maklumat yang disediakan di dalam borang ini dan telah berpeluang bertanya soalan mengenai ujian ini, prosedur dan risiko, kelebihan dan kekurangannya. Saya bersetuju untuk melakukan ujian genetik ini dan menerima segala risiko dan kekurangannya.	Saya telah memberi penerangan yang sepenuhnya mengenai ujian tersebut kepada pesakit/ ibu/ bapa/ penjaga rasmi.
TANDATANGAN :	TANDATANGAN & COP RASMI:
NAMA & NO. IC:	NAMA:
TARIKH:	TARIKH: