



กองห้องปฏิบัติการสาธารณสุขรอนามัย  
Public Health Laboratory Division

# คู่มือการให้บริการ

## ห้องปฏิบัติการอณูพันธุศาสตร์



กลุ่มงานอณูพันธุศาสตร์  
กองห้องปฏิบัติการสาธารณสุขรอนามัย  
กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข  
ถนนติวานนท์ อำเภอเมือง จังหวัดนนทบุรี 11000  
โทรศัพท์ 0-2968-7600, 0-2968-76010  
อีเมล [molec.phld@gmail.com](mailto:molec.phld@gmail.com)  
<https://phld.anamai.moph.go.th>

# การตรวจการกลายพันธุ์ของยีน *BRCA1* และ *BRCA2* ด้วยเทคนิค Next-Generation Sequencing (NGS)



## ข้อบ่งชี้การส่งตรวจ

- บุคคลที่มีประวัติเป็นโรคมะเร็ง หรือมีบุคคลในครอบครัวเป็นโรคมะเร็งก่อนอายุ 50 ปี
- บุคคลที่เป็นโรคมะเร็งหลายชนิดในคนเดียวกัน เช่น มะเร็งลำไส้ เต้านม รังไข่ ตับอ่อน และอื่นๆ
- บุคคลที่มีประวัติสมาชิกในครอบครัวเป็นโรคมะเร็งตามที่กล่าวในข้างต้น
- บุคคลที่เป็นเพศชาย แต่ป่วยเป็นมะเร็งเต้านม
- มีบุคคลในครอบครัวป่วยเป็นมะเร็งและได้รับการตรวจยืนยันแล้วว่าเป็นมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม
- บุคคลที่ต้องการตรวจหาความเสี่ยงต่อโรคมะเร็งทางพันธุกรรม
- บุคคลที่ต้องการวางแผนครอบครัว โดยใช้เทคโนโลยีการทำเด็กหลอดแก้วร่วมกับการใช้ข้อมูลพันธุกรรม เพื่อการวินิจฉัยและเลือกตัวอ่อนที่ไม่มียีนกลายพันธุ์ที่ผิดปกติก่อนเข้าสู่กระบวนการฝังตัวอ่อน

## การเตรียมผู้ป่วย

ไม่มีการเตรียมตัวผู้ป่วยก่อนเจาะเลือด ยกเว้น กรณีผู้ป่วยได้รับเลือดจากผู้อื่นภายในระยะเวลา 90 – 120 วัน ให้แจ้งเจ้าหน้าที่ก่อนการเก็บตัวอย่างเลือด

## สิ่งส่งตรวจ

- ตัวอย่างเลือด EDTA Blood ปริมาตร 3 มิลลิลิตร
- เก็บรักษาที่อุณหภูมิ 4-8°C และจัดส่งถึงห้องปฏิบัติการสาธารณสุขกรมอนามัย ภายใน 72 ชั่วโมง หลังจากวันที่เจาะเลือด

## การส่งสิ่งส่งตรวจ

ตัวอย่างเลือดที่ส่งทางไปรษณีย์ต้องแยกแต่ละตัวอย่างใส่ถุงต่างหาก พันพาราฟิล์มที่ฝาหลอด ปิดปากถุงให้สนิท ใส่ในบรรจุภัณฑ์ปิดมิดชิดอย่างดี ห่อด้วยวัสดุกันกระแทกหรือใส่ช่องกันกระแทก ส่งไปรษณีย์ด่วนพิเศษ (EMS) โดยใส่ในกล่องที่มี ice pack ห้ามไม่ให้ ice pack สัมผัสกับหลอดเลือดโดยตรง ห้ามใช้น้ำแข็งแห้ง หรือ แขน้แข็ง และไม่ต้องปั่นเลือดก่อนนำส่ง

## วันเวลาทำการตรวจ

วัน-เวลาราชการ วันจันทร์ถึงวันศุกร์ เวลา 08.30 – 16.00 น.

## วิธีการวิเคราะห์

Next-Generation Sequencing (NGS)

## การรายงานผล

- Detected ในกรณีตรวจพบข้อมูลการกลายพันธุ์ชนิด Pathogenic variant เช่น (BRCA)c.2612C>G (p.Pro871Arg) หรือ Likely pathogenic variant เช่น (BRCA) c.4484G>A (p.Arg1516Lys)
- Not detected ในกรณีตรวจพบข้อมูลการกลายพันธุ์ชนิด Benign variant เช่น (BRCA)c.1114A>C (p.Asn372His) หรือ Likely benign variant เช่น (BRCA) c.5635A>C (p.Ile1879Leu) หรือ เป็นตัวแปรที่มีนัยสำคัญทางคลินิกที่ไม่แน่นอน (Variant of Uncertain Significant: VUS) เช่น (BRCA) c.5588A>G (p.Tyr1863Cys)
- กรณีที่มีผลเป็น Pathogenic variant Likely pathogenic variant และ Variant of Uncertain Significant จะยืนยันผลการตรวจด้วยวิธี sanger sequencing ต่อไป

## ระยะเวลาในการวิเคราะห์

- 30 วันหลังจากได้รับตัวอย่าง
- กรณีที่ต้องส่งตรวจเพื่อยืนยันผลด้วยวิธี sanger sequencing จะรายงานผล 45 วันทำการหลังจากได้รับตัวอย่าง

## ราคาค่าตรวจวิเคราะห์

10,000 บาท

## ระยะเวลาการเก็บรักษาตัวอย่างเพื่อการทวนสอบ

1 เดือน

## เกณฑ์ในการปฏิเสธตัวอย่าง

- ข้อมูลที่ติดฉลากบนหลอดไม่สอดคล้องกับข้อมูลในเอกสารขอตรวจที่แนบมา ข้อมูลไม่สมบูรณ์ หรือข้อมูลไม่สามารถอ่านได้อย่างชัดเจน
- ไม่มีเอกสาร ใบขอส่งตรวจตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1* และ *BRCA2* และ ใบแสดงเจตนายินยอมเข้าตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1* และ *BRCA2* หรือ ข้อมูลไม่สมบูรณ์
- หลอดเก็บเลือดที่มีการปนเปื้อน มีรอยแตก ฝาปิดหลวม หรือสถานการณ์อื่น ๆ ที่อาจนำไปสู่การรั่วไหลของสิ่งส่งตรวจ
- ปริมาณเลือดน้อยกว่า 3 มิลลิลิตร
- เจาะเก็บเลือดนานเกิน 72 ชั่วโมง และไม่ได้เก็บรักษาไว้ที่อุณหภูมิ 4-8°C
- สิ่งส่งตรวจมีภาวะเม็ดเลือดแดงแตกหรือเลือดมีการแข็งตัวที่ชัดเจน
- ใช้สารกันเลือดแข็งที่ไม่ใช่ชนิด EDTA

**ติดต่อสอบถาม** กลุ่มงานอนุพันธุศาสตร์ กองห้องปฏิบัติการสาธารณสุขกรมอนามัย กรมอนามัย  
กระทรวงสาธารณสุข ถนนติวานนท์ ตำบลตลาดขวัญ อำเภอเมือง จังหวัดนนทบุรี 11000

โทรศัพท์ 0-2968-7600, 0-2968-7610

# ใบแสดงเจตนายินยอมเข้าตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2

กลุ่มงานอนุพันธุศาสตร์ กองห้องปฏิบัติการสาธารณสุขกรมอนามัย

ถ.ติวานนท์ ต.ตลาดขวัญ อ.เมืองนนทบุรี จ.นนทบุรี 11000 โทรศัพท์: 02 968 7600 / 02 968 7610

วันที่.....

ข้าพเจ้า.....เลขที่บัตรประชาชน.....อายุ.....ปี  
เบอร์โทรศัพท์.....บ้านเลขที่.....ถนน.....ตำบล/แขวง.....  
อำเภอ/เขต.....จังหวัด.....

ข้าพเจ้าขอแสดงความยินยอมโดยสมัครใจและตกลงให้คณะแพทย์ เป็นผู้ดูแลรักษาข้าพเจ้า โดยข้าพเจ้าให้คำยินยอมได้ทราบข้อมูล ดังนี้

1. **หัตถการชื่อ** การเจาะเลือดเพื่อตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2
2. **เหตุผล / ความจำเป็นในการทำหัตถการ** เพื่อตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2
3. **วิธีการทำหัตถการ** คณะแพทย์ทำการซักประวัติทั่วไป ประวัติสุขภาพ และความเสี่ยงทางพันธุกรรมของท่านและครอบครัว และทำการตรวจร่างกาย หลังจากนั้นท่านจะได้รับคำแนะนำขั้นตอนในการเจาะเลือดส่งตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2 และข้อดี-ข้อเสีย ภาวะแทรกซ้อนในการส่งตรวจคัดกรองความผิดปกติทางพันธุกรรม หลังจากนั้นท่านจะได้รับการเจาะเลือดประมาณ 3 มิลลิลิตร และจะนำเลือดดังกล่าวนี้ส่งตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2 ไปยัง กลุ่มงานอนุพันธุศาสตร์ กองห้องปฏิบัติการสาธารณสุขกรมอนามัย และเมื่อผลการตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2 ได้รับการรายงานผลข้อมูลของท่านจะถูกเก็บรักษาเป็นความลับ โดยมีเพียงบุคลากรทางการแพทย์ที่ได้รับอนุญาตเท่านั้นที่จะสามารถเข้าถึงข้อมูลของท่านได้ และท่านจะได้รับการแจ้งผลการตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2 โดยคณะแพทย์และบุคลากรทางการแพทย์รวมถึงแนวทางการคัดกรองในด้านการดูแลตนเองและครอบครัวของท่านหากพบความผิดปกติของพันธุกรรม
4. **ระยะเวลาในการทำหัตถการประมาณ**  10 – 15 นาที  อื่นๆ ระบุ.....
5. **ทางเลือก** ข้อดี/ข้อเสีย.....
6. **ประโยชน์**  เพื่อเป็นการวางแผนการตรวจวินิจฉัยและการดูแลรักษาต่อเนื่อง ในกรณีที่พบว่ามีความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2 ซึ่งเป็นสาเหตุของมะเร็งเต้านมที่สามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้ เมื่อพบว่ามีความผิดปกติ ท่านสามารถร่วมตัดสินใจในการเลือกแนวทางการคัดกรองมะเร็งที่อาจเกิดขึ้นกับตัวท่านได้ในอนาคตและการดูแลรักษาต่อเนื่องได้อย่างถูกต้องเหมาะสม ทั้งนี้รวมถึงประโยชน์ต่อญาติและบุคคลในครอบครัว ซึ่งอาจได้รับโอกาสในการคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2 และวางแผนการดูแลต่อเนื่องได้อย่างเหมาะสมด้วย  
 อื่นๆ ระบุ.....
7. **ความเสี่ยงและภาวะแทรกซ้อนที่อาจพบได้** ท่านอาจได้รับความไม่สบายที่เกิดจากการเจาะเลือด เช่น อาจมีอาการเจ็บ หรือบวมเล็กน้อย ซึ่งอาการเหล่านี้จะหายได้เองภายในระยะเวลาไม่เกิน 2 วัน หากท่านได้รับอันตรายจากการตรวจร่างกายและการเจาะเลือดนี้ ท่านจะได้รับการดูแลรักษาตามมาตรฐานสากลตามสิทธิการรักษาของท่าน

ข้าพเจ้าได้รับคำอธิบายจนเข้าใจและยินยอมให้คณะแพทย์ดำเนินการตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2 ของข้าพเจ้า

ข้าพเจ้าได้มีโอกาสซักถามข้อสงสัย และได้รับคำอธิบายจนเข้าใจจึงตัดสินใจ

- ยินยอม  ไม่ยินยอม รับการตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2
  - ยินยอม  ไม่ยินยอม ให้นำเลือดที่เหลือของข้าพเจ้า ใช้สำหรับงานวิจัยในอนาคตต่อไปได้ แต่ต้องมีการขอจริยธรรมทางการวิจัยอีกครั้ง และไม่สามารถระบุตัวตนได้ ถ้าหากการดำเนินการนั้นเหมาะสมและเป็นประโยชน์ต่อการรักษา
  - ยินยอม  ไม่ยินยอม ให้นำข้อมูลการตรวจพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2 ของข้าพเจ้า เพื่อการจัดทำฐานข้อมูลของประเทศไทย
- กรณีที่ผู้ป่วยอยู่ในภาวะที่ไม่อาจให้ความยินยอมได้ตามปกติ โปรดระบุเหตุผลที่ทำให้ผู้ป่วยไม่สามารถเซ็นยินยอมเพื่อรับการรักษาด้วยตนเองได้
- ผู้ป่วยที่เป็นเด็กอายุไม่เกิน 20 ปี  ผู้ป่วยบกพร่องทางกายหรือจิต  อื่นๆ ระบุ.....

.....ผู้ให้คำยินยอม  
(.....)

.....ผู้ให้ข้อมูล  
(.....)

ผู้ป่วย  กรณีไม่ใช่ผู้ป่วย มีความสัมพันธ์กับผู้ป่วย คือ.....

ตำแหน่ง แพทย์ / พยาบาล

.....พยาน (ผู้ป่วย)  
(.....)

.....พยาน (เจ้าหน้าที่)  
(.....)

ระบุความสัมพันธ์.....ของผู้ป่วย

ตำแหน่ง พยาบาล / เจ้าหน้าที่พยาบาล

ผู้ป่วยมาคนเดียวไม่มีพยานฝ่ายผู้ป่วย



กองห้องปฏิบัติการสาธารณสุขกรมอนามัย  
PUBLIC HEALTH LABORATORY DIVISION

# ใบขอส่งตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน BRCA1 และ BRCA2

กลุ่มงานอนุพันธุศาสตร์ กองห้องปฏิบัติการสาธารณสุขกรมอนามัย

ถ.ติวานนท์ ต.ตลาดขวัญ อ.เมืองนนทบุรี จ.นนทบุรี 11000 โทรศัพท์: 02 968 7600 / 02 968 7610

## ข้อมูลผู้รับบริการ

ชื่อ-สกุล.....เลขประจำตัวประชาชน.....  
HN.....เพศ.....วันเดือนปีเกิด.....อายุ.....ปี  
ที่อยู่เลขที่.....หมู่ที่.....ถนน.....ตำบล/แขวง.....อำเภอ/เขต.....  
จังหวัด.....เบอร์โทรศัพท์.....

## ข้อมูลหน่วยงาน/โรงพยาบาล/สถานพยาบาล

แพทย์ผู้ส่งตรวจ.....วันที่ส่งตรวจ.....  
หน่วยงาน/โรงพยาบาล.....ที่อยู่.....  
.....เบอร์โทร.....

## ข้อมูลตัวอย่างส่งตรวจ

ตัวอย่างเลือด EDTA Blood 3 มิลลิลิตร ผู้เก็บตัวอย่าง.....เบอร์โทร.....  
วันที่เก็บตัวอย่าง.....เวลา.....วันที่ส่งตัวอย่าง.....

## วัตถุประสงค์การส่งตรวจ

มีประวัติคนในครอบครัวป่วยเป็นมะเร็งเต้านมหรือไม่  ไม่มี  มี ชื่อ-สกุล.....อายุ.....ปี  
อื่น ๆ ระบุ.....

พงศาวลี (Pedigree) แสดงการป่วยเป็นมะเร็งเต้านมของผู้ป่วยและญาติสายตรง

### พงศาวลี (Pedigree)

### สำหรับเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ

รับตัวอย่าง  รับตัวอย่างแบบมีเงื่อนไข ระบุ.....

#### ปฏิเสธตัวอย่าง

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> หลอดตัวอย่างมีการปนเปื้อน รอยแตก หรือรั่วไหล      | <input type="checkbox"/> ข้อมูลไม่สอดคล้อง ไม่สมบูรณ์ หรือไม่มีข้อมูลป่งชี้ตัวอย่าง  |
| <input type="checkbox"/> ไม่มีสารกันเลือดแข็งหรือเลือดแข็งตัว              | <input type="checkbox"/> ตัวอย่างไม่ใช่สารกันเลือดแข็งชนิด EDTA                      |
| <input type="checkbox"/> ปริมาณเลือดน้อยกว่า 3 มิลลิลิตร                   | <input type="checkbox"/> เจาะเก็บเลือดนานเกิน 72 ชั่วโมง หรือ ไม่ได้แช่เย็นที่ 4-8°C |
| <input type="checkbox"/> ไม่มีเอกสารใบขอส่งตรวจ หรือ เอกสารแสดงเจตนายินยอม | <input type="checkbox"/> อื่นๆ .....   |

ผู้รับตัวอย่าง.....วันเดือนปี.....เวลา.....