



(ให้คนไข้ส่งเอกสารชุดนี้ที่ตอนเจาะเลือด)

ศูนย์จีโนมทางการแพทย์  
CENTER FOR MEDICAL GENOMICS

ชั้น 3 ศูนย์บริการทางการแพทย์ โรงเรียนเวรดี  
คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล  
108 ถนนประดิพัทธ์ แขวงสามเสนใน  
เขตพญาไท กรุงเทพฯ 10400  
064-620-7399, 064-585-0928 (เบอร์ภายใน 74077)  
Line@: @CMGRAMA facebook.com/CMGRama

11792 - HBOC PANEL TESTING ESSENTIAL BY NGS (BRCA1/2 SEQUENCING)

สำหรับผู้ใช้สิทธิ์เบิกจ่ายตรงของกรมบัญชีกลาง :

- เบิกได้เมื่อครบตามเงื่อนไขทั้งสองข้อต่อไปนี้ (อ้างอิงประกาศกรมบัญชีกลาง ที่ กค ๐๔๑๖.๒/ว ๓๙๓ ๑๐ ตุลาคม ๒๕๖๐)  
(1) ใช้ตรวจเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโรคมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่ที่เกิดจากกรรมพันธุ์ (HBOC) ของตนเอง และ  
(2) ส่งตรวจโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางเวชพันธุศาสตร์หรือแพทย์ที่ได้รับการรับรองจากผู้อำนวยการโรงพยาบาลเท่านั้น
- เบิกไม่ได้ (ไม่ครบเงื่อนไขข้างต้น)

กรุณาทำเครื่องหมายเลือกสาเหตุที่เข้ารับการตรวจ (ข้อใดข้อหนึ่ง)

- ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคมะเร็งที่พบได้ในกลุ่มมะเร็งเต้านมหรือมะเร็งรังไข่ชนิดพันธุกรรม (HBOC) อยู่แล้ว ต้องการตรวจหาการกลายพันธุ์ในยีน *BRCA1/2* ระดับ Germline เพื่อใช้ประกอบการตัดสินใจแนวทางการรักษา
  - ผู้รับการตรวจไม่ได้เป็นมะเร็งกลุ่มข้างต้น แต่มีญาติสายตรงเป็นมะเร็งในกลุ่ม HBOC และไม่สามารถเริ่มการตรวจหาการกลายพันธุ์ในยีน *BRCA1/2* ในญาติคนนั้นได้ (\*\*โปรดเขียนประวัติครอบครัวมาโดยละเอียด\*\*) (\*\*เบิกไม่ได้\*\*)
- \* ในกรณีต้องการส่งตรวจ Indication อื่น กรุณาโทรหรือส่งปรึกษาหน่วยตรวจผู้ป่วยนอกสาขาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชาอายุรศาสตร์ เบอร์ 1374 \*

NAME

HN:

DOB:

ETHNICITY:

CANCER DIAGNOSIS : (Check all that apply)

- BREAST (Age at Dx \_\_\_\_\_ , Bilateral?(Y/N) \_\_\_\_\_)
- OVARIAN (Age at Dx \_\_\_\_\_)
- OTHER \_\_\_\_\_ (Age at Dx \_\_\_\_\_)
- CURRENT DIAGNOSIS OF A HEMATOLOGIC CANCER
- BONE MARROW TRANSPLANT RECIPIENT  
( Allogeneic  Autologous)

PENN II Score: *BRCA1*: \_\_\_\_\_ % *BRCA2*: \_\_\_\_\_ %

NOTE: (Please provide a pedigree if possible)

FAMILY HISTORY OF CANCER  NO KNOWN FAMILY HISTORY

RELATIONSHIP	MATERNAL	PATERNAL	CANCER SITE	AGE AT Dx
_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____	_____
_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____	_____
_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____	_____
_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____	_____

ชื่อแพทย์ผู้ส่งตรวจ : \_\_\_\_\_

เบอร์โทรศัพท์ติดต่อ : \_\_\_\_\_ E-MAIL : \_\_\_\_\_

ข้าพเจ้าขอยืนยันว่าข้อมูลของผู้รับบริการถูกต้องตามความเข้าใจของข้าพเจ้า และข้าพเจ้าได้ชี้แจงถึงหลักการและประโยชน์ของการตรวจนี้ รวมถึงผลกระทบต่โอกาสการเกิดมะเร็งของสมาชิกในครอบครัวแก่ผู้รับบริการแล้ว และผู้รับบริการเข้าใจและยินยอมรับการตรวจ

ลายเซ็นแพทย์ผู้ส่งตรวจ: \_\_\_\_\_



(ให้คนไข้ส่งเอกสารชุดนี้ที่ตอนเจาะเลือด)

ศูนย์จีโนมทางการแพทย์
CENTER FOR MEDICAL GENOMICS

ชั้น 3 ศูนย์บริการทางการแพทย์ โรงเรียนเวรดี
คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล
108 ถนนประดิพัทธ์ แขวงสามเสนใน
เขตพญาไท กรุงเทพฯ 10400
064-620-7399, 064-585-0928 (เบอร์ภายใน 74077)
Line@: @CMGRAMA facebook.com/CMGRama

คำยินยอมขอเข้ารับการตรวจ 11792 - HBOC PANEL TESTING ESSENTIAL BY NGS (BRCA1/2 SEQUENCING)

ข้าพเจ้าชื่อ .....นามสกุล.....HN.....
(หรือเป็นผู้มีอำนาจตัดสินใจของผู้ป่วย ชื่อ .....นามสกุล.....HN..... )
ได้รับทราบข้อมูลเบื้องต้น ดังต่อไปนี้

Table with 2 columns: หัวข้อ (Topic) and ผู้รับบริการรับทราบ (I understand) (Acknowledgment). Rows include: โรคมะเร็งเต้านมและรังไข่พบได้ประมาณ 5-10%..., ยีน BRCA1 หรือ BRCA2 ทำให้เพิ่มความเสี่ยง..., คนที่ควรได้รับการตรวจหาการกลายพันธุ์..., ผลการตรวจเป็นอย่างไรได้บ้าง (1. ผลตรวจผิดปกติ..., 2. ผลคลุมเครือ..., 3. ไม่พบความผิดปกติ...), รายงานผล: 60 วัน (2 เดือน), การตรวจนี้ยังไม่ครอบคลุม..., ปัจจัยอื่นๆ..., สำหรับผู้รับการตรวจที่มีสิทธิ์เบิกจ่ายตรง...

ข้าพเจ้าได้รับการชี้แจงและได้ทำความเข้าใจเกี่ยวกับการตรวจ BRCA1 และ BRCA2 จากผู้ให้บริการอย่างครบถ้วนแล้ว และข้าพเจ้ายินยอมรับการตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีน BRCA1 และ BRCA2

ลงชื่อผู้ให้คำปรึกษาแนะนำ..... ลงชื่อผู้รับคำปรึกษาแนะนำ..... ลงชื่อพยาน.....



(ให้คนไข้เก็บไว้ศึกษา)

# ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ CENTER FOR MEDICAL GENOMICS

ชั้น 3 ศูนย์บริการทางการแพทย์ โรงเรียนเวรดี  
คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล  
108 ถนนประดิพัทธ์ แขวงสามเสนใน  
เขตพญาไท กรุงเทพฯ 10400  
064-620-7399, 064-585-0928 (เบอร์ภายใน 74077)  
Line@: @CMGRAMA facebook.com/CMGRama

## รายละเอียดการตรวจ 11792 - HBOC PANEL TESTING ESSENTIAL BY NGS (BRCA1/2 SEQUENCING)

### ● ข้อมูลเบื้องต้น

- การตรวจ BRCA1/2 (Germline) เป็นการตรวจเพื่อค้นหาการกลายพันธุ์ของยีน **BRCA1** และ **BRCA2** เพื่อเป็นข้อมูลประกอบในการเลือกแนวทางการป้องกันและรักษาโรคมะเร็งรังไข่ และมะเร็งเต้านม รวมถึงความเสี่ยงในการเป็นโรคมะเร็งชนิดพันธุกรรมของสมาชิกในครอบครัว
- ผู้ป่วยมะเร็งรังไข่จำเป็นต้องตรวจหาการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคในยีน **BRCA1** หรือ **BRCA2** ก่อนที่จะได้รับยาต้านมะเร็งกลุ่ม PARP Inhibitor เช่น Olaparib ซึ่งมีข้อบ่งใช้เฉพาะกับผู้ป่วยที่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค

### ● การกลายพันธุ์ที่ก่อโรคในยีน BRCA1 และ BRCA2

- โดยทั่วไปมีผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่เพียง 5-10 % เท่านั้นที่เป็นมะเร็งชนิดถ่ายทอดทางพันธุกรรมที่เกิดจากการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคของยีน **BRCA1** หรือ **BRCA2** โดยผู้ป่วยมะเร็งที่มีการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคมักจะมีลักษณะดังต่อไปนี้
  - เกิดมะเร็งเต้านมหรือรังไข่ที่อายุน้อยกว่า 50 ปี
  - มีญาติสายตรงมากกว่า 2 คนขึ้นไปป่วยเป็นมะเร็งเต้านม รังไข่ ตับอ่อน หรือต่อมลูกหมาก
  - เป็นมะเร็งเต้านมทั้ง 2 ข้างที่ไม่ได้เกิดจากการแพร่กระจาย
  - เป็นมะเร็งเต้านมและรังไข่ในบุคคลเดียวกัน
  - เป็นมะเร็งเต้านมในเพศชาย
- การกลายพันธุ์ที่ก่อโรคนี้อาจถ่ายทอดในครอบครัวแบบยีนเด่น ผู้ที่มีการกลายพันธุ์ในยีน **BRCA1** หรือ **BRCA2** จะมีความเสี่ยงในการเกิดมะเร็งเต้านมได้มากถึง 60% และเกิดมะเร็งรังไข่ได้ถึง 15-40% (ในขณะที่บุคคลทั่วไปมีโอกาสเป็นมะเร็งเต้านมประมาณ 12.5% และมะเร็งรังไข่ประมาณ 1.4%)

### ● ผลการตรวจที่เป็นไปได้และผลกระทบต่อผู้ป่วย

ผลตรวจที่เป็นไปได้	ผลกระทบต่อผู้ตรวจที่เป็นผู้ป่วย	ผลกระทบต่อผู้ตรวจที่ไม่ได้เป็นผู้ป่วย	ผลกระทบต่อญาติสายตรงที่ยังไม่ได้เป็นโรคของผู้ตรวจ
พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค	<ul style="list-style-type: none"> <li>- สามารถสันนิษฐานได้ว่าโรคมะเร็งที่เป็นอยู่เกิดจากการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคในยีน <b>BRCA1</b> หรือ <b>BRCA2</b></li> <li>- เป็นผลประกอบการคาดการณ์ความรุนแรงของโรคมะเร็งเต้านมและรังไข่ในผู้ป่วย</li> <li>- เป็นหนึ่งในข้อบ่งใช้สำหรับการใช้ยากกลุ่ม PARP Inhibitor (สำหรับผู้ป่วยมะเร็งรังไข่)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- มีความเสี่ยงในการเป็นโรคมะเร็งเต้านมหรือมะเร็งรังไข่สูงกว่าปกติ ขึ้นอยู่กับว่าค้นพบการกลายพันธุ์ในยีน <b>BRCA1</b> หรือ <b>BRCA2</b></li> <li>- จำเป็นต้องได้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์เพื่อพูดคุยแนวทางการเฝ้าระวังเพื่อไม่ให้เป็นการนำญาติคนอื่นมาตรวจ</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- มีโอกาส 50% ที่ญาติสายตรงจะได้รับการกลายพันธุ์ซึ่งจะเพิ่มความเสี่ยงต่อการเป็นโรคมะเร็งในอนาคต และนำไปให้มีการตรวจการกลายพันธุ์ในญาติสายตรง</li> </ul>
พบการกลายพันธุ์ที่ไม่สามารถตีความความรุนแรงได้ (VUS)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- จากข้อมูลที่มีอยู่ในปัจจุบัน ยังไม่สามารถตัดสินได้ว่าการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคหรือไม่ก่อโรค</li> <li>- <u>ไม่ถือว่าเป็นข้อบ่งใช้สำหรับการใช้ยากกลุ่ม PARP Inhibitor</u></li> <li>- ในอนาคตเมื่อมีข้อมูลมากขึ้น ตำแหน่งการกลายพันธุ์แบบ VUS จะสามารถถูกตีความให้เป็นก่อโรคหรือไม่ก่อโรคก็ได้</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- การค้นพบการกลายพันธุ์ชนิด VUS อาจแปลได้ว่าผู้ตรวจมีความเสี่ยงเป็นโรคมะเร็งเต้านมหรือรังไข่สูงขึ้น อย่างไรก็ตามจะไม่สูงขึ้นเท่ากับผู้ตรวจที่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค อีกทั้งในอนาคตอาจจะมีข้อมูลที่มากขึ้นทำให้การกลายพันธุ์นั้นถูกเปลี่ยนการตีความ เป็น ก่อโรคหรือไม่ก่อโรคก็ได้</li> <li>- จำเป็นต้องได้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ เพื่อนำข้อมูลอื่น ๆ เช่น ประวัติครอบครัว มาประกอบการประเมินความเสี่ยงของการเกิดโรคมะเร็งชนิดครอบครัวในอนาคต</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- จำเป็นต้องได้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ เพื่อนำข้อมูลอื่น ๆ เช่น ประวัติครอบครัว มาประกอบการประเมินความเสี่ยงของการเกิดโรคมะเร็งสำหรับอนาคตในครอบครัว</li> </ul>
ไม่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค	<ul style="list-style-type: none"> <li>- มีความเป็นไปได้ต่ำที่โรคมะเร็งที่เป็นอยู่สาเหตุมาจากการกลายพันธุ์ในยีน <b>BRCA1</b> หรือ <b>BRCA2</b></li> <li>- อย่างไรก็ตามการตรวจนี้ยังไม่ครอบคลุมการกลายพันธุ์ชนิด การขาดหาย (deletion) หรือ การเพิ่มปริมาณของยีน (duplication) การสลับชิ้นส่วนของ (structural rearrangement) การกลายพันธุ์ในส่วนลึกของยีนที่ไม่แปลรหัส (deep intronic mutation) ในยีน <b>BRCA1</b> หรือ <b>BRCA2</b> ซึ่งพบได้น้อย (&lt;5% ในกลุ่มตัวอย่างผู้ป่วยมะเร็งเต้านมหรือรังไข่ของไทย) รวมไปถึงยีนอื่น ๆ ที่เกี่ยวข้องกับโรคมะเร็งนอกเหนือจากยีน <b>BRCA1</b> และ <b>BRCA2</b></li> <li>- <u>ไม่ถือว่าเป็นข้อบ่งใช้สำหรับการใช้ยากกลุ่ม PARP Inhibitor (สำหรับผู้ป่วยมะเร็งรังไข่)</u></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- ถึงแม้จะไม่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคในยีน <b>BRCA1</b> หรือ <b>BRCA2</b> ยังคงโอกาสที่จะเป็นมะเร็งสูงกว่าประชากรทั่วไปเล็กน้อยเนื่องจากมีญาติสายตรงเป็นมะเร็ง ซึ่งอาจจะเกิดจากยีนอื่น ๆ ที่ไม่ใช่ BRCA หรือมาจากปัจจัยอื่น ๆ ที่ไม่ใช่ปัจจัยทางพันธุกรรม เช่น สิ่งแวดล้อม การใช้ชีวิต หรือการอาศัยอยู่ในบ้านเดียวกัน</li> <li>- ยังคงโอกาสที่จะเป็นมะเร็งสูงกว่าประชากรทั่วไปเนื่องจากมีญาติสายตรงเป็นมะเร็ง ซึ่งอาจจะเกิดจากยีนอื่น ๆ ที่ไม่ใช่ BRCA หรือมาจากปัจจัยอื่น ๆ ที่ไม่ใช่ปัจจัยทางพันธุกรรม เช่น สิ่งแวดล้อม การใช้ชีวิต หรือการอาศัยอยู่ในบ้านเดียวกัน</li> <li>- สำหรับผู้ที่ได้รับการพิสูจน์แล้วว่าญาติสายตรงที่เป็นโรคมะเร็งเต้านมหรือรังไข่ไม่มีการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคในยีน <b>BRCA 1</b> และ <b>2</b> : สามารถประเมินได้ว่าผู้เข้ารับการตรวจมีความเสี่ยงในการเป็นมะเร็งเต้านมหรือมะเร็งรังไข่ใกล้เคียงกับประชากรทั่วไป</li> </ul>	