



(ให้คนไข้ส่งเอกสารชุดนี้ที่ตอนเจาะเลือด)

ศูนย์จีโนมทางการแพทย์
CENTER FOR MEDICAL GENOMICS

F-WI-LB-009/01.Rev.00 24/11/2564

ชั้น 3 ศูนย์บริการทางการแพทย์ โรงเรียนเรวัต
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
_____	☐	☐	_____	_____
_____	☐	☐	_____	_____
_____	☐	☐	_____	_____
_____	☐	☐	_____	_____

ชื่อแพทย์ผู้ส่งตรวจ : _____

เบอร์โทรศัพท์ติดต่อ : _____ E-MAIL : _____

ข้าพเจ้าขอยืนยันว่าข้อมูลของผู้รับบริการถูกต้องตามความเข้าใจของข้าพเจ้า และข้าพเจ้าได้ชี้แจงถึงหลักการและประโยชน์ของการตรวจนี้ รวมถึงผลกระทบต่อโอกาสการเกิดมะเร็งของสมาชิกในครอบครัวแก่ผู้รับบริการแล้ว และผู้รับบริการเข้าใจและยินยอมรับการตรวจ

ลายเซ็นแพทย์ผู้ส่งตรวจ: _____



(ให้คนไข้ส่งเอกสารชุดนี้ที่ตอนเจาะเลือด)

ศูนย์จีโนมทางการแพทย์
CENTER FOR MEDICAL GENOMICS

F-WI-LB-009/01.Rev.00 24/11/2564

ชั้น 3 ศูนย์บริการทางการแพทย์ โรงเรียนเรวัต
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)

ข้าพเจ้าชื่อนามสกุล.....HN.....
(หรือเป็นผู้มีอำนาจตัดสินใจของผู้ป่วย ชื่อนามสกุล.....HN.....)

ได้รับทราบข้อมูลเบื้องต้น ดังต่อไปนี้

หัวข้อ	ผู้รับบริการรับทราบ กรุณาใส่เครื่องหมาย “ถูก”
โรคพันธุกรรมมะเร็งเต้านมและรังไข่พบได้ประมาณ 5-10% ของมะเร็งเต้านมและรังไข่ในบุคคลทั่วไป	
ยีน BRCA1 หรือ BRCA2 ทำให้เพิ่มความเสี่ยงในการเกิดมะเร็งเต้านมได้มากถึง 60% และเกิดมะเร็งรังไข่ได้ถึง 15-40% เทียบกับ 12.5% และ 1.4% ในบุคคลทั่วไปตามลำดับ	
คนที่ควรได้รับการตรวจหาการกลายพันธุ์ในยีน BRCA1 และ BRCA2 - เกิดมะเร็งเต้านมหรือรังไข่ที่อายุน้อยกว่า 50 ปี - มีญาติสายตรงมากกว่า 2 คนขึ้นไปป่วยเป็นมะเร็งเต้านม รังไข่ ตับอ่อน หรือต่อมลูกหมาก - มะเร็งเต้านมทั้ง 2 ข้างที่ไม่ได้เกิดจากการแพร่กระจาย - มะเร็งเต้านมและรังไข่ในบุคคลเดียวกัน - มะเร็งเต้านมในเพศชาย	
ผลการตรวจเป็นอย่างไรได้บ้าง - ผลตรวจผิดปกติ หมายถึงตรวจพบความผิดปกติในยีนดังที่เคยมีข้อมูลรายงานมาก่อนหน้านี้ แปลผลได้ว่าบุคคลนั้นมีความเสี่ยงในการเกิดมะเร็งในกลุ่มยีน BRCA1 และ BRCA2 ได้แก่มะเร็งเต้านม รังไข่ ตับอ่อน และต่อมลูกหมากมากกว่าบุคคลทั่วไป - ผลคลุมเครือ หมายถึง ตรวจพบความผิดปกติของยีนที่อาจเพิ่มความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็ง (ไม่เคยมีข้อมูลรายงานมาก่อนหน้านี้) เนื่องจากข้อจำกัดของข้อมูลปัจจุบันยังไม่ทราบแน่ชัดว่าความผิดปกติดังกล่าวจะเป็นสาเหตุให้เกิดมะเร็งหรือไม่ ดังนั้น หากประวัติครอบครัวมีความเสี่ยงสูง แพทย์จะแนะนำให้ญาติสายตรงตรวจคัดกรองมะเร็งที่เกี่ยวข้องเช่นเดียวกับกรณีที่ตรวจพบความผิดปกติ - ไม่พบความผิดปกติ หมายถึง ตรวจไม่พบความผิดปกติในยีนดังที่เคยมีรายงานมาก่อนหน้านี้ การแปลผลกรณีนี้มีความสลับซับซ้อนต้องอาศัยข้อมูลประวัติการเกิดมะเร็งของสมาชิกในครอบครัวผู้ตรวจมาประกอบด้วย ดังกรณีตัวอย่างต่อไปนี้ <u>กรณีที่ 1</u> หากมีญาติสายตรงเคยตรวจพบการกลายพันธุ์ในยีน BRCA1 หรือ BRCA2 แล้ว ผลการตรวจไม่พบความผิดปกติในครั้งนี้ จะค่อนข้างเชื่อมั่นสูงผู้ตรวจมีความเสี่ยงในการเกิดมะเร็งต่างๆ เท่ากับบุคคลทั่วไป ไม่จำเป็นต้องดูแลพิเศษแต่อย่างใด <u>กรณีที่ 2</u> หากประวัติสมาชิกในครอบครัวมีความน่าจะเป็นที่จะตรวจพบความผิดปกติในยีน แต่ผลการตรวจกลับไม่พบความผิดปกติใดๆ การแปลผลการตรวจต้องระมัดระวังเป็นพิเศษ แม้โอกาสเกิดความเสี่ยงของการตรวจจะต่ำแต่ก็มีความเป็นไปได้ เช่นข้อจำกัดของเทคนิคที่ใช้ในการตรวจแต่ละห้องปฏิบัติการ เชื้อชาติของผู้ป่วย เนื่องจากข้อมูลส่วนใหญ่อ้างอิงจากคนตะวันตก หรืออาจเกิดจากความผิดปกติในยีนอื่นที่ไม่ใช่ยีน BRCA1 และ BRCA2 ดังนั้นแพทย์จะยังคงแนะนำให้ญาติสายตรงตรวจคัดกรองมะเร็งชนิดต่าง ๆ ที่เกี่ยวข้องเช่นเดียวกับกรณีที่ตรวจพบความผิดปกติ	
รายงานผล: 60 วัน (2 เดือน)	
การตรวจนี้ยังไม่ครอบคลุมการกลายพันธุ์ชนิด การขาดหาย (deletion) หรือ การเพิ่มปริมาณของยีน (duplication) การสลับชิ้นส่วนของ (structural rearrangement) การกลายพันธุ์ในส่วนลึกของยีนที่ไม่แปลรหัสกรดอะมิโน (deep intronic mutation) ในยีน BRCA1 หรือ BRCA2 การตรวจไม่พบการกลายพันธุ์จาก BRCA1/2 ด้วยเทคโนโลยี NGS ไม่สามารถยืนยันได้ 100 % ว่าผู้ป่วยไม่มีการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค	
ปัจจัยอื่นๆที่สามารถรบกวนผลการตรวจ ได้แก่ การปลูกถ่ายไขกระดูก การให้เลือด (Blood transfusion) และ ภาวะมะเร็งในเม็ดเลือดของผู้ป่วย หรือ ความคลาดเคลื่อนของประวัติครอบครัว เป็นต้น	
สำหรับผู้รับการตรวจที่มีสิทธิ์เบิกจ่ายตรง: ข้าพเจ้ารับทราบว่า การตรวจนี้จะเบิกได้ตามสิทธิ์เฉพาะเมื่อครบเงื่อนไขต่อไปนี้ทั้งสองข้อเท่านั้น - ใช้ตรวจเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโรคมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่ที่เกิดจากกรรมพันธุ์ (HBOC) ของตนเอง และ - ส่งตรวจโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางพันธุศาสตร์หรือแพทย์ที่ได้รับการรับรองจากผู้ชำนาญการโรงพยาบาลเท่านั้น	

ข้าพเจ้าได้รับการชี้แจงและได้ทำความเข้าใจเกี่ยวกับการตรวจ BRCA1 และ BRCA2 จากผู้ให้บริการอย่างครบถ้วนแล้ว และข้าพเจ้ายินยอมรับการตรวจการกลายพันธุ์ของยีน BRCA1 และ BRCA2

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



(ให้คนไข้เก็บไว้ศึกษา)

ศูนย์จีโนมทางการแพทย์

CENTER FOR MEDICAL GENOMICS

F-WI-LB-009/01.Rev.00 24/11/2564

ชั้น 3 ศูนย์บริการทางการแพทย์ โรงเรียนเรวดี
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
 - ผู้ป่วยมะเร็งรังไข่จำเป็นต้องตรวจหาการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคนิยใน **BRCA1** หรือ **BRCA2** ก่อนที่จะได้รับยาต้านมะเร็งกลุ่ม PARP Inhibitor เช่น Olaparib ซึ่งมีข้อบ่งใช้เฉพาะกับผู้ป่วยที่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค
- การกลายพันธุ์ที่ก่อโรคนิยใน **BRCA1** และ **BRCA2**
 - โดยทั่วไปผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่เพียง 5-10 % เท่านั้นที่เป็นมะเร็งชนิดถ่ายทอดทางพันธุกรรมที่เกิดจากการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคนิยใน **BRCA1** หรือ **BRCA2** โดยผู้ป่วยมะเร็งที่มีการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคมักจะมีลักษณะดังต่อไปนี้
 - เกิดมะเร็งเต้านมหรือรังไข่ที่อายุน้อยกว่า 50 ปี
 - มีญาติสายตรงมากกว่า 2 คนขึ้นไปป่วยเป็นมะเร็งเต้านม รังไข่ ตับอ่อน หรือต่อมลูกหมาก
 - เป็นมะเร็งเต้านมทั้ง 2 ข้างที่ไม่ได้เกิดจากการแพร่กระจาย
 - เป็นมะเร็งเต้านมและรังไข่ในบุคคลเดียวกัน
 - เป็นมะเร็งเต้านมในเพศชาย
 - การกลายพันธุ์ที่ก่อโรคนิยจะถ่ายทอดในครอบครัวแบบยีนเด่น ผู้ที่มีการกลายพันธุ์ในยีน **BRCA1** หรือ **BRCA2** จะมีความเสี่ยงในการเกิดมะเร็งเต้านมได้มากถึง 60% และเกิดมะเร็งรังไข่ได้ถึง 15-40% (ในขณะที่บุคคลทั่วไปมีโอกาสเป็นมะเร็งเต้านมประมาณ 12.5% และมะเร็งรังไข่ประมาณ 1.4%)
- ผลการตรวจที่เป็นไปได้และผลกระทบต่อผู้ป่วย

ผลตรวจที่เป็นไปได้	ผลกระทบต่อผู้ตรวจที่เป็นผู้ป่วย	ผลกระทบต่อผู้ตรวจที่ไม่ได้เป็นผู้ป่วย	ผลกระทบต่อญาติสายตรงที่ยังไม่ได้เป็นโรคของผู้ตรวจ
พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค	- สามารถสันนิษฐานได้ว่าโรคมะเร็งที่เป็นอยู่เกิดจากการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคนิยใน BRCA1 หรือ BRCA2 - เป็นผลประกอบการคาดการณ์ความรุนแรงของโรคมะเร็งเต้านมและรังไข่ในผู้ป่วย - เป็นหนึ่งในข้อบ่งใช้สำหรับการใช้ยากกลุ่ม PARP Inhibitor (สำหรับผู้ป่วยมะเร็งรังไข่)	- มีความเสี่ยงในการเป็นโรคมะเร็งเต้านมหรือมะเร็งรังไข่สูงขึ้นกว่าปกติ ขึ้นอยู่กับว่าค้นพบการกลายพันธุ์ในยีน BRCA1 หรือ BRCA2 - จำเป็นต้องได้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์เพื่อพูดคุยแนวทางการเฝ้าระวังเพื่อไม่ให้เป็นโรครวมถึงการนำญาติคนอื่น ๆ มาตรวจ	- มีโอกาส 50% ที่ญาติสายตรงจะได้รับการกลายพันธุ์ซึ่งจะเพิ่มความเสี่ยงต่อการเป็นโรคมะเร็งในอนาคต แนะนำให้มีการตรวจการกลายพันธุ์ในญาติสายตรง
พบการกลายพันธุ์ที่ไม่สามารถตีความความรุนแรงได้ (VUS)	- จากข้อมูลที่มีอยู่ในปัจจุบัน ยังไม่สามารถตัดสินได้ว่าการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคหรือไม่ก่อโรค - ไม่ถือว่าเป็นข้อบ่งใช้สำหรับการใช้ยากกลุ่ม PARP Inhibitor - ในอนาคตเมื่อมีข้อมูลมากขึ้น ตำแหน่งการกลายพันธุ์แบบ VUS จะสามารถถูกตีความให้เป็นก่อโรคหรือไม่ก่อโรคก็ได้	- การค้นพบการกลายพันธุ์ชนิด VUS อาจแปลได้ว่าผู้ตรวจมีความเสี่ยงเป็นโรคมะเร็งเต้านมหรือรังไข่สูงขึ้น อย่างไรก็ตามจะไม่สูงขึ้นไปเท่ากับผู้ที่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค อีกทั้งในอนาคตอาจจะมีข้อมูลที่มากขึ้น ทำให้การกลายพันธุ์นั้นถูกเปลี่ยนการตีความเป็น ก่อโรคหรือไม่ก่อโรคก็ได้ - จำเป็นต้องได้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ เพื่อนำข้อมูลอื่น ๆ เช่น ประวัติครอบครัว มาประกอบการประเมินความเสี่ยงของการเกิดโรคมะเร็งชนิดครอบครัวในอนาคต	- จำเป็นต้องได้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ เพื่อนำข้อมูลอื่น ๆ เช่น ประวัติครอบครัว มาประกอบการประเมินความเสี่ยงของการเกิดโรคมะเร็งสำหรับอนาคตในครอบครัว
ไม่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค	- มีความเป็นไปได้ต่ำที่โรคมะเร็งที่เป็นอยู่สาเหตุมาจากการกลายพันธุ์ในยีน BRCA1 หรือ BRCA2 - อย่างไรก็ตามการตรวจนี้ยังไม่ครอบคลุมการกลายพันธุ์ชนิด การขาดหาย (deletion) หรือ การเพิ่มปริมาณของยีน (duplication) การสลับชิ้นส่วนของ (structural rearrangement) การกลายพันธุ์ในส่วนลึกของยีนที่ไม่แปลรหัส (deep intronic mutation) ในยีน BRCA1 หรือ BRCA2 ซึ่งพบได้น้อย (<5% ในกลุ่มตัวอย่างผู้ป่วยมะเร็งเต้านมหรือรังไข่ของไทย) รวมไปถึงยีนอื่น ๆ ที่เกี่ยวข้องกับโรคมะเร็งนอกเหนือจากยีน BRCA1 และ BRCA2 - ไม่ถือว่าเป็นข้อบ่งใช้สำหรับการใช้ยากกลุ่ม PARP Inhibitor (สำหรับผู้ป่วยมะเร็งรังไข่)	- ถึงแม้จะไม่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคนิยใน BRCA1 หรือ BRCA2 ยังคงโอกาสที่จะเป็นมะเร็งสูงกว่าประชากรทั่วไปเล็กน้อยเนื่องจากมีญาติสายตรงเป็นมะเร็ง ซึ่งอาจจะเกิดจากยีนอื่นที่ไม่ใช่ BRCA หรือมาจากปัจจัยอื่นที่ไม่ใช่ปัจจัยทางพันธุกรรม เช่น สิ่งแวดล้อม การใช้ชีวิต หรือการอาศัยอยู่ในบ้านเดียวกัน - ยังคงโอกาสที่จะเป็นมะเร็งสูงกว่าประชากรทั่วไปเนื่องจากมีญาติสายตรงเป็นมะเร็ง ซึ่งอาจจะเกิดจากยีนอื่นที่ไม่ใช่ BRCA หรือมาจากปัจจัยอื่นที่ไม่ใช่ปัจจัยทางพันธุกรรม เช่น สิ่งแวดล้อม การใช้ชีวิต หรือการอาศัยอยู่ในบ้านเดียวกัน - สำหรับผู้ที่ได้รับการพิสูจน์แล้วว่าญาติสายตรงที่เป็นโรคมะเร็งเต้านมหรือรังไข่ไม่มีการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคนิยใน BRCA 1 และ 2 : สามารถประเมินได้ว่าผู้เข้ารับการตรวจมีความเสี่ยงในการเป็นมะเร็งเต้านมหรือมะเร็งรังไข่ใกล้เคียงกับประชากรทั่วไป	