

# สารบัญ

## คำนำ

## รายนามผู้พิมพ์

## บทที่

- 1 จีโนมทางการแพทย์ การดูแล ป้องกัน และการรักษาแห่งอนาคต  
กับการนำมาใช้ในปัจจุบัน 1  
Genomic Medicine Healthcare Prevention and Future Therapy:  
The Current Implementation  
วสันต์ จันทราทิตย์
- 2 ก้าวสำคัญของประเทศ – การจัดตั้งศูนย์ความเป็นเลิศด้านจีโนมทางการแพทย์  
ตามนโยบายประเทศ 4.0 และยุทธศาสตร์ชาติ 20 ปี 25  
Milestones of the Country – The Establishment of Center  
for Medical Genomics Under Thailand’s 20 – Year National Strategy  
and Thailand 4.0 policy  
วสันต์ จันทราทิตย์
- 3 แอปพลิเคชัน “จีโนมทางการแพทย์” บนสมาร์ตโฟนและแท็บเล็ต 60  
Medical Genomics: Application for Smartphone and Tablet  
อินทรี เสนสอน วสันต์ จันทราทิตย์
- 4 การตรวจหาเชื้อเอชไอวีที่ต่อยาต้านไวรัสด้วยเทคโนโลยีการถอดรหัสพันธุกรรม  
ชนิดเน็กซ์เจเนเรชัน 67  
Next Generation Sequencing for HIV-1 Drug Resistance Testing  
พรพิมล นิมิตสันตวิวงศ์ เอกวัฒน์ ผสมทรัพย์ วสันต์ จันทราทิตย์
- 5 การตรวจวินิจฉัยสายพันธุ์ของเชื้อไวรัสตับอักเสบบีด้วยเทคโนโลยีการถอดรหัส  
พันธุกรรมชนิดเน็กซ์เจเนเรชัน 82  
Next-generation sequencing for HCV genotype testing  
นราธร มะณี เอกวัฒน์ ผสมทรัพย์ วสันต์ จันทราทิตย์

# สารบัญ

6	การตรวจวินิจฉัยจีโนมตัวอ่อนเพื่อคัดกรองโรคพันธุกรรมที่พบบ่อยและพบได้ยาก ก่อนการนำไปฝังตัวในโพรงมดลูก Embryo screening for common and rare genetic diseases: Preimplantation Genetic Diagnosis มัชชูปร สุขประเสริฐ ชลธิชา สติระพจน์ ภาคภูมิ ปานตัน โอบจุพ ตราชู	98
7	การเพิ่มปริมาณสารพันธุกรรมแบบองค์รวมในกระบวนการตรวจพันธุกรรม ตัวอ่อนก่อนการฝังตัว Whole Genome Amplification in Preimplantation Genetic Diagnosis มัชชูปร สุขประเสริฐ	117
8	เทคนิคซีจีไฮโซกับการตรวจพันธุกรรมตัวอ่อนก่อนการฝังตัว Comparative Genomic Hybridization Technique in Preimplantation Genetic Diagnosis มัชชูปร สุขประเสริฐ	137
9	การตรวจสารพันธุกรรมของทารกในครรภ์จากเลือดมารดา Non-Invasive Prenatal Test ปัญญู พันธุ์บุรณะ แอนนา วงษ์กุลลาบ	150
10	การทดสอบทางห้องปฏิบัติการเพื่อยืนยันการตรวจคัดกรองทารกในครรภ์มารดา Confirmatory Testing for Prenatal Screening ถกล เจริญศิริสุทธิกุล	162
11	ความสำเร็จของการนำเทคโนโลยีทางด้านจีโนมมาประยุกต์ใช้ทางการแพทย์: กรณีศึกษาจากโรคพันธุกรรมยีนเดี่ยวชนิดหายาก Successful Stories of Genomic Technology Applied in Medical Practice : Case Studies from Rare Monogenic Disorders โอบจุพ ตราชู	169

# สารบัญ

- 12 การรายงาน variants ที่พบโดยบังเอิญ จากการถอดรหัสพันธุกรรมจีโนม และเอ็กโซมทางคลินิก 181  
Reporting of Incidental/secondary Findings in Clinical Genome and Exome Sequencing  
ชูพงษ์ ทองนาค วสันต์ จันทราทิตย์ โอบจพ ตราชู
- 13 การตรวจคัดกรองมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่ที่ถ่ายทอดจากพันธุกรรม 197  
Genetic Screening of Hereditary Breast and Ovarian Cancer  
โอบจพ ตราชู
- 14 การรักษาโรคมะเร็งยุคใหม่ด้วยยาต้านเฉพาะจุด 211  
Modern Cancer Treatment with Targeted Therapy  
ธัญนันท์ เรื่องเวทย์วัฒนา
- 15 เกสัชพันธุศาสตร์คลินิกในเวชปฏิบัติ 220  
Clinical Pharmacogenomics in Medical practice  
ชลภัทร สุขเกษม
- 16 การป้องกันและกำจัดภาวะผื่นแพ้ยารุนแรงประเภทกลุ่มอาการสตีเฟนส์-จอห์นสัน ในประเทศไทย 262  
Prevention and Elimination of Stevens-Johnson Syndrome in Thailand  
วิมล สุวรรณเกษาวงษ์ สุรัคเมธ มหาศิริมงคล วสันต์ จันทราทิตย์
- 17 การประเมินความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ของจีโนมทางการแพทย์ 273  
Economic Evaluation in Genomic Medicine  
อุษา ฉายเกสิดแก้ว จิระพรรณ จิตติคุณ
- 18 จริยธรรมในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ 283  
Ethical Issues in Genetic Counselling  
โอบจพ ตราชู