GENFOSIS

# รายงานการตรวจ
# พันธุกรรมเฉพาะบุคคล

Lab ID : example

Reported Date : 18/02/2021

SAMPLE

# WELCOME TO YOUR PERSONALIZED GENETIC REPORT

ขอต้อนรับเข้าสู่การตรวจสุขภาพและการดูแลสุขภาพเฉพาะบุคคล ซึ่งเกิดจากความร่วมมือของแพทย์ เภสัชกร ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรมและสุขภาพ ทั้งไทยและต่างประเทศ ที่ทำหน้าที่ตรวจวิเคราะห์สารพันธุกรรม (DNA) ของท่าน รวมไปถึงการให้คำแนะนำด้านสุขภาพเฉพาะบุคคล (personalized health advisor) จากรายงานการตรวจฉบับนี้ ซึ่งจะช่วยออกแบบ ดูแลสุขภาพและการใช้ชีวิต เพื่อเป้าหมายปลายทางคือให้ท่านมีสุขภาพดี มีความสุข และมีอายุยืนยาว

SAMPLE

AN OVERVIEW

# HOW YOU DNA BECOMES A REPORT

## รหัสพันธุกรรมหรือ DNA

สามารถช่วยในการดูแลสุขภาพตามหลักการแพทย์แม่นยำ (Precision Medicine) และการแพทย์เฉพาะบุคคล (Personalized Medicine) ตั้งแต่ความเสี่ยงที่จะเป็นโรคต่าง ๆ เช่น มะเร็ง โรคเบาหวาน ความดันโลหิตสูง โรคหัวใจ ยาที่คุณเสี่ยงจะแพ้ รวมถึงอาหารที่เหมาะสม วิตามินที่ควรได้รับเพิ่ม รูปแบบการออกกำลังกายที่เหมาะสม

เราเป็นผู้ให้บริการถอดรหัสพันธุกรรม วิเคราะห์ แปลผล และเป็นที่ปรึกษาด้านสุขภาพเฉพาะบุคคล ให้คุณได้มีไลฟ์สไตล์ที่เหมาะสม และดูแลสุขภาพที่แม่นยำ ตรงจุดมากขึ้น

## รหัสพันธุกรรมคืออะไร?

ร่างกายของคนเรา ประกอบไปด้วยเซลล์ประมาณ 60 ล้านล้านเซลล์ โดยทุกเซลล์ จะมีสารพันธุกรรมที่เรียกว่า DNA สำหรับเก็บรหัสที่จำเป็นต่อการดำรงชีวิต ซึ่งถ่ายทอดมาจากพ่อแม่ และส่งต่อไปยังลูกหลานรุ่นต่อไปได้

เมื่อความก้าวหน้าด้านการถอดรหัสพันธุกรรมมีมากขึ้น ข้อมูลพันธุกรรมมนุษย์เหล่านี้ได้ถูกนำมาใช้ประโยชน์ทางการแพทย์และสาธารณสุขเพื่อประกอบการวินิจฉัย ป้องกัน และรักษาโรค ทำให้สามารถรักษาผู้ป่วยได้ตรงจุด และเหมาะสมสำหรับผู้ป่วยแต่ละราย โดยเรียกแนวทางการรักษานี้ว่า การแพทย์แม่นยำ หรือ Precision Medicine ซึ่งถือเป็นนวัตกรรมใหม่สำหรับการดูแลรักษา และเป็นการเปลี่ยนแปลงระบบสาธารณสุขครั้งใหญ่ของโลก

SAMPLE

# ข้อมูลจากการถอดรหัสพันธุกรรม สามารถบอกอะไรเราได้บ้าง

01 การศึกษาหาความเสี่ยงที่จะทำให้เกิดโรคต่างๆ เช่น โรคมะเร็ง โรคเบาหวาน โรคหัวใจ โรคหลอดเลือดสมอง และโรคสมองเสื่อมช่วยให้เกิดการระวังป้องกัน หาแนวทางปฏิบัติที่เหมาะสม เพื่อลดความเสี่ยงที่จะเกิดโรคต่างๆ นอกจากนี้ ยังช่วยให้แพทย์เลือกการรักษาที่เหมาะสมที่สุด เพิ่มประสิทธิภาพในการรักษา ลดความเสี่ยงต่อผลแทรกซ้อนจากการรักษาอีกด้วย

02 การศึกษาพันธุกรรมกับความแตกต่างในด้านการใช้ยา เช่น การตอบสนองต่อผลการรักษา การดื้อยา โอกาสในการเกิดการแพ้ยา การเกิดผลข้างเคียงที่สูงในการใช้ยาบางชนิด โดยไม่จำเป็นต้องทดลองใช้ยานั้นก่อนเลย

03 การวางแผนครอบครัว การตรวจคัดกรองพาหะของโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมในคู่สมรส การคัดกรองและวินิจฉัยทารกก่อนคลอด

04 การวินิจฉัยโรคพันธุกรรมที่พบน้อยหรือวินิจฉัยได้ยาก

05 ปัจจัยทางพฤติกรรมการใช้ชีวิตและสิ่งแวดล้อม ที่ส่งผลต่อสุขภาพ เช่น สัดส่วนอาหารที่เหมาะจะรับประทาน วิตามิน และแร่ธาตุที่ควรเสริมเป็นพิเศษ หรือชนิดกีฬาที่เหมาะสม

SAMPLE

# RESULT CONTENTS


| | | |
|---|---|---|
| 5 | RESULT SUMMARY | สรุปผลการตรวจทางพันธุกรรมเฉพาะบุคคลของคุณ |
| 10 | HEREDITARY CANCER | ความเสี่ยงต่อโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม |
| 26 | HEREDITARY HEART DISEASE | ความเสี่ยงต่อโรคหัวใจที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม |
| 35 | FAMILY PLANNING | โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมเพื่อการวางแผนครอบครัว |
| 50 | RECOMMENDATION | คำแนะนำและข้อปฏิบัติ |
| 60 | SCIENCE BEHIND | หลักการทางวิทยาศาสตร์ |


SAMPLE

# RESULT SUMMARY

สรุปผลลัพธ์ทางพันธุกรรมของคุณ

SAMPLE

# ความเสี่ยงต่อโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

Hereditary cancer

มะเร็งเต้านม

มะเร็งรังไข่



มะเร็งมดลูก



มะเร็งตับอ่อน

มะเร็งลำไส้

มะเร็งกระเพาะอาหาร

มะเร็งระบบทางเดินปัสสาวะ

มะเร็งสมอง

มะเร็งเม็ดเลือด

มะเร็งผิวหนังชนิดเม็ดสี

มะเร็งต่อมไทรอยด์

มะเร็งเนื้อเยื่อซาร์โคมา

มะเร็งต่อมลูกหมาก

SAMPLE

# ความเสี่ยงต่อโรคหัวใจที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

Hereditary heart disease

กลุ่มโรคหัวใจเต้นผิดจังหวะ

กลุ่มโรคหลอดเลือดแดงผิดปกติ

กลุ่มโรคกล้ามเนื้อหัวใจผิดปกติ

ภาวะคอเลสเตอรอลในเลือดสูงที่ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์

SAMPLE

# วางแผนครอบครัว

FAMILYPLANNING

| กลุ่มโรค | ไม่พบยีนผิดปกติ | พบยีนผิดปกติ |
|---|---|---|
| Bloom syndrome | ✓ | |
| Canavan disease | ✓ | |
| Citrullinemia type 1 | ✓ | |
| Congenital disorder of glycosylation (PMM2-related) | ✓ | |
| Cystic fibrosis | ✓ | |
| Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency (DLD) | ✓ | |
| DMD-related dystrophinopathy | ✓ | |
| Familial dysautonomia | ✓ | |
| Familial hyperinsulinism (ABCC8-related) | ✓ | |
| Fanconi anemia type C | ✓ | |
| FKTN-related disorders (including Walker-Warburg syndrome) | ✓ | |
| Fragile X Syndrome | ✓ | |
| G6PD Deficiency | ✓ | |
| Galactosemia | ✓ | |
| Gaucher disease | ✓ | |
| Glycogen storage disease type Ia | ✓ | |
| Glycogen storage disease type II (Pompe disease) | ✓ | |
| Krabbe disease | ✓ | |
| Maple syrup urine disease | ✓ | |
| Medium chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency | ✓ | |
| Mucolipidosis type IV | ✓ | |
| Mucopolysaccharidosis type I (including Hurler, Hurler-Scheie, and Scheie syndromes) | ✓ | |
| Nemaline myopathy 2 | ✓ | |
| Neuronal ceroid-lipofuscinosis (CLN3-related) | ✓ | |
| Niemann-Pick disease type A/B | ✓ | |
| Nonsyndromic Hearing Loss & Deafness DFNB1 | | ✗ |
| Pendred syndrome | ✓ | |
| Phenylalanine hydroxylase deficiency | ✓ | |
| Polycystic kidney disease (PKHD1-related) | ✓ | |
| Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1/Refsum disease (PEX7-related) | ✓ | |
| Smith-Lemli-Opitz syndrome | ✓ | |
| Spinal Muscular Atrophy | ✓ | |
| Tay-Sachs disease/hexosaminidase A deficiency | ✓ | |
| Thalassemia | ✓ | |

SAMPLE

# วางแผนครอบครัว

FAMILYPLANNING

| กลุ่มโรค | ไม่พบยีนผิดปกติ | พบยีนผิดปกติ |
|---|---|---|
| TMEM216-related disorders (including Joubert syndrome 2 and Meckel syndrome 2) | ✓ | |
| Tyrosinemia type I | ✓ | |
| Usher syndrome type IF/PCDH15-related disorders | ✓ | |
| Usher syndrome type IIA/USH2A-related disorders | ✓ | |
| Usher syndrome type IIIA | ✓ | |
| Zellweger spectrum disorder (PEX1-related) | ✓ | |

SAMPLE

01

# Hereditary cancer

## ความเสี่ยงต่อโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

SAMPLE

# การแปลผลและคำแนะนำในกลุ่มโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

Hereditary Cancer Explanation Guide & Basic Recommendation

01

ผลการตรวจของคุณจะมี 2 แบบ คือพบ หรือไม่พบยีนที่มีการกลายพันธุ์ผิดปกติที่เกี่ยวข้องกับ การเกิดมะเร็งชนิดนั้น ๆ ซึ่งจะแสดงได้ตามภาพต่อไปนี้

ไม่พบยีนผิดปกติ

ความเสี่ยงที่จะเป็นมะเร็งสูงกว่าปกติเนื่องจากตรวจพบยีนที่กลายพันธุ์ ชื่อของมะเร็งชนิดนั้นจะแสดงด้วยสีแดง

02

เราได้ทำการตรวจยีนที่มีรายงานว่า การกลายพันธุ์ก่อให้เกิดโรค (pathogenic variant) หรือน่าจะก่อให้เกิดโรค (likely pathogenic variant) จำนวน 35 ยีน ซึ่งแนะนำโดย American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) รวมทั้งยีนที่มีการศึกษาเพิ่มเติม

หากมีการตรวจพบยีนกลายพันธุ์ผิดปกติ จะแสดงผลด้วยช่องตารางสีแดง รวมทั้งแสดงรายงานชนิดของโรคที่เกี่ยวข้องการกลายพันธุ์ของยีนนั้นๆ ในหน้าดัชนีท้ายเล่ม

03

คุณสามารถอ่านรายละเอียดของโรคมะเร็งที่คุณสนใจได้ในแต่ละหน้า ซึ่งจะบอกข้อมูลได้แก่ ข้อมูลทั่วไป สาเหตุและปัจจัยเสี่ยงและยีนที่เราได้ทำการตรวจวิเคราะห์ รวมทั้งแหล่งความรู้เพิ่มเติมหากต้องการข้อมูลที่ละเอียดมากขึ้น หรือสามารถติดต่อเข้ารับคำปรึกษาผู้เชี่ยวชาญของเราเพื่อวางแผนสุขภาพของคุณ

SAMPLE

# การแปลผลและคำแนะนำในกลุ่มโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

Hereditary Cancer Explanation Guide & Basic Recommendation

04

หากผลการตรวจพันธุกรรมของคุณไม่พบยีนผิดปกติ ที่มีรายงานว่าก่อให้เกิดโรค (pathogenic variant) หรือน่าจะก่อให้เกิดโรค (likely pathogenic variant)

1. คุณมีความเสี่ยงทางพันธุกรรมต่ำ ในการเกิดโรคมะเร็งชนิดนั้นๆ อย่างไรก็ตาม นอกเหนือจากปัจจัยทางพันธุกรรมแล้ว การเกิดโรคหรือความเจ็บป่วยต่างๆ ยังขึ้นอยู่ปัจจัยอื่นๆ เช่น การดำเนินชีวิต และสิ่งแวดล้อม

2. ถึงแม้ว่าผลการตรวจของคุณจะไม่พบความผิดปกติในชุดยีนที่ตรวจ หากคุณมีปัจจัยเสี่ยงอื่นๆ ต่อมะเร็งชนิดใดชนิดหนึ่ง หรือมีอาการผิดปกติ เราแนะนำให้คุณนำผลการตรวจไปพบแพทย์ เพื่อปรึกษาและร่วมกันวางแผนการตรวจเพิ่มเติมหรือดูแลรักษาต่อไป นอกจากนั้นยังมีประโยชน์ในการวางแผนสำหรับโรคอื่นๆ ที่เกี่ยวข้อง หรือวางแผนสำหรับการดูแลสุขภาพเพิ่มเติม

3. ถึงแม้ว่าผลการตรวจของคุณจะไม่พบยีนผิดปกติ แต่ญาติของคุณก็มีความเสี่ยงที่จะพบความผิดปกติทางพันธุกรรมที่แตกต่างกัน การตรวจทางพันธุกรรมจึงยังเป็นสิ่งที่ควรแนะนำสำหรับญาติของคุณ

4. เราแนะนำให้คุณดูแลสุขภาพองค์รวมให้แข็งแรง โดย

- รับประทานอาหารที่มีประโยชน์
- ออกกำลังกายอย่างสม่ำเสมอ
- งดสูบบุหรี่
- งดเครื่องดื่มที่มีแอลกอฮอล์
- ตรวจสุขภาพทั่วไปเป็นประจำทุกปี

05

หากผลการตรวจพันธุกรรมของคุณพบยีนที่ผิดปกติ ที่มีรายงานว่าก่อให้เกิดโรค (pathogenic variant) หรือน่าจะก่อให้เกิดโรค (likely pathogenic variant)

- เนื่องจากสาเหตุของโรคมะเร็ง เกิดได้จากหลายปัจจัย ไม่ได้เกิดขึ้นจากปัจจัยทางพันธุกรรมเพียงอย่างเดียว การที่คุณตรวจพบยีนผิดปกติหมายถึงคุณมีความเสี่ยง แต่ไม่ได้หมายความว่าคุณจะต้องเกิดโรคมะเร็งอย่างแน่นอน
- เราจึงแนะนำให้คุณนำผลการตรวจไปพบแพทย์ เพื่อปรึกษา และร่วมกันวางแผนการตรวจเพิ่มเติม หรือดูแลรักษาต่อไป
- ความผิดปกติทางพันธุกรรมบางชนิดสามารถถ่ายทอดไปยังเครือญาติร่วมสายเลือดได้ เราจึงแนะนำให้ญาติของคุณมาพบแพทย์หรือผู้เชี่ยวชาญเพื่อปรึกษาสำหรับการตรวจเพิ่มเติม

SAMPLE

# รายละเอียดยีนที่ผิดปกติในหมวดโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

ABNORMAL GENE(S): HEREDITARY CANCER (สำหรับแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ)

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| *CHROM* | *5* | - | - | - | - | - |
| *POS* | *20763612* | - | - | - | - | - |
| *REF* | *C* | - | - | - | - | - |
| *ALT* | *T* | - | - | - | - | - |
| *GT* | *0/1* | - | - | - | - | - |
| *GENEINFO* | *APC* | - | - | - | - | - |
| *CLNSG* | *Pathogenic* | - | - | - | - | - |
| *CLNHGVS* | *NC_000013.10:g.20763612C>T* | - | - | - | - | - |
| *ALLELEID* | *32062* | - | - | - | - | - |
| *CLNVARID* | *17023* | - | - | - | - | - |
| *RSID* | - | - | - | - | - | - |

database: clinvar (update 2020-08-10)

- : the "likely pathogenic" and "pathogenic" variants are not found in genes list

SAMPLE

# มะเร็งลำไส้

COLORECTAL CANCER

ผลการตรวจของคุณ

คุณตรวจพบยีนผิดปกติที่มีรายงานว่าก่อให้เกิดโรค (pathogenic variant) หรือน่าจะก่อให้เกิดโรค (likely pathogenic variant) จากการตรวจด้วยวิธีนี้ แนะนำพบแพทย์เพื่อตรวจเพิ่มเติม

ตรวจพบตำแหน่งยีนผิดปกติ

01

## ข้อมูลทั่วไป

โรคมะเร็งลำไส้ใหญ่และทวารหนัก เป็นมะเร็งพบบ่อยเป็นอันดับที่ 3 ของคนไทย มีอุบัติการณ์ราว 15 คนต่อประชากร 100,000 คน พบมากในผู้ที่มีอายุ 50 ปีขึ้นไป แต่สามารถเกิดได้ในทุกเพศทุกวัย

02

## อาการ

ขับถ่ายผิดปกติ ถ่ายบ่อยหรือน้อยกว่าปกติ ท้องผูก ปวดเบ่งในช่องทวารหนัก ถ่ายไม่สุด ถ่ายอุจจาระเป็นมูกเลือด หรือเป็นเลือดแดงสด อุจจาระลำบากหรืออุจจาระมีขนาดเล็กลง คลำพบก้อนในท้อง ซีด เบื่ออาหารและน้ำหนักลดโดยไม่ทราบสาเหตุ

03

## สาเหตุ

- พันธุกรรม ประมาณ 5% ของมะเร็งลำไส้ เกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรม ที่พบบ่อย ได้แก่ Familial adenomatous polyposis (FAP) และ Hereditary nonpolyposis colorectal cancer (HNPCC หรือ Lynch syndrome)
- มีประวัติเคยเป็นโรคติ่งเนื้อในลำไส้ (Adenomatous polyp) โรคลำไส้อักเสบเรื้อรัง (Inflammatory bowel disease)
- การดื่มแอลกอฮอล์ สูบบุหรี่ น้ำหนักตัวที่มากเกิน
- อาหารบางชนิด เช่น อาหารที่มีไขมันสูง อาหารปิ้งย่าง เนื้อสัตว์แดง อาหารที่ผ่านกรรมวิธีปรุงแต่ง (เช่น ไส้กรอก เบคอน)
- ปัจจัยอื่นๆ เช่น อายุ เชื้อชาติ

## ยีนที่ตรวจ

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| *APC* | *ATM* | *AXIN2* | *BMPR1A* | *CDH1* | *CHEK2* |
| *EPCAM* | *MLH1* | *MSH2* | *MSH3* | *MSH6* | *MUTYH* |
| *NTHL1* | *PMS2* | *POLD1* | *POLE* | *PTEN* | *SMAD4* |
| *STK11* | | | | | |

## เอกสารเพิ่มเติม


- American Cancer Society. (2020, June 9). Colorectal Cancer. Retrieved from https://www.cancer.org/cancer/colon-rectal-cancer.html
- National Comprehensive Cancer Network. (2018). NCCN Guidelines for Patients: Colon Cancer. Retrieved from https://www.nccn.org/patients/guidelines/cancers.aspx#colon


SAMPLE

# กลุ่มโรคหัวใจเต้นผิดจังหวะ

ARRHYTHMIA

ผลการตรวจของคุณ

คุณตรวจไม่พบยีนผิดปกติที่มีรายงานว่าก่อให้เกิดโรค (pathogenic variant) หรือน่าจะก่อให้เกิดโรค (likely pathogenic variant) จากการตรวจด้วยวิธีนี้

ตรวจไม่พบตำแหน่งยีนผิดปกติ

01

## ข้อมูลทั่วไป

โรคหัวใจเต้นผิดจังหวะ (Arrhythmia) คือภาวะที่หัวใจมีการนำกระแสไฟฟ้าผิดปกติ หรือกระแสไฟฟ้าลัดวงจรขึ้นในหัวใจ ส่งผลให้หัวใจเต้นผิดจังหวะ โดยจะมีความผิดปกติได้ 2 ลักษณะ ได้แก่

1. ความผิดปกติของอัตราการเต้นของหัวใจ คือ หัวใจเต้นช้าหรือเร็วกว่าปกติ อาจเป็นเพียงชั่วเวลาสั้น ๆ หรือนานเป็นชั่วโมง
2. ความผิดปกติในจังหวะการเต้นของหัวใจ คือ หัวใจเต้นไม่สม่ำเสมอ เต้นๆ หยุดๆ

ผู้ป่วยบางรายอาจมีความผิดปกติทั้งอัตราการเต้นและจังหวะการเต้นก็ได้ หรือ ในบางรายอาจมีหัวใจเต้นช้าสลับกับเต้นเร็วก็ได้

02

## อาการ

- วิงเวียน หน้ามืด ตาลาย ใจสั่นบริเวณหน้าอก เจ็บแน่นบริเวณหน้าอก หายใจขัด เป็นลม หมดสติ

03

## สาเหตุ

- โรคหัวใจ เช่น กล้ามเนื้อหัวใจผิดปกติแต่กำเนิด ลิ้นหัวใจรั่ว ผนังหัวใจหนาผิดปกติ กล้ามเนื้อหัวใจอักเสบ หลอดเลือดหัวใจตีบ
- พันธุกรรม ประวัติหัวใจเต้นผิดจังหวะหรือเสียชีวิตเฉียบพลันแบบไม่ทราบสาเหตุในครอบครัว
- โรคประจำตัว เช่น ความดันโลหิตสูง ไขมันในเลือดสูง เบาหวาน ภาวะไทรอยด์เป็นพิษ
- ยาและสารบางชนิด เช่น ยาที่มีส่วนประกอบของแอมเฟตามีน คาเฟอีนที่อยู่ในชา กาแฟ หรือน้ำอัดลม
- ความเครียดและความวิตกกังวล

## ยีนที่ตรวจ

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| *DSC2* | *DSG2* | *DSP* | *KCNH2* | *KCNQ1* | *LMNA* |
| *PKP2* | *PRKAG2* | *RYR2* | *SCN5A* | *TMEM43* | *TNNI3* |
| *TNNT2* | | | | | |

## เอกสารเพิ่มเติม

SAMPLE

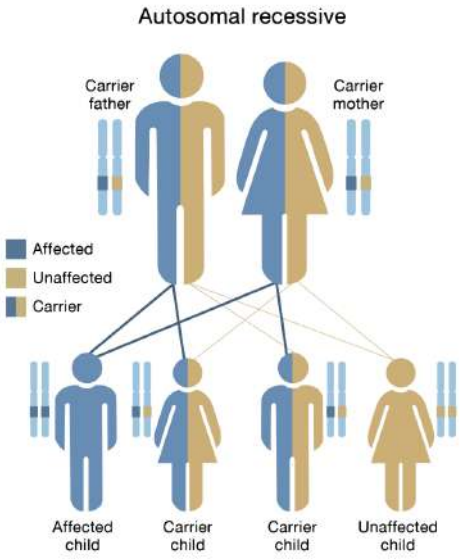

- American Heart Association. (2016, September 30). Arrhythmia. Retrieved from https://www.heart.org/en/health-topics/arrhythmia

# การแปลผลและคำแนะนำในกลุ่มวางแผนครอบครัว

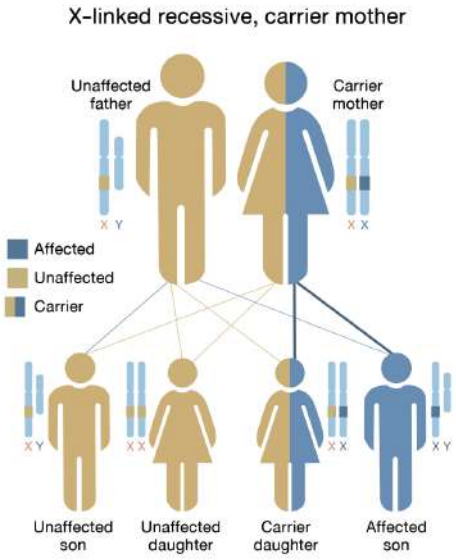
FAMILY PLANNING EXPLANATION GUIDE & BASIC RECOMMENDATION

01

ผลการตรวจคัดกรองพันธุกรรมแฝงหรือพาหะของโรคพันธุกรรม (Carrier screening) คือ การตรวจทางพันธุกรรมชนิดหนึ่ง ที่สามารถตรวจหาภาวะพันธุกรรมแฝงหรือเป็นพาหะของ พันธุกรรมที่ผิดปกติในคนที่ปกติที่ไม่แสดงอาการหรือเป็นโรค แต่สามารถถ่ายทอดความผิดปกติของพันธุกรรมนี้ไปสู่รุ่นต่อไปได้




รูปที่ 1




รูปที่ 2

02

### พันธุกรรมแฝงหรือพาหะของโรคพันธุกรรม คืออะไร

โรคทางพันธุกรรมบางชนิดจะแสดงอาการผิดปกติหรือเป็นโรค ก็ต่อเมื่อได้รับพันธุกรรมที่ผิดปกติมาจากพ่อและแม่ (Autosomal recessive) ดังรูปที่ 1 แต่ถ้าได้รับมาจากพ่อหรือแม่เพียงคนใดคนหนึ่งจะเรียกว่าพันธุกรรมแฝงหรือพาหะของโรคพันธุกรรม ซึ่งคนเหล่านี้จะไม่แสดงอาการผิดปติหรือมีอาการน้อยมาก จนตรวจไม่พบจากการตรวจร่างกายปกติ

ในกรณีโรคทางพันธุกรรมที่สัมพันธ์กับโครโมโซม X ที่จะแสดงอาการก็ต่อเมื่อมีความผิดปกติของโครโมโซม X ในเพศชาย เนื่องจากเพศชายมีโครโมโซมเพียงแท่งเดียว หรือมีความผิดปกติของโครโมโซม X ทั้งสองแท่งในเพศหญิง (X-Link recessive) ดังรูปที่ 2 โดยเพศหญิงที่มีความผิดปกติของโครโมโซม X เพียงแท่งเดียว จะเรียกว่ามีพันธุกรรมแฝงหรือพาหะ และสามารถถ่ายทอดความผิดปกตินี้ไปสู่รุ่นต่อไปได้

SAMPLE

# การแปลผลและคำแนะนำในกลุ่มวางแผนครอบครัว

FAMILY PLANNING EXPLANATION GUIDE & BASIC RECOMMENDATION

03

**ถ้าคู่สามีภรรยามีภาวะพันธุกรรมแฝงหรือพาหะของโรคทางพันธุกรรมทั้งคู่** ก็จะมีโอกาสที่ลูกจะเป็นโรคหรือได้รับพันธุกรรมที่ผิดปกติมาจากทั้งพ่อและแม่ได้ร้อยละ 25 (1 ใน 4) และมีโอกาสร้อยละ 50 (1 ใน 2) ที่จะมีพันธุกรรมแฝงเหมือนพ่อหรือแม่ ซึ่งในกลุ่มนี้ก็จะไม่ได้เป็นโรคหรือแสดงอาการผิดปกติ ดังรูปที่ 1

ในกรณีที่เป็นพันธุกรรมแฝงของโครโมโซม X ในเพศหญิง ชนิด X-linked recessive จะสามารถถ่ายทอดไปสู่รุ่นต่อไปได้ โดยโอกาสที่ลูกจะเป็นโรคนั้นขึ้นกับเพศ โดยถ้าลูกเป็นผู้ชายจะมีโอกาสเป็นโรคร้อยละ 50 แต่ถ้าลูกเป็นหญิงจะมีโอกาสเป็นโรคน้อยมากหรือไม่มีเลย โดยจะมีโอกาสเป็นพาหะเหมือนแม่ได้ร้อยละ 50 และไม่มีพันธุกรรมที่ผิดปกติเลยได้ร้อยละ 50 ดังรูปที่ 2

**ควรตรวจคัดกรองพันธุกรรมแฝงหรือพาหะของโรคพันธุกรรมเมื่อไหร่ ?**

สามารถตรวจคัดกรองได้ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์หรือวางแผนจะตั้งครรภ์ แต่ก็สามารถตรวจในช่วงตั้งครรภ์ได้ อย่างไรก็ตามการตรวจก่อนที่จะตั้งครรภ์ จะสามารถวางแผนการตั้งครรภ์ได้อย่างมีประสิทธิภาพมากขึ้น

**ใครที่ควรตรวจคัดกรองพันธุกรรมแฝงหรือพาหะของโรคพันธุกรรม ?**

การตรวจคัดกรองนี้เป็นไปตามความสมัครใจการตัดสินใจขึ้นอยู่กับแต่ละบุคคล โดยการตรวจคัดกรองนี้จำกัดแค่บางโรคเท่านั้น เนื่องจากในปัจจุบันยังไม่สามารถตรวจคัดกรองโรคทางพันธุกรรมได้ทั้งหมด นอกจากนี้ในหญิงตั้งครรภ์จะมีการตรวจคัดกรองโรคทางพันธุกรรมต่างๆ ที่จำเป็นตามนโยบายการดูแลหญิงตั้งครรภ์ของประเทศด้วย เช่น การตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย เป็นต้น

**ความถูกต้องของการตรวจคัดกรองพันธุกรรมแฝงหรือพาหะของโรคพันธุกรรม**

หากผลตรวจพบว่าให้ผลบวก แสดงว่ามีความผิดปกติแบบพันธุกรรมแฝง และหากให้ผลลบ แสดงว่าการตรวจด้วยวิธีนี้ไม่พบความผิดปกติของพันธุกรรม แต่อย่างไรก็ตาม โดยทั่วไปแล้วการตรวจคัดกรองมีโอกาสที่จะให้ผลที่ไม่ถูกต้องได้ คือ การตรวจที่ให้ผลลบ ทั้งๆที่มีพันธุกรรมที่ผิดปกติแฝงอยู่ เรียกว่าผลลบลวง (false-negative result) หรือการตรวจที่ให้ผลบวก ทั้งๆที่ไม่มีพันธุกรรมที่ผิดปกติแฝงอยู่ เรียกว่า ผลบวกลวง (false-positive result) และในบางกรณีอาจพบข้อจำกัดบางประการของเทคนิคการตรวจทางห้องปฏิบัติการและการวิเคราะห์ข้อมูล ดังนั้น ควรได้รับคำแนะนำ (counseling) หรือทำความเข้าใจก่อนที่จะตัดสินใจตรวจคัดกรอง

04

**คำแนะนำสำหรับกรณีตรวจไม่พบยีนผิดปกติ (negative result)**

- คุณตรวจไม่พบยีนผิดปกติที่มีรายงานว่าก่อให้เกิดโรค (pathogenic variant) หรือน่าจะก่อให้เกิดโรค (likely pathogenic variant) จากการตรวจด้วยวิธีนี้
- หากพบอาการผิดปกติ หรือมีประวัติครอบครัว ควรพบแพทย์ เพื่อตรวจเพิ่มเติมอื่นๆตามความเหมาะสม

05

**คำแนะนำสำหรับกรณีตรวจพบยีนผิดปกติ (positive result)**

- คุณตรวจพบยีนผิดปกติที่มีรายงานว่าก่อให้เกิดโรค (pathogenic variant) หรือน่าจะก่อให้เกิดโรค (likely pathogenic variant) จากการตรวจด้วยวิธีนี้
- ปรึกษาแพทย์เมื่อต้องการมีบุตรหรือตั้งครรภ์โดยนำผลการตรวจนี้แจ้งให้แพทย์ทราบด้วย เพื่อพิจารณาการตรวจคัดกรองคู่สมรสว่ามีภาวะพันธุกรรมแฝงหรือพาหะหรือไม่ และวางแผนการดูแลรักษาต่อไป

SAMPLE

# รายละเอียดยีนที่ผิดปกติ ในหมวดวางแผนครอบครัว

ABNORMAL GENE(S): FAMILY PLANNING (สำหรับแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ)

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| *CHROM* | *13* | - | - | - | - | - |
| *POS* | *20763612* | - | - | - | - | - |
| *REF* | *C* | - | - | - | - | - |
| *ALT* | *T* | - | - | - | - | - |
| *GT* | *0/1* | - | - | - | - | - |
| *GENEINFO* | *GJB2* | - | - | - | - | - |
| *CLNSG* | *Pathogenic* | - | - | - | - | - |
| *CLNHGVS* | *NC_000013.10:g.20763612C>T* | - | - | - | - | - |
| *ALLELEID* | *32062* | - | - | - | - | - |
| *CLNVARID* | *17023* | - | - | - | - | - |
| *RSID* | - | - | - | - | - | - |

database: clinvar (update 2020-08-10)

- : the "likely pathogenic" and "pathogenic" variants are not found in genes list

SAMPLE

# ภาวะหูหนวกแต่กำเนิด

NONSYNDROMIC HEARING LOSS & DEAFNESS DFNB1

ผลการตรวจของคุณ

คุณตรวจพบยีนผิดปกติที่มีรายงานว่าก่อให้เกิดโรค (pathogenic variant) หรือน่าจะก่อให้เกิดโรค (likely pathogenic variant) จากการตรวจด้วยวิธีนี้ แนะนำพบแพทย์เพื่อตรวจเพิ่มเติม

ตรวจพบตำแหน่งยีนผิดปกติ

01

## ข้อมูลทั่วไป

ภาวะสูญเสียการได้ยินหรือภาวะหูหนวกแต่กำเนิดนั้นสามารถพบได้ถึง 1 ใน 300 ของทารกแรกเกิด โดยอาจพบได้จากหลายสาเหตุ โดยภาวะหูหนวกที่เกิดจากพันธุกรรมที่สามารถระบุความผิดปกติที่พบได้บ่อยที่สุด คือ GJB2-related DFNB1 ซึ่งเป็นโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้เกิดภาวะหูหนวกได้ตั้งแต่กำเนิด โดยอาจมีอาการได้ตั้งแต่ที่รุนแรงน้อยจนถึงรุนแรงมาก และจะมีอาการได้ตั้งแต่แรกเกิด ซึ่งจะทำให้ทารกที่คลอดออกมามีความผิดปกติทางการได้ยิน โดยจะส่งผลต่อการพัฒนาการทางได้การฟังและการพูดได้ในอนาคต หากตรวจไม่พบหรือไม่ได้ทำการรักษาอย่างถูกต้อง

ผู้ที่เป็นภาวะหูหนวกจากความผิดปกติของยีน *GJB2* นี้ จะไม่มีอาการผิดปกติของการเคลื่อนไหวหรือของระบบอื่นๆ ซึ่งแตกต่างจากสาเหตุของภาวะหูหนวกอื่นๆที่อาจมีความผิดปกติของการเคลื่อนไหวร่วมด้วย

02

## สาเหตุ

เกิดจากความผิดปกติของยีน *GJB2* ทำให้การสร้างโปรตีน Connexin 26 ผิดปกติไป และเกิดความผิดปกติที่หูชั้นใน ทำให้ไม่สามารถส่งสัญญาณไปยังสมอง ส่งผลให้เกิดการสูญเสียการได้ยินตั้งแต่แรกเกิด โดยพบได้ตั้งแต่การได้ยินผิดปกติเล็กน้อยจนถึงรุนแรง

## ยีนที่ตรวจ

*GJB2*

## เอกสารเพิ่มเติม


- Learn More About Hearing Loss in Children. Centers for Disease Control and Prevention. https://www.cdc.gov/ncbddd/hearingloss/.
- Nonsyndromic hearing loss - Genetics Home Reference - NIH. U.S. National Library of Medicine. https://ghr.nlm.nih.gov/condition/nonsyndromic-hearing-loss.


SAMPLE

04

# Recommendation

คำแนะนำและข้อปฏิบัติ

SAMPLE

# คำแนะนำและข้อปฏิบัติ

Recommendation

## HEREDITARY CANCER

### • มะเร็งเต้านม (Breast cancer)

**คำแนะนำทั่วไป**

- สังเกตความผิดปกติ และคลำเต้านมด้วยตนเองเป็นประจำ (breast self-exam)
- แนะนำพบแพทย์เพื่อตรวจคัดกรองโรคมะเร็งเต้านม เมื่ออายุ 40 ปีขึ้นไป
  - ตรวจเต้านม และประเมินความเสี่ยงอื่นๆ ทุก 1 ปี
  - ตรวจ mammogram ทุก 1 ปี
  - ตรวจพิเศษเพิ่มเติมตามความเห็นแพทย์ เช่น breast MRI
- กรณีมีปัจจัยเสี่ยงอื่น เช่น มีประวัติการเกิดมะเร็งเต้านมที่พบยีนผิดปกติในครอบครัว ประวัติโรคพันธุกรรมบางชนิดในครอบครัว หรือเคยได้รับการฉายรังสีบริเวณทรวงอก พิจารณาตรวจคัดกรองโรคมะเร็งเต้านม เมื่ออายุ 30 ปีขึ้นไป โดยการตรวจ mammogram และ breast MRI ทุก 1 ปี
- เลือกรับประทานอาหารที่มีประโยชน์ เน้นผัก ผลไม้ หลีกเลี่ยงอาหารที่มีน้ำตาลสูง และไขมันสูง โดยเฉพาะ ไขมันอิ่มตัว (saturated fat) และไขมันทรานส์ (trans fats)
- ควบคุมน้ำหนัก ให้มีค่าดัชนีมวลกาย (BMI) อยู่ระหว่าง 18.5 – 22.9
- ออกกำลังกายสม่ำเสมอ เน้นระดับความเข้มข้นปานกลาง (zone 2-3) ระยะเวลาไม่ต่ำกว่า 30 นาที อย่างน้อย 150 นาทีต่อสัปดาห์ เพื่อส่งเสริมการทำงานของหัวใจ และทำให้ร่างกายใช้พลังงานไขมันและน้ำตาลได้ดี
- งดสูบบุหรี่ งดแอลกอฮอล์
- ปรึกษาแพทย์เมื่อมีการใช้ยากลุ่มฮอร์โมน เช่น ยาคุมกำเนิด
- หากคุณมีอาการผิดปกติ เราแนะนำให้คุณนำผลการตรวจไปพบแพทย์ เพื่อปรึกษา และร่วมกันวางแผนการตรวจเพิ่มเติม หรือดูแลรักษาต่อไป

**คำแนะนำกรณีผลเป็นใส่ใจเป็นพิเศษ**

- พบแพทย์เพื่อตรวจเต้านม และประเมินความเสี่ยงอื่นๆ
- ปรึกษาแพทย์เพื่อพิจารณาตรวจคัดกรองโรคมะเร็งเต้านม โดยการตรวจ Mammogram และ Breast MRI
- กรณี *BRCA 1/2* positive ปรึกษาแพทย์เกี่ยวกับแนวทางการผ่าตัดเพื่อลดความเสี่ยงต่อมะเร็งเต้านมและรังไข่ ได้แก่ การผ่าตัดเต้านม (Risk-reducing mastectomy) และการผ่าตัดรังไข่ (Risk-reducing salpingo-oophorectomy)
- แนะนำให้สมาชิกในครอบครัวตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีนที่ผิดปกติ

SAMPLE

# SCIENCE BEHIND

หลักการทางวิทยาศาสตร์

SAMPLE

**ร่างกายของคนเรา ประกอบไปด้วยเซลล์ประมาณ 60 ล้านล้านเซลล์**
โดยทุกเซลล์จะมีสารพันธุกรรมที่เรียกว่า DNA มักพบอยู่ในส่วนของนิวเคลียสของเซลล์ โดยพันตัวเป็นโครโมโซม (Chromosome) ที่คนเราแต่ละคนจะได้รับมาครึ่งหนึ่งจากพ่อ และครึ่งหนึ่งจากแม่ เราจึงได้รับลักษณะที่ตกทอดมาจากบรรพบุรุษ ตัวอย่างเช่น มีแนวโน้มที่มีลักษณะหน้าตาคล้ายกันในครอบครัวมากกว่าบุคคลที่มาจากต่างครอบครัวกัน นอกจากนี้ DNA ยังทำให้เราดำรงลักษณะของสปีชีส์ โดยมนุษย์เรามีลำดับ DNA ที่เหมือนกันอยู่ประมาณ 99% DNA อีก 1% ที่เหลือ จึงทำให้มนุษย์มีความแตกต่างเฉพาะบุคคลขึ้น

**DNA มีชื่อย่อมาจากดีออกซีไรโบนิวคลิอิก แอซิด (Deoxyribonucleic acid)**
ซึ่งประกอบไปด้วย ฟอสเฟต น้ำตาล และลำดับเบส ที่จะแทนด้วยตัวอักษร 4 ตัว คือ A T C และ G เป็นรหัสอ่านเรียงกันไปเรื่อยๆ DNA มีสองส่วน ส่วนแรกเป็นส่วนที่เก็บรหัสสำหรับสร้างโปรตีนที่จำเป็นต่อการดำรงชีวิตของเซลล์ ซึ่งเรียกกันว่ายีน (gene) อีกส่วนเป็นรหัส DNA ที่ไม่ใช่ยีน และยังไม่ทราบหน้าที่ที่แน่ชัดทั้งหมด

SAMPLE

**GENFOSIS**

contact@genfosis.com

+6620302624

www.genfosis.com

SAMPLE

Powered by **GENFOSIS.COM**