



GENFOSIS



## รายงานการตรวจ พันธุกรรมเฉพาะบุคคล

---

Lab ID : SAMPLE

Reported Date : 08/05/2023



## WELCOME TO YOUR PERSONALIZED GENETIC REPORT

ขอต้อนรับเข้าสู่การตรวจสุขภาพและการดูแลสุขภาพเฉพาะบุคคล ซึ่งเกิด  
จากความร่วมมือของแพทย์ เภสัชกร ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรมและ  
สุขภาพ ทั้งไทยและต่างประเทศ ที่ทำหน้าที่ตรวจวิเคราะห์สารพันธุกรรม  
(DNA) ของท่าน รวมไปถึงการให้คำแนะนำด้านสุขภาพเฉพาะบุคคล  
(personalized health advisor) จากรายงานการตรวจฉบับนี้ ซึ่งจะช่วย  
ออกแบบ ดูแลสุขภาพและการใช้ชีวิต เพื่อเป้าหมายปลายทางคือให้ท่านมี  
สุขภาพดี มีความสุข และมีอายุยืนยาว

# AN OVERVIEW HOW YOUR 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 ซึ่งถือเป็นนวัตกรรมใหม่สำหรับการดูแลสุขภาพ และเป็นการเปลี่ยนแปลงระบบสาธารณสุขครั้งใหญ่ของโลก



## 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 การคัดกรองและวินิจฉัยการรกก่อนคลอด

04

การวินิจฉัยโรคพันธุกรรมที่พบบ่อยหรือวินิจฉัยได้ยาก

05

ปัจจัยทางพฤติกรรมการใช้ชีวิตและสิ่งแวดล้อม ที่ส่งผลต่อสุขภาพ เช่น สัดส่วนอาหารที่เหมาะสมจะรับประทาน วิตามิน และแร่ธาตุที่ควรเสริมเป็นพิเศษ หรือชนิดกีฬาที่เหมาะสม





## RESULT CONTENTS

5

RESULT SUMMARY

สรุปผลการตรวจทางพันธุกรรมเฉพาะบุคคลของคุณ

11

HEREDITARY CANCER

ความเสี่ยงต่อโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

28

HEREDITARY HEART DISEASE

ความเสี่ยงต่อโรคหัวใจที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

37

FAMILY PLANNING

โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมเพื่อการวางแผนครอบครัว

67

RECOMMENDATION

คำแนะนำและข้อปฏิบัติ

76

SCIENCE BEHIND

หลักการทางวิทยาศาสตร์



## RESULT SUMMARY

สรุปผลลัพธ์ทางพันธุกรรมของคุณ

---



# ความเสี่ยงต่อโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

Hereditary cancer

มะเร็งเต้านม



มะเร็งรังไข่



มะเร็งมดลูก



มะเร็งตับอ่อน



มะเร็งลำไส้



มะเร็งกระเพาะอาหาร



มะเร็งระบบทางเดิน  
ปัสสาวะ



มะเร็งสมอง



มะเร็งเม็ดเลือด



มะเร็งผิวหนังชนิดเบดสี



มะเร็งต่อมไทรอยด์



มะเร็งเนื้อเยื่อซาร์โคมา



มะเร็งต่อมลูกหมาก



# ความเสี่ยงต่อโรคหัวใจที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

Hereditary heart disease

กลุ่มโรคหัวใจเต้น  
ผิดจังหวะ



กลุ่มโรคหลอดเลือดแดง  
ผิดปกติ



กลุ่มโรคกล้ามเนื้อหัวใจ  
ผิดปกติ



ภาวะคอเลสเตอรอลใน  
เลือดสูงที่ถ่ายทอดทาง  
กรรมพันธุ์



# วางแผนครอบครัว

## FAMILY PLANNING

| 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                                | ✓               |              |
| Mucopolidosis 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                                                                          | ✓               |              |

# วางแผนครอบครัว

FAMILY PLANNING

| 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)                                     | ✓               |              |

# 01

## Hereditary cancer

---

ความเสี่ยงต่อโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม



# การแปลผลและคำแนะนำในกลุ่ม โรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

Hereditary Cancer Explanation Guide & Basic Recommendation

01

ผลการตรวจของคุณจะมี 2 แบบ คือพบ หรือไม่พบยีนที่มีการกลายพันธุ์ผิดปกติที่เกี่ยวข้องกับ การเกิดมะเร็งชนิดนั้น ๆ ซึ่งจะแสดงได้ตามภาพต่อไปนี้



ไม่พบยีนผิดปกติ



ความเสี่ยงที่จะเป็นมะเร็งสูงกว่า  
ปกติเนื่องจากตรวจพบยีนที่กลายพันธุ์  
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** รวมทั้งแสดงรายงานชนิดของโรคที่เกี่ยวข้องกับการกลายพันธุ์ของยีนนั้นๆ ในหน้าดัชนีท้ายเล่ม

03

คุณสามารถอ่านรายละเอียดของโรคมะเร็งที่คุณสนใจได้ในแต่ละหน้า ซึ่งจะบอกข้อมูลได้แก่ ข้อมูลทั่วไป สาเหตุและปัจจัยเสี่ยงและยีนที่เราได้ทำการตรวจวิเคราะห์ รวมทั้งแหล่งความรู้เพิ่มเติมหากต้องการข้อมูลที่ละเอียดมากขึ้น หรือสามารถติดต่อเข้ารับคำปรึกษาผู้เชี่ยวชาญของเราเพื่อวางแผนสุขภาพของคุณ



# การแปลผลและคำแนะนำในกลุ่ม โรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

## Hereditary Cancer Explanation Guide & Basic Recommendation

### 04

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

1. คุณมีความเสี่ยงทางพันธุกรรมต่ำ ในการเกิดโรคมะเร็งชนิดนั้นๆ อย่างไรก็ตาม นอกเหนือจากปัจจัยทางพันธุกรรมแล้ว การเกิดโรคหรือความเจ็บป่วยต่างๆ ยังขึ้นอยู่กับปัจจัยอื่นๆ 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 แต่ไม่ได้หมายความว่า คุณจะต้องเกิดโรคมะเร็งอย่างแน่นอน
- เราจึงแนะนำให้คุณนำผลการตรวจไปพบแพทย์ เพื่อปรึกษา และร่วมกันวางแผนการตรวจเพิ่มเติม หรือดูแลรักษาต่อไป
- ความผิดปกติทางพันธุกรรมบางชนิดสามารถถ่ายทอดไปยังเครือญาติร่วมสายเลือดได้ เราจึงแนะนำให้ญาติของคุณมาพบแพทย์หรือผู้เชี่ยวชาญเพื่อปรึกษาสำหรับการตรวจเพิ่มเติม

# รายละเอียดยีนที่ผิดปกติในหมวด โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

ABNORMAL GENE(S): HEREDITARY CANCER (สำหรับแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ)

|                 |                           |   |   |   |   |   |
|-----------------|---------------------------|---|---|---|---|---|
| CHROM           | 11                        | - | - | - | - | - |
| POS             | 153563265                 | - | - | - | - | - |
| REF             | A                         | - | - | - | - | - |
| ALT             | T                         | - | - | - | - | - |
| GT              | 1/1                       | - | - | - | - | - |
| GENEINFO        | ATM                       | - | - | - | - | - |
| CLNSG           | Pathogenic                | - | - | - | - | - |
| CLNHGVS         | NM_000051.4(ATM):c.103C>T | - | - | - | - | - |
| ALLELEID        | -                         | - | - | - | - | - |
| CLNVARID        | -                         | - | - | - | - | - |
| RSID            | -                         | - | - | - | - | - |
| Clinvar_DB_Date | 20210308                  | - | - | - | - | - |

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

# สรุปผลตรวจยีนในกลุ่มโรคเมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

Hereditary Cancer Comprehensive Result

|        |        |       |       |        |        |
|--------|--------|-------|-------|--------|--------|
| APC    | ATM    | AXIN2 | BARD1 | BMPR1A | BRCA1  |
| BRCA2  | BRIP1  | CDH1  | CDK4  | CDKN2A | CHEK2  |
| EPCAM  | FANCC  | MLH1  | MSH2  | MSH3   | MSH6   |
| MUTYH  | NBN    | NF1   | NTHL1 | PALB2  | PMS2   |
| POLD1  | POLE   | PTEN  | RAD50 | RAD51C | RAD51C |
| RAD51D | RAD51D | RECQL | SMAD4 | STK11  | STK11  |
| TP53   | TP53   | VHL   |       |        |        |

# มะเร็งเต้านม

BREAST CANCER

## ผลการตรวจของคุณ

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

ตรวจพบตำแหน่งยีนผิดปกติ



### ข้อมูลทั่วไป

มะเร็งเต้านม เป็นมะเร็งที่พบบ่อยเป็นอันดับ 2 ในผู้หญิง มีอุบัติการณ์ในผู้หญิงราว 30 คนต่อประชากร 100,000 คน และผู้ชายราว 0.5 คนต่อประชากร 100,000 คน มะเร็งเต้านมเกิดได้จากเนื้อเยื่อหลายส่วนภายในเต้านม โดยส่วนมากจะเริ่มเกิดขึ้นที่ท่อน้ำนม จากนั้นมะเร็งจะขยายขนาดขึ้น และอาจมีการแพร่กระจายไปยังต่อมน้ำเหลือง หรือไปสู่วัยวะอื่นๆ



### อาการ

ในระยะเริ่มแรกอาจจะยังไม่พบอาการผิดปกติใดๆ ต่อมาเมื่อมะเร็งขยายขนาดขึ้น อาจจะคลำพบก้อนในเต้านม มีสารคัดหลั่งผิดปกติไหลจากเต้านม หัวนมยุบผิดปกติ หรือเจ็บบริเวณเต้านม



### สาเหตุ

- พันธุกรรม ประมาณ 5-10% ของมะเร็งเต้านมมีผลจากพันธุกรรม โดยยีนกลายพันธุ์ที่พบบ่อย ได้แก่ *BRCA1* และ *BRCA2* โดยคนที่มียีนกลายพันธุ์ดังกล่าว จะมีความเสี่ยงที่เกิดมะเร็งเต้านมสูงถึง 70-80%
- การดำรงชีวิตและสิ่งแวดล้อม เช่น การดื่มแอลกอฮอล์ น้ำหนักตัวที่มากเกินไป
- ปัจจัยที่เกี่ยวข้องกับฮอร์โมนเพศ เช่น มีประจำเดือนครั้งแรกเร็ว (ก่อนอายุ 12 ปี) หรือหมดประจำเดือนช้า (หลังอายุ 55 ปี) ผู้หญิงที่ไม่เคยมีบุตร หรือมีบุตรช้า (มีบุตรคนแรกเมื่ออายุมากกว่า 35 ปี) รวมถึงการใช้ฮอร์โมนเพศ เช่น ยาคุมกำเนิด ยาฮอร์โมน
- ปัจจัยอื่นๆ เช่น อายุ เชื้อชาติ

## ยีนที่ตรวจ

ATM

BARD1

BRCA1

BRCA2

BRIP1

CDH1

CHEK2

NBN

NF1

PALB2

PTEN

RAD50

RAD51C

RAD51D

RECQL

STK11

TP53

FANCC

## เอกสารเพิ่มเติม

- American Cancer Society. (2020, June 9). Breast Cancer. Retrieved from <https://www.cancer.org/cancer/breast-cancer.html>
- National Comprehensive Cancer Network. (2020). NCCN Guidelines for Patients: Breast Cancer. Retrieved from <https://www.nccn.org/patients/guidelines/cancers.aspx#breast>

# มะเร็งลำไส้

COLORECTAL CANCER

## ผลการตรวจของคุณ

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



ตรวจพบตำแหน่งยีนผิดปกติ



### ข้อมูลทั่วไป

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



### อาการ

ขับถ่ายผิดปกติ ถ่ายบ่อยหรือน้อยกว่าปกติ ท้องผูก ปวดเบ่งในช่องทวารหนัก ถ่ายไม่สุด ถ่ายอุจจาระเป็นมูกเลือด หรือเป็นเลือดแดงสด อุจจาระลำบากหรืออุจจาระมีขนาดเล็กลง คลำพบก้อนในท้อง ชิด เบื่ออาหารและน้ำหนักลดโดยไม่ทราบสาเหตุ



### 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 น้ำหนักตัวที่มากเกินไป
- 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>



# 02

## Hereditary heart disease

ความเสี่ยงต่อโรคหัวใจที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม



# การแปลผลและคำแนะนำในกลุ่มโรคหัวใจที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

Hereditary Heart Disease Explanation Guide & Basic Recommendation

01

ผลการตรวจของคุณจะมี 2 แบบ คือพบ หรือไม่พบยีนที่มีการกลายพันธุ์ผิดปกติที่เกี่ยวข้องกับการเกิดภาวะหรือโรคหัวใจชนิดนั้น ๆ ซึ่งจะแสดงได้ตามภาพต่อไปนี้



ไม่พบยีนผิดปกติ



ความเสี่ยงที่จะเป็นโรคสูงกว่าปกติเนื่องจากตรวจพบยีนที่กลายพันธุ์  
ชื่อของโรคนั้นจะแสดงด้วยสีแดง

02

เราได้ทำการตรวจยีนที่มีรายงานว่า การกลายพันธุ์ก่อให้เกิดโรค (pathogenic variant) หรือน่าจะก่อให้เกิดโรค (likely pathogenic variant) จำนวน 30 ยีน ซึ่งแนะนำโดย American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) รวมถึงยีนที่มีการศึกษาเพิ่มเติม

หากมีการตรวจพบยีนกลายพันธุ์ผิดปกติ **จะแสดงผลด้วยช่องตารางสีแดง** รวมทั้งแสดงรายงานชนิดของโรคที่เกี่ยวข้องกับการกลายพันธุ์ของยีนนั้นๆ ในหน้าดัชนีท้ายเล่ม

03

คุณสามารถอ่านรายละเอียดของโรคที่คุณสนใจได้ในแต่ละหน้า ซึ่งจะบอกข้อมูลได้แก่ ข้อมูลทั่วไป สาเหตุและปัจจัยเสี่ยงและยีนที่เราได้ทำการตรวจวิเคราะห์ รวมทั้งแหล่งความรู้เพิ่มเติมหากต้องการข้อมูลที่ละเอียดมากขึ้น หรือสามารถติดต่อเข้ารับคำปรึกษาผู้เชี่ยวชาญของเราเพื่อวางแผนสุขภาพของคุณ

# การแปลผลและคำแนะนำในกลุ่มโรคหัวใจที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

## Hereditary Heart Disease Explanation Guide & Basic Recommendation

### 04

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

1. คุณมีความเสี่ยงทางพันธุกรรมต่ำ ในการเกิดโรคหัวใจชนิดนั้นๆ อย่างไรก็ตาม นอกเหนือจากปัจจัยทางพันธุกรรมแล้ว การเกิดโรคหรือความเจ็บป่วยต่างๆ ยังขึ้นอยู่กับปัจจัยอื่นๆ เช่น การดำเนินชีวิต และสิ่งแวดล้อม ด้วย
2. ถึงแม้ว่าผลการตรวจของคุณจะไม่พบความผิดปกติในชุดยีนที่ตรวจ หากคุณมีปัจจัยเสี่ยงอื่นๆ ต่อโรคใดโรคหนึ่ง หรือมีอาการผิดปกติ เราแนะนำให้คุณนำผลการตรวจไปพบแพทย์ เพื่อปรึกษาและร่วมกันวางแผนการตรวจเพิ่มเติม หรือดูแลรักษาต่อไป นอกจากนี้ยังมีประโยชน์ในการวางแผนสำหรับโรคอื่น ๆ ที่เกี่ยวข้อง หรือวางแผนสำหรับการดูแลสุขภาพเพิ่มเติม
3. ถึงแม้ว่าผลการตรวจของคุณจะไม่พบยีนผิดปกติ แต่ญาติของคุณก็มีความเสี่ยงที่จะพบความผิดปกติทางพันธุกรรมที่แตกต่างกัน การตรวจทางพันธุกรรมจึงยังเป็นสิ่งที่ควรแนะนำสำหรับญาติของคุณ
4. เราแนะนำให้คุณดูแลสุขภาพองค์รวมให้แข็งแรง โดย
  - รับประทานอาหารที่มีประโยชน์
  - ออกกำลังกายอย่างสม่ำเสมอ
  - งดสูบบุหรี่
  - งดเครื่องดื่มที่มีแอลกอฮอล์
  - หลีกเลี่ยงปัจจัยเสี่ยงต่าง ๆ
  - ตรวจสุขภาพทั่วไปเป็นประจำทุกปี

### 05

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

- เนื่องจากสาเหตุของโรคหัวใจและหลอดเลือด เกิดได้จากหลายปัจจัย ไม่ได้เกิดขึ้นจากปัจจัยทางพันธุกรรมเพียงอย่างเดียว การที่คุณตรวจพบยีนผิดปกติหมายถึงคุณมีความเสี่ยง แต่ไม่ได้หมายความว่า คุณจะต้องเกิดโรคอย่างแน่นอน
- เราจึงแนะนำให้คุณนำผลการตรวจไปพบแพทย์ เพื่อปรึกษา และร่วมกันวางแผนการตรวจเพิ่มเติม หรือดูแลรักษาต่อไป
- ความผิดปกติทางพันธุกรรมบางชนิดสามารถถ่ายทอดไปยังเครือญาติร่วมสายเลือดได้ เราจึงแนะนำให้ญาติของคุณมาพบแพทย์หรือผู้เชี่ยวชาญ เพื่อปรึกษาสำหรับการตรวจเพิ่มเติม



# รายละเอียดยีนที่ผิดปกติในหมวดโรคหัวใจที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

ABNORMAL GENE(S): HEREDITARY HEART DISEASE (สำหรับแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ)

|                 |          |   |   |   |   |   |
|-----------------|----------|---|---|---|---|---|
| CHROM           | -        | - | - | - | - | - |
| POS             | -        | - | - | - | - | - |
| REF             | -        | - | - | - | - | - |
| ALT             | -        | - | - | - | - | - |
| GT              | -        | - | - | - | - | - |
| GENEINFO        | -        | - | - | - | - | - |
| CLNSG           | -        | - | - | - | - | - |
| CLNHGVS         | -        | - | - | - | - | - |
| ALLELEID        | -        | - | - | - | - | - |
| CLNVARID        | -        | - | - | - | - | - |
| RSID            | -        | - | - | - | - | - |
| Clinvar_DB_Date | 20210308 | - | - | - | - | - |

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

# สรุปผลตรวจยีนในกลุ่มโรคหัวใจที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

Hereditary Heart Disease Comprehensive Result

ACTA2

ACTC1

APOB

COL3A1

DSC2

DSG2

DSP

FBN1

GLA

KCNH2

KCNQ1

LDLR

LMNA

MYBPC3

MYH11

MYH7

MYL2

MYL3

PCSK9

PKP2

PRKAG2

RYR2

SCN5A

SMAD3

TGFBR1

TGFBR2

TMEM43

TNNI3

TNNT2

TPM1

# กลุ่มโรคหัวใจเต้นผิดจังหวะ

ARRHYTHMIA

## ผลการตรวจของคุณ

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



ตรวจไม่พบตำแหน่งยีนผิดปกติ



### ข้อมูลทั่วไป

โรคหัวใจเต้นผิดจังหวะ (Arrhythmia) คือภาวะที่หัวใจมีการนำกระแสไฟฟ้าผิดปกติ หรือกระแสไฟฟ้าลัดวงจรขึ้นในหัวใจ ส่งผลให้หัวใจเต้นผิดจังหวะ โดยจะมีความผิดปกติได้ 2 ลักษณะ ได้แก่

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

ผู้ป่วยบางรายอาจมีความผิดปกติทั้งอัตราการเต้นและจังหวะการเต้นก็ได้ หรือ ในบางรายอาจมีหัวใจเต้นช้าสลับกับเต้นเร็วก็ได้



### อาการ

- วิงเวียน หน้ามืด ตาลาย ใจสั่นบริเวณหน้าอก เจ็บแน่นบริเวณหน้าอก หายใจจืด เป็นลม หหมดสติ



### 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

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



# 03

## Family Planning

โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมเพื่อการวางแผนครอบครัว

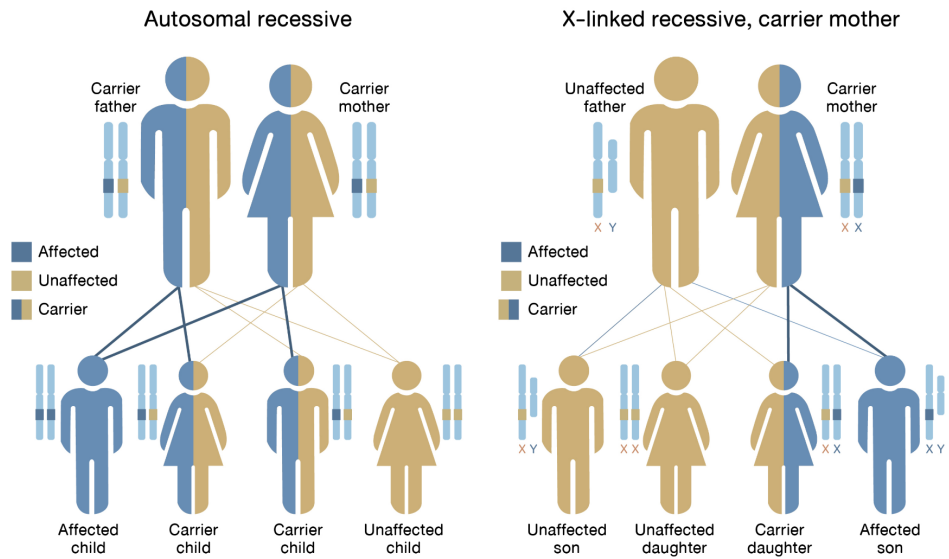


# การแปลผลและคำแนะนำในกลุ่มวางแผนครอบครัว

## 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 แต่ถ้าได้รับมาจากพ่อหรือแม่เพียงคนเดียวคนหนึ่งจะเรียกว่าพันธุกรรมแฝงหรือพาหะของโรคพันธุกรรม ซึ่งคนเหล่านี้จะไม่แสดงอาการผิดปกติหรือมีอาการน้อยมาก จนตรวจไม่พบจากการตรวจร่างกายปกติ

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

# การแปลผลและคำแนะนำในกลุ่มวางแผนครอบครัว

## FAMILY PLANNING EXPLANATION GUIDE & BASIC RECOMMENDATION

03

ถ้าคู่สามีภรรยาที่มีภาวะพันธุกรรมแฝงหรือพาหะของโรคทางพันธุกรรมทั้งคู่ ก็จะมีโอกาสที่ลูกจะเป็นโรคหรือได้รับพันธุกรรมที่ผิดปกติมาจากทั้งพ่อและแม่ได้ร้อยละ 25 (1 ใน 4) และมีโอกาสร้อยละ 50 (1 ใน 2) ที่จะมียีนพันธุกรรมแฝงเหมือนพ่อหรือแม่ ซึ่งในกลุ่มนี้ก็จะไม่ได้เป็นโรคหรือแสดงอาการผิดปกติ ดังรูปที่ 1

ในกรณีที่ เป็นพันธุกรรมแฝงของโครโมโซม 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

# รายละเอียดยีนที่ผิดปกติ ในหมวดวางแผนครอบครัว

ABNORMAL GENE(S): FAMILY PLANNING (สำหรับแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ)

|                        |                             |                             |   |   |   |   |
|------------------------|-----------------------------|-----------------------------|---|---|---|---|
| <i>CHROM</i>           | 1                           | X                           | - | - | - | - |
| <i>POS</i>             | 155205043                   | 153761205                   | - | - | - | - |
| <i>REF</i>             | A                           | C                           | - | - | - | - |
| <i>ALT</i>             | G                           | T                           | - | - | - | - |
| <i>GT</i>              | 0/1                         | 1/1                         | - | - | - | - |
| <i>GENEINFO</i>        | GBA                         | G6PD                        | - | - | - | - |
| <i>CLNSG</i>           | Pathogenic_risk_factor      | Pathogenic                  | - | - | - | - |
| <i>CLNHGVS</i>         | NC_000001.10:g.155205043A>G | NC_000023.10:g.153761205C>T | - | - | - | - |
| <i>ALLELEID</i>        | 19327                       | 25402                       | - | - | - | - |
| <i>CLNVARID</i>        | 4288                        | 10363                       | - | - | - | - |
| <i>RSID</i>            | -                           | 5030869                     | - | - | - | - |
| <i>Clinvar_DB_Date</i> | 20210308                    | 20210308                    | - | - | - | - |

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

# ภาวะหูหนวกแต่กำเนิด

NONSYNDROMIC HEARING LOSS & DEAFNESS DFNB1

## ผลการตรวจของคุณ

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



ตรวจไม่พบตำแหน่งยีนผิดปกติ



### ข้อมูลทั่วไป

ภาวะสูญเสียการได้ยินหรือภาวะหูหนวกแต่กำเนิดนั้นสามารถพบได้ถึง 1 ใน 300 ของทารกแรกเกิด โดยอาจพบได้จากหลายสาเหตุ โดยภาวะหูหนวกที่เกิดจากพันธุกรรมที่สามารถระบุความผิดปกติที่พบได้บ่อยที่สุด คือ GJB2-related DFNB1 ซึ่งเป็นโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้เกิดภาวะหูหนวกได้ตั้งแต่กำเนิด โดยอาจมีอาการได้ตั้งแต่ที่รุนแรงน้อยจนถึงรุนแรงมาก และจะมีอาการได้ตั้งแต่แรกเกิด ซึ่งจะทำการที่คลอดออกมามีความผิดปกติทางการได้ยิน โดยจะส่งผลต่อการพัฒนาการทางด้านการฟังและการพูดได้ในอนาคต หากตรวจไม่พบหรือไม่ได้ทำการรักษาอย่างถูกต้อง ผู้ที่เป็นภาวะหูหนวกจากความผิดปกติของยีน *GJB2* นี้ จะไม่มีอาการผิดปกติของการเคลื่อนไหวหรือของระบบอื่นๆ ซึ่งแตกต่างจากสาเหตุของภาวะหูหนวกอื่นๆ ที่อาจมีความผิดปกติของการเคลื่อนไหวร่วมด้วย



### 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>.





# 04

## Recommendation

---

คำแนะนำและข้อปฏิบัติ



# 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

#### คำแนะนำกรณีผลเป็นใส่ใจ หรือใส่ใจเป็นพิเศษ

- 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

### มะเร็งรังไข่ (Ovarian cancer)

#### คำแนะนำทั่วไป

- แนะนำตรวจสุขภาพและตรวจภายใน เป็นประจำทุกปี
- 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
- หากคุณมีอาการผิดปกติ เราแนะนำให้คุณนำผลการตรวจไปพบแพทย์ เพื่อปรึกษา และร่วมกันวางแผนการตรวจเพิ่มเติม หรือดูแลรักษาต่อไป

#### คำแนะนำกรณีผลเป็นใส่ใจ หรือใส่ใจเป็นพิเศษ

- พบแพทย์เพื่อตรวจภายใน และประเมินความเสี่ยงอื่นๆ
- พิจารณาตรวจอัลตราซาวด์ (Transvaginal ultrasound) และตรวจหาระดับ Tumor marker ในเลือด เช่น CA-125 ตามความเห็นแพทย์
- ปรึกษาแพทย์เกี่ยวกับแนวทางการผ่าตัดเพื่อลดความเสี่ยงต่อมะเร็งเต้านมและรังไข่ ได้แก่ การผ่าตัดเต้านม (Risk-reducing mastectomy) และการผ่าตัดรังไข่ (Risk-reducing salpingo-oophorectomy)
- แนะนำให้สมาชิกในครอบครัวตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีนที่ผิดปกติ



## SCIENCE BEHIND

หลักการทางวิทยาศาสตร์





### 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 มีชื่อย่อมาจากดีออกซีไรโบนิวคลีอิก แอซิด (Deoxyribonucleic acid)

ซึ่งประกอบไปด้วย ฟอสเฟต น้ำตาล และลำดับเบส ที่จะแทนด้วยตัวอักษร 4 ตัว คือ A T C และ G เป็นรหัสอ่านเรียงกันไปเรื่อยๆ DNA มีสองส่วน ส่วนแรกเป็นส่วนที่เก็บรหัสสำหรับสร้างโปรตีนที่จำเป็นต่อการดำรงชีวิตของเซลล์ ซึ่งเรียกกันว่ายีน (gene) อีกส่วนเป็นรหัส DNA ที่ไม่ใช้ยีน และยังไม่ทราบหน้าที่ที่แน่ชัดทั้งหมด

การถอดรหัสทางพันธุกรรม คือ การหา "ลำดับเบส" ที่เรียงกันบนสาย DNA ในมนุษย์นั้น มีรหัส DNA อยู่รวมทั้งหมดเป็นขนาดหรือความยาวประมาณ 3.1 พันล้านคู่เบส เมื่อความก้าวหน้าด้านการศึกษาศาสตร์ระดับโมเลกุล และเทคโนโลยีการถอดรหัสพันธุกรรมมีมากขึ้น ทำให้นักวิจัยสามารถถอดรหัสพันธุกรรมทั้งจีโนมมนุษย์ได้ด้วยเทคโนโลยีที่มีประสิทธิภาพและมีต้นทุนที่เหมาะสม

ข้อมูลพันธุกรรมมนุษย์เหล่านี้ได้ถูกนำมาใช้ประโยชน์ทางการแพทย์และสาธารณสุขเพื่อประกอบการวินิจฉัย ป้องกัน และรักษาโรค ทำให้สามารถรักษาผู้ป่วยได้ตรงจุด และเหมาะสมสำหรับผู้ป่วยแต่ละราย

เราได้ทำการตรวจ วิเคราะห์ และแปลผลข้อมูลทางพันธุกรรมของคุณ โดยเริ่มต้น ตัวอย่างส่งตรวจจะถูกนำไปสกัด DNA จากนั้นจะทำการถอดรหัสพันธุกรรมแบบ Whole exome sequencing โดยใช้เทคโนโลยี Next-Generation Sequencing ข้อมูลที่ได้จะถูกนำไปวิเคราะห์ และแปลผล โดยนำข้อมูลไปเปรียบเทียบกับฐานข้อมูลพันธุกรรม และหาการเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรม (variant) หรือการกลายพันธุ์ (mutation) โดยใช้วิธีทางชีวสารสนเทศ (Bioinformatics analysis) การเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมที่พบ จะแบ่งเป็น 5 กลุ่ม ตามแนวทางของ the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) ได้แก่ pathogenic, likely pathogenic, variant of uncertain significance (VUS), likely benign, และ benign โดยรายงานผล จะประกอบด้วย การเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมในกลุ่ม pathogenic และ likely pathogenic variant



# ยีนที่ตรวจในกลุ่มการวางแผนครอบครัว

## FAMILY PLANNING GENE LIST

| กลุ่มโรค                                                                                                | ยีน        |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|
| Alpha-thalassemia                                                                                       | HBA1, HBA2 |
| Bloom syndromeTC1                                                                                       | BLM        |
| Canavan disease                                                                                         | ASPA       |
| Citrullinemia type 1                                                                                    | ASS1       |
| Congenital disorder of glycosylation (PMM2-related)                                                     | PMM2       |
| Cystic fibrosis and other CFTR-related disorders                                                        | CFTR       |
| Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency (DLD)                                                         | DLD        |
| DMD-related dystrophinopathy* (including Duchenne/Becker muscular dystrophy and dilated cardiomyopathy) | DMD        |
| Familial dysautonomia                                                                                   | ELP1       |
| Familial hyperinsulinism (ABCC8-related)                                                                | ABCC8      |
| Fanconi anemia type C                                                                                   | FANCC      |
| FKTN-related disorders (including Walker-Warburg syndrome)                                              | FKTN       |
| Fragile X syndrome*                                                                                     | FMR1       |
| Galactosemia (GALT-related)                                                                             | GALT       |
| Gaucher disease                                                                                         | GBA        |
| GJB2-related DFNB1 nonsyndromic hearing loss and deafness                                               | GJB2       |
| Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency*                                                    | G6PD       |
| Glycogen storage disease type Ia                                                                        | G6PC       |
| Glycogen storage disease type II (Pompe disease)                                                        | GAA        |
| HBB-related hemoglobinopathies (including beta- thalassemia and sickle cell disease)                    | HBB        |
| Krabbe disease                                                                                          | GALC       |
| Maple syrup urine disease (MSUD) type 1A                                                                | BCKDHA     |
| Maple syrup urine disease (MSUD) type 1B                                                                | BCKDHB     |
| Medium chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency                                                   | ACADM      |
| Mucopolipidosis type IV                                                                                 | MCOLN1     |

# ยีนที่ตรวจในกลุ่มการวางแผนครอบครัว

## FAMILY PLANNING GENE LIST

| กลุ่มโรค                                                                              | ยีน     |
|---------------------------------------------------------------------------------------|---------|
| Mucopolysaccharidosis type I (including Hurler, Hurler- Scheie, and Scheie syndromes) | IDUA    |
| Nemaline myopathy 2                                                                   | NEB     |
| Neuronal ceroid-lipofuscinosis (CLN3-related)                                         | CLN3    |
| Niemann-Pick disease type A/B                                                         | SMPD1   |
| Pendred syndrome                                                                      | SLC26A4 |
| Phenylalanine hydroxylase deficiency (including phenylketonuria (PKU))                | PAH     |
| Polycystic kidney disease (PKHD1-related)                                             | PKHD1   |
| Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1/Refsum disease (PEX7-related)             | PEX7    |
| Smith-Lemli-Opitz syndrome                                                            | DHCR7   |
| Spinal muscular atrophy                                                               | SMN1    |
| Tay-Sachs disease/hexosaminidase A deficiency                                         | HEXA    |
| TMEM216-related disorders (including Joubert syndrome 2 and Meckel syndrome 2)        | TMEM216 |
| Tyrosinemia type I                                                                    | FAH     |
| Usher syndrome type IF/PCDH15-related disorders                                       | PCDH15  |
| Usher syndrome type IIA/USH2A-related disorders                                       | USH2A   |
| Usher syndrome type IIIA                                                              | CLRN1   |
| Zellweger spectrum disorder (PEX1-related)                                            | PEX1    |



# GENFOSIS

**GENFOSIS**

---

✉ [contact@genfosis.com](mailto:contact@genfosis.com)

☎ +6620302624

[www.genfosis.com](http://www.genfosis.com)



Powered by **GENFOSIS.COM**