

แนวทางการกำหนดมาตรฐานการตรวจพันธุกรรมและ
การแปลผลการตรวจ *BRCA1/BRCA2*
ในกลุ่มผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและญาติสายตรง

(ข้อเสนอแนะการตรวจ *BRCA1/BRCA2* และการแปลผล ในกลุ่มผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและญาติสายตรง)

สถาบันมะเร็งแห่งชาติ

กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

ISBN 978-616-8322-02-4

แนวทางการกำหนดมาตรฐานการตรวจพันธุกรรมและ
การแปลผลการตรวจ *BRCA1/BRCA2*
ในกลุ่มผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและญาติสายตรง

(ข้อเสนอแนะการตรวจ *BRCA1/BRCA2* และการแปลผลในกลุ่มผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและญาติสายตรง)

สถาบันมะเร็งแห่งชาติ
กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

แนวทางการกำหนดมาตรฐานการตรวจพันธุกรรมและ
การแปลผลการตรวจ *BRCA1/BRCA2*
ในกลุ่มผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและญาติสายตรง

(ข้อเสนอแนะการตรวจ *BRCA1/BRCA2* และการแปลผลในกลุ่มผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและญาติสายตรง)

พิมพ์ครั้งที่ 1

จำนวนพิมพ์ 50 เล่ม

จำนวนหน้า 16 หน้า

จัดทำโดย สถาบันมะเร็งแห่งชาติ กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

สถานที่ติดต่อ กลุ่มงานวิจัย ถ่ายทอดและสนับสนุนวิชาการ

สถาบันมะเร็งแห่งชาติ กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

268/1 ถนนพระรามที่ 6 เขตราชเทวี กรุงเทพฯ 10400

โทรศัพท์ : 0 2202 6800 ต่อ 2237

โทรสาร : 0 2644 9097

สงวนลิขสิทธิ์

ISBN 978-616-8322-02-4

พิมพ์ที่

บริษัท ธนาเพรส จำกัด

9 ซอยลาดพร้าว 64 แยก 14 แขวงวังทองหลาง เขตวังทองหลาง กรุงเทพฯ 10310

โทร. 0 2530 4114 โทรสาร. 0 2108 8950-1

คำนำ

โรคมะเร็งเต้านมเป็นปัญหาสุขภาพสำคัญของสตรีทั่วโลก ในปัจจุบันพบว่าอุบัติการณ์สูงเป็นอันดับหนึ่งของสตรีไทยและมีแนวโน้มเพิ่มสูงขึ้นทุกปี ปัจจุบันมีองค์ความรู้เกิดขึ้นมากมายและมีความก้าวหน้าทางเทคโนโลยีสมัยใหม่อย่างรวดเร็ว โดยเฉพาะเทคโนโลยีด้านการตรวจวินิจฉัยและรักษา จึงมีความจำเป็นอย่างยิ่งในการสร้างมาตรฐานในระดับประเทศให้สอดคล้องกับมาตรฐานสากล รวมทั้งการบรรจุการตรวจในชุดสิทธิประโยชน์ในระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (บัตรทอง) เพื่อดูแลประชาชนให้เข้าถึงระบบบริการสาธารณสุข และการรักษาที่จำเป็นในด้านการตรวจการกลายพันธุ์ของยีน *BRCA1/BRCA2* ในผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและญาติสายตรงที่มีประวัติครอบครัวตรวจพบยีนกลายพันธุ์

การกลายพันธุ์แต่กำเนิด (germline mutations) คือ ยีนมีความผิดปกติตั้งแต่เซลล์ต้นกำเนิดหลังการปฏิสนธิ และส่งผ่านความผิดปกตินี้ไปยังรุ่นลูกหลานต่อไป เช่น การกลายพันธุ์ของยีน *BRCA* ซึ่งเพิ่มความเสี่ยงต่อการเกิดโรคมะเร็งเต้านมชนิดที่สามารถสืบทอดทางพันธุกรรมได้ โดยปัจจุบันสามารถตรวจยีนที่เกี่ยวข้องกับการเกิดโรคมะเร็งในระดับต่าง ๆ เพื่อวิเคราะห์ความเสี่ยงต่อการเกิดโรคมะเร็งแบบเฉพาะราย ซึ่งเป็นส่วนสำคัญส่วนหนึ่งในการแพทย์แบบมุ่งเป้า (การรักษาแบบเจาะจงและตรงจุด) และเป็นการป้องกันการเกิดโรคเพื่อประโยชน์สูงสุดต่อผู้ป่วย รวมถึงการป้องกันการเกิดโรคของญาติสายตรงได้อย่างทั่วถึง

สถาบันมะเร็งแห่งชาติ กรมการแพทย์ ร่วมกับ คณะผู้ทรงคุณวุฒิ แพทย์ผู้เชี่ยวชาญ บุคลากรทางการแพทย์ที่เกี่ยวข้อง ได้จัดทำแนวทางการกำหนดมาตรฐานการตรวจพันธุกรรมและการแปลผลการตรวจยีน *BRCA1/BRCA2* ในกลุ่มผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและญาติสายตรงที่มีประวัติครอบครัวตรวจพบยีนกลายพันธุ์ เพื่อให้มั่นใจว่าระบบการตรวจวินิจฉัยและรักษา มีการควบคุมคุณภาพอย่างเหมาะสม สำหรับนำไปศึกษาวิจัยและพัฒนาการรักษาอย่างมีประสิทธิภาพและมีความปลอดภัยแก่ผู้ป่วย

คณะกรรมการผู้จัดทำ

สารบัญ

เรื่อง	หน้า
คำนำ	ก
สารบัญ	ข
แนวทางการกำหนดมาตรฐานการตรวจพันธุกรรมและการแปลผลการตรวจยีน <i>BRCA1/BRCA2</i> ในกลุ่มผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและญาติสายตรง	1
ตัวอย่างแผนภาพแสดงการดำเนินงาน (Protocol Flow Chart)	2
คำอธิบายแผนภาพแสดงการดำเนินงาน (Protocol Flow Chart)	3
ตัวอย่างขั้นตอนการปฏิบัติสำหรับการเก็บตัวอย่างเลือด	5
คำอธิบายแผนภาพแสดงขั้นตอนการปฏิบัติสำหรับการเก็บตัวอย่างเลือด	6
ข้อมูลที่ต้องแสดงในใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการ	7
ข้อมูลที่ต้องแสดงในใบรายงานผล	8
เอกสารชี้แจงและหนังสือแสดงเจตนายินยอมเข้าตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน <i>BRCA1/BRCA2</i>	10
รายนามคณะกรรมการกำหนดมาตรฐานการตรวจพันธุกรรมและการแปลผล	11

แนวทางการกำหนดมาตรฐานการตรวจพันธุกรรมและการแปลผล การตรวจยีน *BRCA1/BRCA2* ในกลุ่มผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและญาติสายตรง

1. การรับรองห้องปฏิบัติการ

ห้องปฏิบัติการที่จะเข้าร่วมเป็นห้องปฏิบัติการเครือข่ายการตรวจได้นั้นจะต้องมีคุณสมบัติ ดังนี้

- 1.1 ห้องปฏิบัติการผ่านการรับรองมาตรฐาน ISO15189 รายงานทดสอบการตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2* หรือ
- 1.2 กรณีที่ห้องปฏิบัติการยังไม่ผ่านการรับรองมาตรฐาน ISO15189 รายงานทดสอบการตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2* ห้องปฏิบัติการนั้น ๆ จะต้องผ่านการรับรองมาตรฐานทางห้องปฏิบัติการเพื่อขอใบรับรองจากกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (มาตรฐานชั่วคราว)

2. การตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2*

วิธี Next Generation Sequencing (NGS) โดยมีเกณฑ์กำหนดในการควบคุมคุณภาพภายใน (IQC) กรณี Capture-based คือ 99% ที่ 20x กรณี Amplicon-based คือ 99% ที่ 50x เป็นอย่างน้อย และหากผลตรวจจากการทำ NGS เมื่อผ่านขั้นตอนการกรองข้อมูลและวิเคราะห์ผลแล้วจะน่าจะเป็น pathogenic variant/likely pathogenic variant/Variant of Uncertain Significant (VUS) จะต้องทำการทดสอบยืนยันผลด้วยวิธี Sanger Sequencing

3. การแปลผลและการตีความตัวแปร

ใช้เกณฑ์ตามมาตรฐานและแนวทางการแปลผลของ The American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG/AMP 2015 Guideline)

4. แนวทางในการรับส่งสิ่งส่งตรวจ

แสดงข้อมูลในแผนภาพแสดงการดำเนินงาน (Protocol Flow Chart) และแผนภาพแสดงขั้นตอนการปฏิบัติสำหรับการเก็บตัวอย่างเลือด

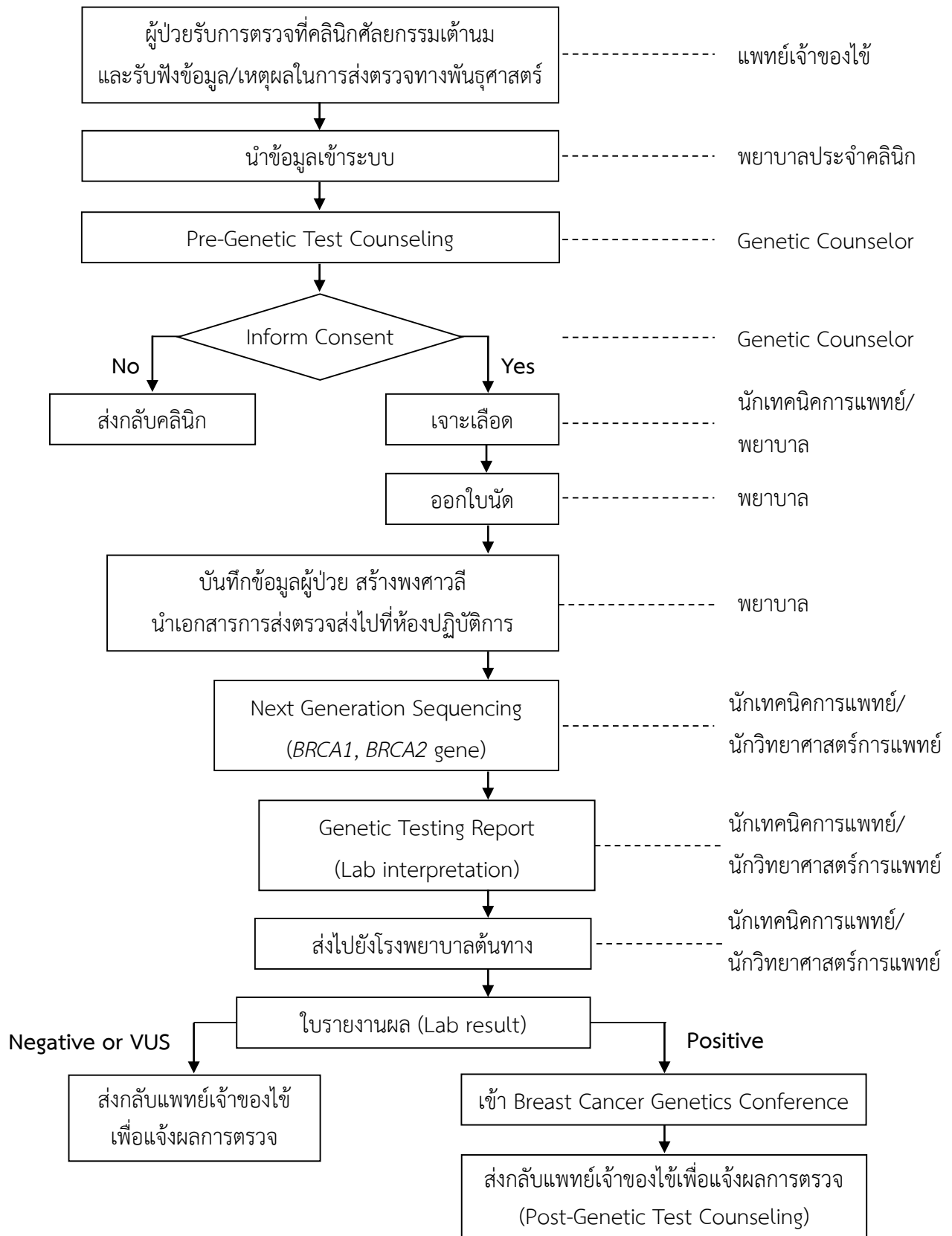
5. ข้อมูลที่ต้องแสดงในใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการและในใบรายงานผล

6. การส่งใบรายงานผลการตรวจ กำหนด turnaround time 1 เดือน

7. ความปลอดภัยของข้อมูลพันธุกรรม

ข้อมูลพันธุกรรมรายบุคคลเป็นสิทธิโดยสมบูรณ์ของบุคคลนั้น โดยบุคคลจะขอยกเลิกการเก็บข้อมูลเมื่อใดก็ได้ หากสถานพยาบาลต้องการยกเลิกการเก็บข้อมูลพันธุกรรม สถานพยาบาลต้องประสาน หรือแสดงหลักฐานการติดต่อผู้รับบริการให้รับทราบก่อนดำเนินการ ทั้งนี้ การยกเลิกการเก็บข้อมูลพันธุกรรม อาจเป็นไปตามรายละเอียดในหนังสือแสดงความยินยอมระหว่างสถานพยาบาลและผู้รับบริการที่ได้ตกลงกันไว้

ตัวอย่างแผนภาพแสดงการดำเนินงาน (Protocol Flow Chart)

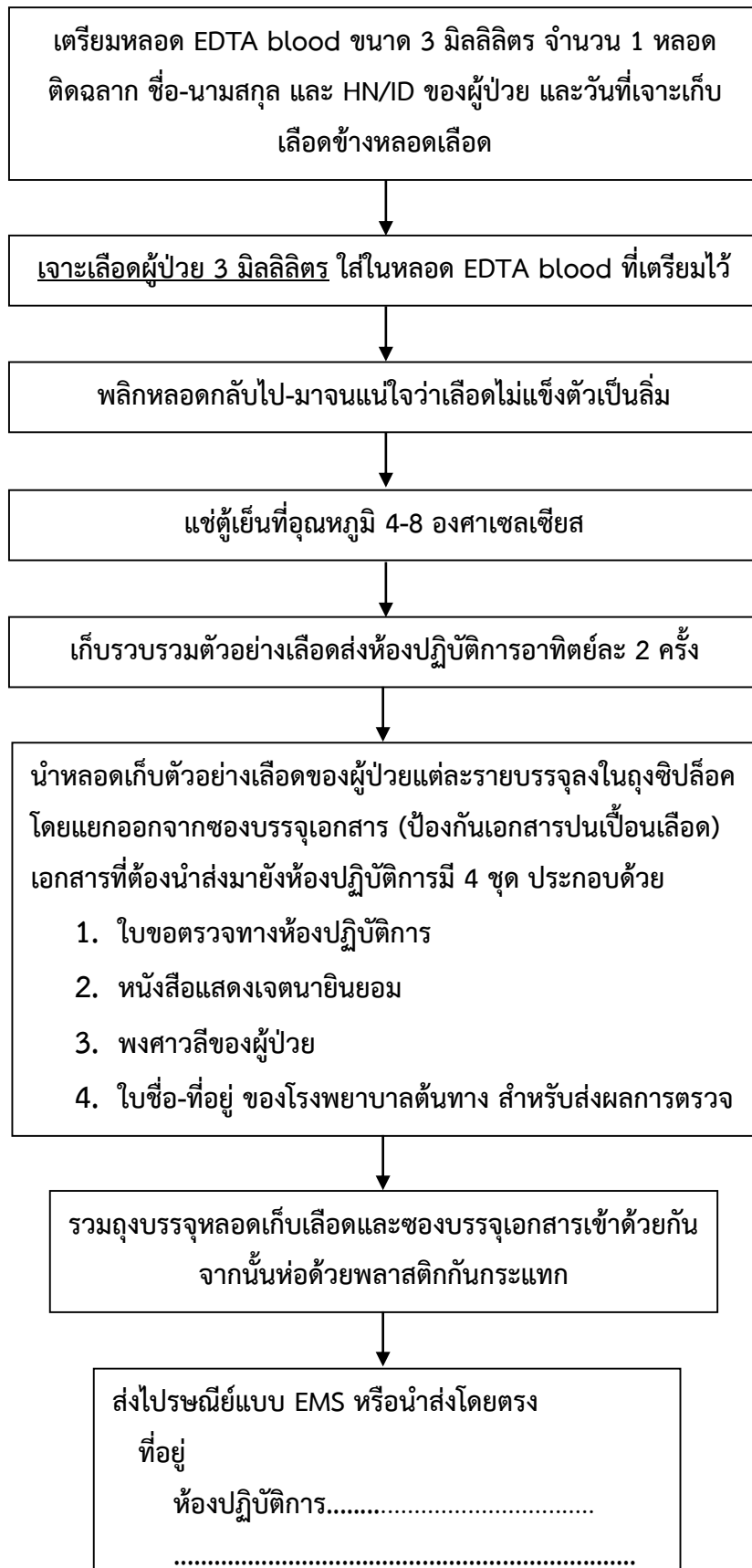


คำอธิบายแผนภาพแสดงการดำเนินงาน (Protocol Flow Chart)

1. ผู้ป่วยเข้ารับการตรวจที่คลินิกศัลยกรรมเต้านมและรับฟังข้อมูล/เหตุผลในการส่งตรวจทางพันธุศาสตร์ โดยแพทย์เจ้าของไข้
2. พยาบาลประจำคลินิกนำข้อมูลของผู้ป่วยเข้าระบบแล้วส่งต่อไปรับฟังคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์
3. ผู้ป่วยเข้าพบพยาบาลผู้ให้คำปรึกษาด้านพันธุศาสตร์ (Genetic Counselor)
**** พยาบาลต้องได้รับการฝึกอบรมมาเป็นพิเศษเพื่อให้คำปรึกษาด้านพันธุศาสตร์แก่ผู้ป่วยและครอบครัว ในการตัดสินใจเกี่ยวกับการตรวจทางพันธุศาสตร์**
4. ผู้ป่วยอ่านข้อมูลในเอกสารชี้แจงและหนังสือแสดงเจตนายินยอมเข้ารับการตรวจทางพันธุศาสตร์ (Patient Information Sheet and Informed Consent Form)
5. หลังจากผู้ป่วยรับฟังและอ่านข้อมูลในเอกสารชี้แจงเรียบร้อยแล้ว จะแบ่งออกเป็น 2 กรณี ดังนี้
กรณีที่ 1 : ผู้ป่วยไม่ยินยอมเข้ารับการตรวจ
จะดำเนินการส่งผู้ป่วยกลับไปคลินิกเพื่อเข้ารับการรักษาตามระบบ
กรณีที่ 2 : ผู้ป่วยยินยอมเข้ารับการตรวจ
ผู้ป่วยลงนามในเอกสารชี้แจงและหนังสือแสดงเจตนายินยอมเข้ารับการตรวจทางพันธุศาสตร์ จำนวน 3 ชุด (สำหรับผู้ป่วย 1 ชุด, สำหรับโรงพยาบาล 1 ชุด และสำหรับส่งทางห้องปฏิบัติการ 1 ชุด)
6. สำหรับผู้ป่วยที่ยินยอมเข้ารับการตรวจทางพันธุศาสตร์ พยาบาลผู้ให้คำปรึกษาด้านพันธุศาสตร์ สัมภาษณ์เพื่อซักประวัติครอบครัวแล้วบันทึกข้อมูลผู้ป่วยในใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการและสร้างพงศาวลี
7. ผู้ป่วยไปยังจุดเจาะเลือด เพื่อให้ทันเทคนิคการแพทย์หรือพยาบาลทำการเจาะเลือด **ปริมาตร 3 มิลลิลิตร** ใส่ลงใน **หลอด EDTA blood (จุกสีม่วง)** เสร็จแล้วดำเนินการตามระบบเพื่อออกไปนิต
8. พยาบาลบรรจุหลอดตัวอย่างเลือดของผู้ป่วยลงในถุงซีปล็อคโดยแยกแต่ละราย แล้วนำถุงที่บรรจุหลอดเลือดทั้งหมดใส่รวมในถุงขนาดใหญ่ จากนั้นห่อด้วยพลาสติกกันกระแทกอีกชั้นหนึ่งและทำการปิดผนึก กล่องพัสดุเพื่อเตรียมจัดส่ง โดยแยกออกจากซองบรรจุเอกสาร (เพื่อป้องกันเอกสารปนเปื้อนเลือด) ซึ่งเอกสารที่นำส่งประกอบด้วย (1) ใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการ, (2) หนังสือแสดงเจตนายินยอม, (3) พงศาวลีของผู้ป่วย และ (4) ใบชื่อ-ที่อยู่ สำหรับส่งผลการตรวจ โดยทำการส่งไปรษณีย์ด่วนพิเศษ (EMS) ที่อุณหภูมิห้อง หรือนำส่งโดยตรงยังห้องปฏิบัติการที่จะส่งตรวจ
9. ห้องปฏิบัติการรับกล่องพัสดุส่งตรวจ ทำการบันทึกข้อมูล และดำเนินการตรวจตามระบบ
10. การตรวจหาการเปลี่ยนแปลงของจีโนมในผู้ป่วยมะเร็งเต้านมใช้เทคนิค Next Generation Sequencing โดยมุ่งเน้นที่ยีน BRCA1 และ BRCA2 และตรวจยืนยันด้วยวิธี Sanger Sequencing

11. ทีมวิจัยวิเคราะห์ข้อมูล แปลผลการตรวจ และออกใบรายงานผลการตรวจทางพันธุศาสตร์ แล้วดำเนินการส่งผลไปที่โรงพยาบาลต้นทาง
 **ไม่มีการส่งผลทางจดหมายอิเล็กทรอนิกส์ (e-mail)
12. โรงพยาบาลต้นทางรับใบรายงานผลทางห้องปฏิบัติการ (Lab interpretation) แล้วส่งต่อให้แพทย์เจ้าของไข้ ซึ่งแบ่งผลการตรวจออกเป็น 2 กรณี ดังนี้
 - กรณีที่ 1 :** ผลการตรวจเป็นลบ (Negative) คือ พบตัวแปรชนิด benign variant, likely benign variant และ/หรือ เป็นตัวแปรที่มีนัยสำคัญทางคลินิกที่ไม่แน่นอน (VUS)
 - ส่งใบรายงานผลให้แพทย์เจ้าของไข้เพื่อแจ้งผลการตรวจให้กับผู้ป่วย
 - กรณีที่ 2 :** ผลการตรวจเป็นบวก (Positive) คือ พบตัวแปรชนิด pathogenic variant และ/หรือ likely pathogenic variant
 - ให้นำผลการตรวจเข้าประชุมเพื่อการวิเคราะห์ และแปลผลรหัสพันธุกรรมที่มีผลต่อการเกิดโรคมะเร็งเต้านม (Breast Cancer Genetics Conference) ร่วมกับประวัติผู้ป่วยและประวัติครอบครัว
 - ส่งใบรายงานผลทางคลินิก (Clinical interpretation) ให้กับแพทย์เจ้าของไข้เพื่อแจ้งผลการตรวจให้กับผู้ป่วย (Post-Genetic Test Counseling)
13. ในกรณีที่ผลการตรวจเป็นบวก และต้องการตรวจในญาติสายตรงที่มีอายุมากกว่า 18 ปี จะทำการทดสอบเฉพาะ variant ที่ตรวจพบนั้น โดยใช้วิธี Sanger sequencing

ตัวอย่างขั้นตอนการปฏิบัติสำหรับการเก็บตัวอย่างเลือด



คำอธิบายแผนภาพแสดงขั้นตอนการปฏิบัติสำหรับการเก็บตัวอย่างเลือด

ตัวอย่างขั้นตอนการปฏิบัติสำหรับการเก็บตัวอย่างเลือด

1. เตรียม **หลอด EDTA blood (จุกสีม่วง)** ขนาด 3 มิลลิลิตร จำนวน 1 หลอด ติดฉลากข้างหลอดซึ่งมีรายละเอียดของผู้ป่วยที่ถูกต้องชัดเจน (ชื่อ-นามสกุล และ HN ของผู้ป่วย) **พร้อมวันที่เจาะเลือด**
2. เก็บตัวอย่างเลือดโดยวิธีปราศจากเชื้อ (sterile technique) **โดยเจาะเลือดผู้ป่วยปริมาตร 3 มิลลิลิตร** บรรจุในหลอด EDTA blood ที่มีสารกันเลือดแข็ง จากนั้นให้พลิกหลอดกลับไป-มาจนแน่ใจว่าเลือดไม่แข็งตัวเป็นลิ่ม
3. เก็บตัวอย่างเลือดโดยแช่ในตู้เย็นที่อุณหภูมิ 4-8 องศาเซลเซียส (เพื่อรวบรวมรวมนำส่ง)

ข้อควรระวังในการเตรียมส่ง : ห้ามแช่แข็ง และไม่ต้องปั่นเลือดก่อนนำส่ง

ขั้นตอนการส่งตัวอย่างเลือด

1. รวบรวมตัวอย่างเลือดส่งห้องปฏิบัติการอาทิตย์ละ 2 ครั้ง
2. เอกสารที่ต้องส่งห้องปฏิบัติการมี 4 ชุด ประกอบด้วย
 - 2.1. ใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการ
 - 2.2. หนังสือแสดงเจตนายินยอม
 - 2.3. พงศาวลีของผู้ป่วย
 - 2.4. ใบชื่อ-ที่อยู่ สำหรับส่งผลการตรวจ
3. บรรจุหลอดตัวอย่างเลือดของผู้ป่วยลงในถุงซิปล็อคโดยแยกแต่ละราย แล้วนำถุงที่บรรจุหลอดเลือดทั้งหมดใส่รวมในถุงขนาดใหญ่ โดยแยกออกจากซองบรรจุเอกสาร (เพื่อป้องกันเอกสารปนเปื้อนเลือด) จากนั้นห่อด้วยพลาสติกกันกระแทกอีกชั้นหนึ่งและทำการปิดผนึกกล่องพัสดุเพื่อเตรียมนำส่ง
4. ทำการส่งไปรษณีย์ด่วนพิเศษ (EMS) ที่อุณหภูมิห้อง และนำส่งห้องปฏิบัติการที่จะส่งตรวจ

ข้อมูลที่ต้องแสดงในใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการมีทั้งหมด 14 ข้อ ดังนี้

1. Patient Name
2. ID Number
3. Hospital ID Number (HN)
4. Gender
5. Date of Birth
6. Age
7. Specimen Type
8. Collection Date
9. Ordering Date
10. Ordering Physician
11. Physician information
 - Department/Division
 - Telephone Number
12. Hospital Name
13. Reason for Testing/Clinical Information
14. Pedigree

ข้อมูลที่ต้องแสดงในใบรายงานผล

ใบรายงานผลใช้ภาษาอังกฤษเป็นหลัก โดยต้องประกอบด้วยข้อมูลอย่างน้อยดังต่อไปนี้

1. Header

- 1.1 Lab Code/Sample ID
- 1.2 Report Number
- 1.3 Patient Name (Thai/English)
- 1.4 HN
- 1.5 Date of Birth
- 1.6 Age
- 1.7 Gender
- 1.8 Specimen Type
- 1.9 Received Date
- 1.10 Reported Date
- 1.11 Ordering Physician (Thai/English)
- 1.12 Hospital Name (Thai/English)
- 1.13 Reason for Testing/Clinical Information
- 1.14 Test Performed

ข้อมูลที่ต้องแสดงในใบรายงานผล (ต่อ)

2. ผลการตรวจ *BRCA1* และ *BRCA2* โดย NGS

- 2.1 Clinical Interpretation
- 2.2 Analysis Information
- 2.3 Nucleotide Change
- 2.4 Amino Acid Change
- 2.5 Functional Change
- 2.6 Zygosity
- 2.7 Depth Coverage/Percentage of Coverage Depth (optional)
- 2.8 % Coverage on target
- 2.9 Global Population Frequency
- 2.10 ClinVar Information
- 2.11 Gene-Phenotype Consistency (optional)
- 2.12 Variant Classification (ACMG/AMP 2015 Guideline)
- 2.13 Variant Information
- 2.14 Disclaimers

3. Sanger Sequencing Confirmed (in case of pathogenic variant, likely pathogenic variant, and VUS)

4. Signatures

- 4.1 Person whose lab responsibility (e.g. Clinical Laboratory scientist, Laboratory Technical Supervisor, Medical Technologist, etc.)
- 4.2 Physician's signature (Geneticist, Pathologist, etc)

(ร่าง) เอกสารชี้แจงและหนังสือแสดงเจตนายินยอมเข้าตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2*
(Patient/Participant Information Sheet & Informed Consent Form)

วันที่.....

ข้าพเจ้า.....อายุ.....ปี เบอร์โทรศัพท์.....
อยู่บ้านเลขที่.....ถนน.....ตำบล/เขต.....อำเภอ/แขวง.....จังหวัด.....

ข้าพเจ้าขอแสดงความยินยอมโดยสมัครใจและตกลงให้คณะแพทย์ เป็นผู้ดูแลรักษาข้าพเจ้า โดยข้าพเจ้าให้คำยินยอมได้ทราบข้อมูล ดังนี้

1. **หัตถการชื่อ** การเจาะเลือดเพื่อตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2*
2. **เหตุผล / ความจำเป็นในการทำหัตถการ** เพื่อตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2*
3. **วิธีการทำหัตถการ** คณะแพทย์ทำการซักประวัติทั่วไป ประวัติสุขภาพและความเสี่ยงทางพันธุกรรมของท่านและครอบครัว และทำการตรวจร่างกาย หลังจากนั้นท่านจะได้รับการแนะนำขั้นตอนในการเจาะเลือดส่งตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2* และข้อดี - ข้อเสีย ภาวะแทรกซ้อนในการส่งตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรม หลังจากนั้นท่านจะได้รับการเจาะเลือดประมาณ 3 มิลลิลิตร และจะนำเลือดดังกล่าวนี้ส่งตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2* ไปยังศูนย์ส่งตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรม ได้แก่ ศูนย์วิจัยการแพทย์แม่นยำ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล หรือ ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล หรือ ศูนย์จุฬายีนโปร โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย และเมื่อผลการตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2* ของท่านได้รับการรายงานผล ข้อมูลของท่านจะถูกเก็บรักษาเป็นความลับ โดยมีเพียงบุคลากรทางการแพทย์ที่ได้รับอนุญาตเท่านั้นที่จะสามารถเข้าถึงข้อมูลของท่านได้ และท่านจะได้รับการแจ้งผลการตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรม ในยีน *BRCA1/BRCA2* โดยคณะแพทย์และบุคลากรการแพทย์รวมไปถึงแนวทางการคัดกรองในด้านการดูแลตนเองและครอบครัวของท่านหากพบความผิดปกติทางพันธุกรรม

4. **ระยะเวลาในการทำหัตถการประมาณ** 10-15 นาที อื่น ๆ ระบุ.....

5. **ทางเลือก** ข้อดี/ข้อเสีย.....

6. **ประโยชน์** เพื่อเป็นการวางแผนการตรวจวินิจฉัยและการดูแลรักษาต่อเนื่อง ในกรณีที่พบว่ามี ความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2* ซึ่งเป็นสาเหตุของมะเร็งที่สามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้ เมื่อพบว่ามี ความผิดปกติ ท่านสามารถร่วมตัดสินใจในการเลือกแนวทางการคัดกรองมะเร็งที่อาจเกิดขึ้นกับตัวท่านได้ในอนาคตและการดูแลรักษาต่อเนื่องได้อย่างถูกต้องเหมาะสม ทั้งนี้รวมถึงประโยชน์ต่อญาติและบุคคลในครอบครัว ซึ่งอาจได้รับโอกาสในการคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2* และวางแผนการดูแลต่อเนื่องได้อย่างเหมาะสมด้วย

อื่น ๆ ระบุ.....

7. **ความเสี่ยงและภาวะแทรกซ้อนที่อาจพบได้** ท่านอาจได้รับความไม่สบายที่เกิดจากการเจาะเลือด เช่น อาจมีอาการเจ็บ หรือบวมเล็กน้อย ซึ่งอาการเหล่านี้จะหายได้เองภายในระยะเวลาไม่เกิน 2 วัน หากท่านได้รับอันตรายจากการตรวจร่างกายและการเจาะเลือดนี้ ท่านจะได้รับการดูแลรักษาตามมาตรฐานสากลตามสิทธิการรักษาของท่าน

ข้าพเจ้าได้รับคำอธิบายจนเข้าใจดีและยินยอมให้คณะแพทย์ดำเนินการตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2* ของข้าพเจ้า ข้าพเจ้าได้มีโอกาสซักถามข้อสงสัย และได้รับคำอธิบายจนเข้าใจดีจึงตัดสินใจ

ยินยอม ไม่ยินยอม รับการตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2*

ยินยอม ไม่ยินยอม ให้นำเลือดที่เหลือของข้าพเจ้า ใช้สำหรับงานวิจัยในอนาคตต่อไปได้ แต่ต้องมีการขอจริยธรรมทางการวิจัยอีกครั้ง และไม่สามารถระบุตัวตนได้ ถ้าหากการดำเนินการนั้นเหมาะสมและเป็นประโยชน์ต่อการรักษา

ยินยอม ไม่ยินยอม ให้นำข้อมูลการตรวจพันธุกรรมในยีน *BRCA1/BRCA2* ของข้าพเจ้า เพื่อการจัดทำฐานข้อมูลของประเทศไทย กรณีที่ผู้ป่วยอยู่ในภาวะที่ไม่อาจให้ความยินยอมได้ตามปกติ โปรดระบุเหตุผลที่ทำให้ผู้ป่วยไม่สามารถเซ็นยินยอมเพื่อรับการรักษาด้วยตนเองได้

ผู้ป่วยที่เป็นเด็กอายุไม่เกิน 20 ปี ผู้ป่วยบกพร่องทางกายหรือจิต อื่น ๆ ระบุ.....

.....ผู้ให้คำยินยอม

.....ผู้ให้ข้อมูล

(.....)

(.....)

ผู้ป่วย กรณีไม่ใช่ผู้ป่วย มีความสัมพันธ์กับผู้ป่วยคือ

ตำแหน่ง แพทย์ / พยาบาล

.....พยาน(ผู้ป่วย)

.....พยาน(เจ้าหน้าที่)

(.....)

(.....)

ระบุความสัมพันธ์.....ของผู้ป่วย

ตำแหน่ง พยาบาล / เจ้าหน้าที่พยาบาล

ผู้ป่วยมาคนเดียว ไม่มีพยานฝ่ายผู้ป่วย

รายนามคณะกรรมการกำหนดมาตรฐาน
การตรวจพันธุกรรมและการแปลผล

รายนามคณะกรรมการกำหนดมาตรฐานการตรวจพันธุกรรมและการแปลผล

- | | |
|---|---------|
| 1. ศาสตราจารย์นายแพทย์มานพ พิทักษ์ภากร
หัวหน้าศูนย์วิจัยการแพทย์แม่นยำ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
มหาวิทยาลัยมหิดล | ประธาน |
| 2. ศาสตราจารย์เกียรติคุณ ดร.วสันต์ จันทราทิตย์
หัวหน้าศูนย์จีโนมทางการแพทย์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี
มหาวิทยาลัยมหิดล | กรรมการ |
| 3. ศาสตราจารย์นายแพทย์ชนพ ช่วงโชติ
ผู้อำนวยการศูนย์จุฬายีนโปร โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ | กรรมการ |
| 4. ดร.ชินโชติ ธีรภักฎิญา
หัวหน้าศูนย์จุฬายีนโปร โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ | กรรมการ |
| 5. นายแพทย์สุรค์เมธ มหาศิริมงคล
ผู้อำนวยการสถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ | กรรมการ |
| 6. เรืออากาศนายแพทย์เอกสมชาย ธนะสิทธิชัย
ผู้อำนวยการโรงพยาบาลมะเร็งอุดรธานี กรมการแพทย์ | กรรมการ |
| 7. นางสาวงามเนตร เอี่ยมนาคะ
หัวหน้ากลุ่มส่งเสริมวิชาการและมาตรฐานภาครัฐ
กองสถานพยาบาลและการประกอบโรคศิลปะ กรมสนับสนุนบริการสุขภาพ | กรรมการ |
| 8. นางสาวนุสรรา สัตย์เพชรพราย
รองผู้อำนวยการกลุ่มงานพัฒนาอุตสาหกรรมทางการแพทย์
สำนักงานคณะกรรมการนโยบายเขตพัฒนาพิเศษภาคตะวันออก | กรรมการ |
| 9. นางสาวภัทรวิรี สร้อยสังวาลย์
ผู้อำนวยการสำนักมาตรฐานห้องปฏิบัติการ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ | กรรมการ |
| 10. ดร.นवलจันทร์ วิจักษณ์จินดา
ผู้ทรงคุณวุฒิด้านวิจัยและพัฒนาวิทยาศาสตร์การแพทย์
(ภูมิคุ้มกันวิทยา) กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ | กรรมการ |
| 11. นายสมমন กล้าเสถียร
ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี
มหาวิทยาลัยมหิดล | กรรมการ |
| 12. นายเอกพงศ์ ฐู่ทำนอง
ศูนย์จีโนมิกส์ศิริราช คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล | กรรมการ |
| 13. นางสาวพรนภา ดอนชัย
บริษัท ไบโอ โมเลกุลลาร์ แลบบอราทอรี่ส์ (ประเทศไทย) จำกัด | กรรมการ |

รายนามคณะกรรมการกำหนดมาตรฐานการตรวจพันธุกรรมและการแปลผล (ต่อ)

- | | |
|---|--------------------------------|
| 14. นายวิฑูรย์ อารยะพิพัฒน์กุล
บริษัท โพรเฟสชั่นแนล ลาโบราทอรี แมเนจเม้นท์ คอร์ป จำกัด | กรรมการ |
| 15. นางสาวชูชาน เอ็มโอชะ
ผู้จัดการฝ่ายการตลาด บริษัท พีซีที ลาโบราทอรี เซอร์วิส จำกัด | กรรมการ |
| 16. ดร.วิภา พันธุ์มณฑา
ผู้อำนวยการอาวุโส ฝ่ายห้องปฏิบัติการ โรงพยาบาลบำรุงราษฎร์ | กรรมการ |
| 17. พลตรี ดร.สุวิชา จิตรปฎิมา
ประธานกรรมการบริหารบริษัท กรุงเทพ จีโนม เซ็นเตอร์ จำกัด | กรรมการ |
| 18. ดร.ศุภพร แสงกระจ่าง
รองผู้อำนวยการด้านพัฒนาระบบสุขภาพ สถาบันมะเร็งแห่งชาติ | กรรมการ
และเลขานุการ |
| 19. ดร.วรพจน์ จินดา
นักวิทยาศาสตร์การแพทย์ปฏิบัติการ สถาบันมะเร็งแห่งชาติ | กรรมการ
และผู้ช่วยเลขานุการ |

