



Germline BRCA 1,2 analysis (NGS based)

1. รายการตรวจ : Germline BRCA 1,2 analysis (NGS based)
2. รหัสและราคา
 - 1) รหัสโรงพยาบาล : 900004 รหัสกรมบัญชีกลาง : 37550
 - 2) ราคา
 - 1) ราคากรมบัญชีกลาง 10,000 บาท
 - 2) ราคาชำระเอง 12,000 บาท
 - 3) ค่าราชการ/ประกันสังคม/ประกันสุขภาพถ้วนหน้า เบิกจ่ายตามสิทธิ
 - 4) ราคาอาจมีการเปลี่ยนแปลงตามประกาศของคณะฯ
3. ข้อบ่งชี้ในการส่งตรวจ : ใช้ประกอบการวินิจฉัยทางคลินิกหรือเลือกแนวทางการรักษา ในผู้ป่วยโรคมะเร็งเต้านม รังไข่ และต่อมลูกหมาก ที่เป็นผลจากพันธุกรรม
4. การเตรียมผู้ป่วย : ไม่มี
5. สิ่งส่งตรวจ/ ปริมาณ และภาชนะที่เก็บ : เลือด 3 ml ใส่ใน standard EDTA tube (ฝาสีม่วง)
6. การนำส่ง และข้อควรระวังในการส่งสิ่งส่งตรวจ:
ผสมเลือดให้เข้ากันกับ EDTA จนแน่ใจว่าเลือดไม่แข็งตัวเป็นลิ่ม หลังเก็บเลือดควรแช่เย็นที่อุณหภูมิ 4-8 °C (ห้ามแช่แข็ง) และควรนำส่งเลือดถึงห้องปฏิบัติการภายใน 24 ชม.
7. วันและเวลาที่ให้บริการ
 - 7.1 รับสิ่งส่งตรวจ : ทุกวันตลอด 24 ชั่วโมง
 - 7.2 ตรวจวิเคราะห์ : ตรวจวิเคราะห์ทุก 2 สัปดาห์
8. ระยะเวลารอคอยผลการตรวจ : 30 วัน
9. ค่าอ้างอิง และค่าวิกฤต
 - 9.1 ค่าอ้างอิง : รายงานผลเป็นชนิดของการกลายพันธุ์ (mutation) ที่ตรวจพบในยีน *BRCA1* หรือ *BRCA2* และแปลผลการกลายพันธุ์ที่ตรวจพบที่เกี่ยวข้อง หรือมีรายงานในโรคมะเร็ง
 - 9.2 ค่าวิกฤต : ไม่มี



10. วิธีการตรวจวิเคราะห์ : Polymerase chain reaction (PCR) เฉพาะส่วน exon ของยีน *BRCA1* และ *BRCA2* และ ตามด้วยวิเคราะห์ลำดับเบสด้วยหลักการ Next-generation sequencing
11. สิ่งรบกวนต่อการตรวจวิเคราะห์ : Heparin และ heme จากเลือดที่เกิด hemolysis จะรบกวน PCR amplification
12. ระยะเวลาที่สามารถขอตรวจเพิ่มเติม : ไม่มีการขอตรวจเพิ่ม
13. อื่น ๆ และข้อจำกัดของการตรวจวิเคราะห์:
 - 13.1 วิธีการวิเคราะห์เป็นการตรวจเฉพาะส่วน Exon ที่สามารถตรวจพบ base substitution, small deletion/insertion ในส่วนของ coding sequence และ splice site ของยีน *BRCA1* และ *BRCA2* ได้ โดยมีโอกาสพบการกลายพันธุ์ในผู้ป่วยที่วินิจฉัยว่าเป็นโรคมะเร็งเต้านมและรังไข่ประมาณร้อยละ 5
 - 13.2 การวิเคราะห์นี้ไม่ครอบคลุมส่วนของ intron หรือ regulatory sequence
 - 13.3 ไม่สามารถตรวจการกลายพันธุ์ชนิด large deletion/duplication ได้