

ใครบ้างควรตรวจยีน *BRCA* ?

- เป็นมะเร็งเต้านมหรือรังไข่ก่อนอายุ 45-50 ปี
- เป็นมะเร็งเต้านม และรังไข่ในบุคคลเดียวกัน
- เป็นมะเร็งเต้านมทั้ง 2 ข้างที่ไม่ได้เกิดจากการแพร่กระจาย
- มีญาติสายตรงอย่างน้อยหนึ่งคนที่เป็นมะเร็งเต้านม รังไข่ ตับอ่อน หรือต่อมลูกหมาก ก่อนอายุ 50 ปี หรือญาติสองคนขึ้นไปที่ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นมะเร็งเต้านมในทุกช่วงอายุ
- เป็นมะเร็งเต้านมในเพศชาย
- มีญาติที่มีการกลายพันธุ์ของยีน *BRCA1* หรือ *BRCA2*



การตรวจค้นหาการกลายพันธุ์ของยีน *BRCA1/2* ใช้เป็นข้อมูลประกอบในการเลือกแนวทางการป้องกันและรักษาโรคมะเร็งรังไข่และเต้านม หรือต่อมลูกหมาก รวมถึงประเมินความเสี่ยงในการเป็นมะเร็งชนิดพันธุกรรมในเครือญาติและยังเป็นยีนเป้าหมายของการรักษาแบบมุ่งเป้า (Targeted therapy) โดยยาต้านมะเร็งกลุ่ม PARP inhibitor

โรคมะเร็ง...รู้เร็วรักษาได้ โอกาสหายมากกว่า!!

ห้องปฏิบัติการ **SEL** ให้บริการตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีน *BRCA1/2* ด้วยเทคโนโลยีขั้นสูงอย่าง NGS ทั้งผู้ป่วยมะเร็งและผู้ที่ต้องการตรวจหาความเสี่ยงต่อมะเร็งชนิดพันธุกรรม (ภายใต้คำแนะนำของแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ)

ผู้ใช้บริการต้องได้รับคำแนะนำจากแพทย์ก่อนการตรวจ
ราคาเป็นไปตามประกาศคณะแพทยศาสตร์ มช. # ผู้ใช้บริการที่มีสิทธิเบิกจ่ายตรง สามารถใช้สิทธิ์ได้

ปรึกษาและตรวจหาการกลายพันธุ์ได้ที่

ศูนย์ความเป็นเลิศทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์
งานห้องปฏิบัติการเวชศาสตร์ชั้นสูงตรัง โรงพยาบาลศรีนครินทร์
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น



เลขที่ 123 อาคารกัลยาณิวัฒมานุสรณ์ ชั้น 9 คณะแพทยศาสตร์
มหาวิทยาลัยขอนแก่น ถ.มิตรภาพ
ต.ในเมือง อ.เมือง จ.ขอนแก่น 40002



โทร 043-202000 ต่อ 67338
โทร 064-8510301 (8.30-16.30 น.)



E-mail: sel.srinagarind@gmail.com



ดร.ทนพ.นพพร สวัสดิ์จ้อย
Noppom Sawatjui, MT, Ph.D

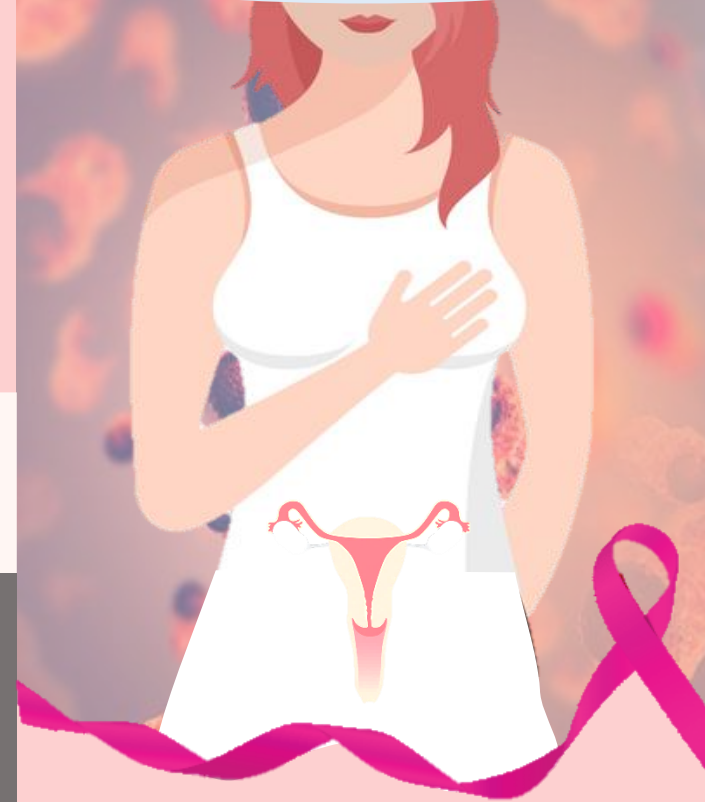


ดร.ทพญ.สุมาลัย เดชโยธิน
Sumalai Dechyotin, MT, Ph.D

ทพญ.แพรววาลี วินทะไชย
Preawwalee Wintachai, MT, MSc.



มะเร็งเต้านม มะเร็งรังไข่ และ ยีน *BRCA*



เพิ่มโอกาสทางการรักษา
และค้นหาการถ่ายทอดทางพันธุกรรม
มะเร็งเต้านม และมะเร็งรังไข่
ด้วยการตรวจพันธุกรรมจากเลือด



ศูนย์ความเป็นเลิศทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์
งานห้องปฏิบัติการเวชศาสตร์ชั้นสูงตรัง
โรงพยาบาลศรีนครินทร์

เรื่องนี้สำคัญ

ยีน BRCA คืออะไร?

BRCA เป็นยีนที่มีความเกี่ยวข้องกับการเกิดมะเร็งเต้านม มะเร็งรังไข่ มะเร็งตับอ่อน และมะเร็งต่อมลูกหมาก และสามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้ การกลายพันธุ์ในยีน **BRCA1** หรือ **BRCA2** เพิ่มความเสี่ยงต่อการเป็นมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่

มะเร็งเต้านม

- ประชากรหญิงทั่วไปมีโอกาสเป็นมะเร็งเต้านมประมาณ 12.5%
- ผู้หญิงที่มีการกลายพันธุ์ของ **BRCA1** มีโอกาสเป็นมะเร็งเต้านมเพิ่มขึ้นเป็น 55% - 72%
- ผู้หญิงที่มีการกลายพันธุ์ของ **BRCA2** โอกาสเป็นมะเร็งเต้านมจะเพิ่มขึ้นเป็น 45% - 69%

มะเร็งรังไข่

- ประชากรผู้หญิงทั่วไปมีโอกาสเป็นมะเร็งรังไข่ประมาณ 1.2%
- ผู้หญิงที่มีการกลายพันธุ์ของ **BRCA1** โอกาสเป็นมะเร็งรังไข่จะเพิ่มขึ้นเป็น 39% - 44%
- ผู้หญิงที่มีการกลายพันธุ์ของ **BRCA2** โอกาสเป็นมะเร็งรังไข่จะเพิ่มขึ้นเป็น 11% - 17%

วิธีการตรวจ...

สำหรับการตรวจทางห้องปฏิบัติการจะตรวจวิเคราะห์ลำดับนิวคลีโอไทด์ เพื่อหาการกลายพันธุ์ของยีน **BRCA1/2** ด้วยเทคโนโลยี Next-Generation Sequencing (NGS) โดยตรวจจากเลือด หรือชิ้นเนื้อ

การตรวจยีน
“ควรได้รับคำปรึกษาทางพันธุกรรมทั้งก่อนและหลังตรวจ”

ผลตรวจยีน BRCA

● พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค

สำหรับผู้ที่เป็นมะเร็งแล้ว สันนิษฐานได้ว่ามะเร็งที่เป็นอยู่เกิดจากการกลายพันธุ์ที่ก่อโรคในยีน **BRCA1/2** และมีข้อบ่งชี้ PARP inhibitor ในการรักษา

สำหรับผู้ที่ยังไม่ได้เป็นมะเร็ง มีความเสี่ยงเป็นโรคมะเร็งเต้านมหรือรังไข่สูงขึ้นกว่าปกติ จำเป็นต้องได้รับคำปรึกษาเพื่อหาแนวทางเฝ้าระวังไม่ให้เป็นโรค และควรนำญาติคนอื่นๆ มาตรวจ

สำหรับญาติสายตรงของผู้ตรวจ มีโอกาส 50% ที่จะได้รับการกลายพันธุ์ก่อโรคเช่นเดียวกัน จึงแนะนำให้มีการตรวจในญาติสายตรงด้วย

● พบการกลายพันธุ์ที่ไม่สามารถตีความรุนแรงได้

สำหรับผู้ที่เป็นมะเร็งแล้ว ไม่สามารถสรุปได้ว่าการกลายพันธุ์ที่ตรวจพบเป็นการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค และไม่ถือเป็นบ่งชี้ PARP inhibitor ในการรักษา

สำหรับผู้ที่ยังไม่ได้เป็นมะเร็ง อาจมีความเสี่ยงเป็นโรคมะเร็งเต้านมหรือรังไข่สูงขึ้น แต่ไม่เท่ากับผู้ที่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค

ในอนาคตการกลายพันธุ์นี้อาจถูกเปลี่ยนการตีความเป็นก่อโรคหรือไม่ก่อโรคก็ได้

จำเป็นต้องได้รับคำปรึกษา เพื่อนำข้อมูลอื่นๆ เช่น ประวัติครอบครัว มาประกอบการประเมินความเสี่ยงของการเกิดโรคมะเร็งในอนาคต

และ การแปลผล

● ไม่พบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค

สำหรับผู้ที่เป็นมะเร็งแล้ว มะเร็งที่เป็นอยู่อาจไม่ได้เกิดจากการกลายพันธุ์ในยีน **BRCA1/2** อย่างไรก็ตามขึ้นอยู่กับข้อจำกัดของเทคนิคการตรวจยีน เช่น การกลายพันธุ์ชนิดอื่นๆ ซึ่งพบได้น้อย (<5%)

สำหรับผู้ที่ยังไม่ได้เป็นมะเร็ง มีความเสี่ยงใกล้เคียงกับประชากรทั่วไป แต่ยังคงมีความเสี่ยงเป็นโรคมะเร็งเต้านมหรือรังไข่ที่อาจจะเกิดจากยีนอื่นๆ หรือมาจากปัจจัยอื่นๆ ที่ไม่ใช่ปัจจัยทางพันธุกรรม เช่น สิ่งแวดล้อม หรือ การใช้ชีวิต