

## รหัสพันธุกรรมของมนุษย์ เป็นพิมพ์เขียวที่กำหนดว่า...

เนื้อเยื่อและอวัยวะต่างๆ ในร่างกายของคนเราแต่ละคน ควรมีการทำงานอย่างไร รหัสพันธุกรรมนี้ อยู่ในดีเอ็นเอ (DNA) และ อาร์เอ็นเอ (RNA) ภายในเซลล์ต่างๆ ได้รับการถ่ายทอดมาจากพ่อแม่อย่างละครึ่ง ซึ่งแต่ละคนมีรหัสพันธุกรรมที่แตกต่างกัน เป็นเอกลักษณ์ ทำให้แต่ละคนมีรูปร่างหน้าตาไม่เหมือนกัน และยังสามารถส่งผลต่อสุขภาพที่แตกต่างกันด้วย เช่น การเจ็บป่วยเป็นโรค มีความเสี่ยงต่อโรค มีการตอบสนองต่อการรักษา รวมถึงผลข้างเคียงต่อยาที่ใช้รักษาต่างกัน

## ปัจจุบันการตรวจ **รหัสพันธุกรรม** มี 3 วิธีหลัก

1

**การตรวจรหัสพันธุกรรม ทั่วทั้งจีโนม** : เป็นการตรวจยีนทุกชนิดในร่างกายกว่า 20,000 ยีน

**ข้อดี** : เป็นการตรวจรหัสพันธุกรรม เฉพาะส่วนที่นักวิจัยทราบแล้วว่ายีน มีการทำงานอย่างไร จะช่วยให้สามารถ วิเคราะห์ผลได้ง่ายและรวดเร็วขึ้น

**ข้อจำกัด** : รหัสพันธุกรรมเฉพาะส่วน ที่นักวิจัยทราบแล้ว คิดเป็นเพียง 2% ของรหัสพันธุกรรมของมนุษย์ทั้งหมด



2

**การตรวจรหัสพันธุกรรม ทั้งจีโนม** : เป็นการตรวจรหัส พันธุกรรมของมนุษย์ทั้งหมด

**ข้อดี** : เป็นการตรวจแบบทั้งจีโนม จะได้ข้อมูลมากกว่าการตรวจแบบ ทั่วทั้งจีโนม โดยการหาตำแหน่ง การกลายพันธุ์ของยีนที่เป็นอันตราย เพื่อทำการรักษาอย่างทันถ่วงที

**ข้อจำกัด** : การตรวจแบบทั้งจีโนม อาศัยการวิเคราะห์ที่ซับซ้อนและ ใช้เวลามากกว่า



3

**การตรวจรหัสพันธุกรรม แบบชุดยีน (Gene Panels)** : เป็นการตรวจรหัสพันธุกรรมกับ ชุดของยีน ที่จำเพาะกับโรคที่เรา ต้องการตรวจ เช่น ชุดยีนโรคมะเร็ง

**ข้อดี** : ใช้เวลาน้อยในการวิเคราะห์ผล ราคาถูกกว่า

**ข้อจำกัด** : เราจะทราบผลเฉพาะโรค ในชุดยีนที่เราตรวจเท่านั้น ไม่สามารถ ทราบผลของโรคอื่นได้

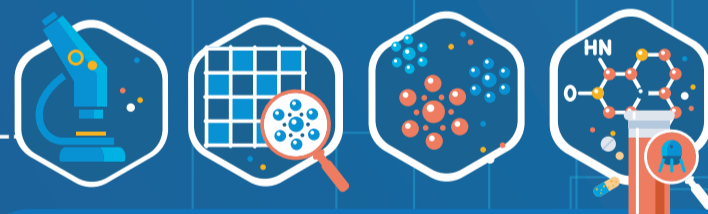
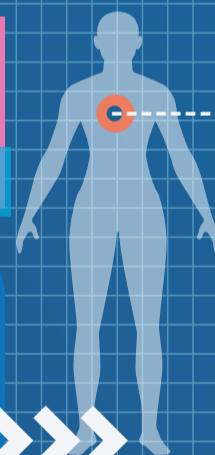


## กลุ่มอาการมะเร็งเต้านมและรังไข่พันธุกรรม

(Hereditary Breast and ovarian cancer: HBOC)

เป็นกลุ่มอาการที่ผู้ป่วยมีความเสี่ยงสูงในการเกิด มะเร็งเต้านมและรังไข่ โดยมีการพบยีนที่สำคัญ คือ **BRCA1** และ **BRCA2**

ชุดตรวจพันธุศาสตร์ เป็นชุดตรวจยีนแบบหลายยีน (multi-gene panel test) เพื่อการตรวจหาพันธุกรรม มะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม ซึ่งมีอุบัติการณ์สูงในกลุ่ม ผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่ในกลุ่มมะเร็งพันธุกรรม จำนวนกว่า 36 ยีนพร้อมกันในคราวเดียว ด้วยเทคนิค การถอดรหัสพันธุกรรมรุ่นใหม่ (next generation sequencing: NGS) สามารถตรวจโดยใช้ระยะเวลาน้อยกว่า และมีต้นทุนต่อหน่วยที่ต่ำกว่าการตรวจเฉพาะยีน BRCA1/BRCA2



ผลการศึกษาพบว่า การตรวจยีน BRCA1 และ BRCA2 ในผู้ป่วยกลุ่มเสี่ยง จะช่วยให้ค้นพบผู้ที่มีความเสี่ยง มะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่ ให้ได้รับการ ป้องกันได้ ตั้งแต่ยังไม่เกิดโรค สามารถลดค่าใช้จ่ายในการป้องกัน และรักษามะเร็งในอนาคตได้

## งานวิจัยพบว่า คนไทย

24%

มีโอกาสเป็นมะเร็งเต้านมที่มีสาเหตุ จากการถ่ายทอดทางพันธุกรรม\*

หากเข้าเกณฑ์ อย่างน้อย 1 ข้อ เช่น เป็นมะเร็ง ตั้งแต่อายุน้อย มีประวัติมะเร็งในครอบครัวหลายคน เป็นมะเร็งเต้านมทั้ง 2 ข้าง หรือเป็นมะเร็งเต้านมในผู้ชาย

\*ข้อมูลจาก : Breast Cancer Research and Treatment, Pongtawat Lertwilaiwittaya et al.