



คู่มือการส่งตรวจ

BGI SENTIS™ Hereditary Cancer Screening

(SENTIS-05-V02)

1. มะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

มะเร็งที่พบในผู้ป่วยถูกแบ่งออกเป็น 2 ประเภท ได้แก่ มะเร็งที่เกิดขึ้นเองในบุคคลนั้น ๆ (Sporadic cancers) และมะเร็งที่เกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรม (Hereditary cancer) ที่มีสาเหตุหลักมาจากการกลายพันธุ์ของยีนสืบทอดต่อกันมาตั้งแต่บรรพบุรุษ

มะเร็งที่เกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมนี้ พบว่าประชากร 3 ใน 1000 คน จะได้รับการถ่ายทอดยีนกลายพันธุ์ที่เกี่ยวข้องกับมะเร็ง ซึ่งประชากรกลุ่มนี้มีความเสี่ยงต่อการเป็นมะเร็งมากกว่าผู้ที่ไม่ได้รับการถ่ายทอดทางพันธุกรรม ตัวอย่างเช่น *BRCA1* และ *BRCA2* เป็นยีนที่มีความเกี่ยวข้องกับมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่ โดยพบว่าผู้ที่ได้รับการถ่ายทอดทางพันธุกรรมมา มีความเสี่ยงในการเกิดมะเร็งมากกว่าผู้ที่ไม่ได้รับการถ่ายทอดทางพันธุกรรม มากถึง 75% ดังนั้นการตรวจคัดกรองมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมจึงมีความสำคัญยิ่งในผู้ที่ประวัติมะเร็งในครอบครัว หรือ ผู้ที่ต้องการหาความเสี่ยงของมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

2. ขั้นตอนการเก็บสิ่งส่งตรวจ

2.1. ก่อนเก็บสิ่งส่งตรวจสิ่งที่ต้องเตรียม

2.1.1. กรอกเอกสารขอตรวจ

แพทย์ผู้ส่งตรวจต้องกรอกเอกสารขอตรวจเพื่อคัดกรองหายีนมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมอย่างครบถ้วน ชัดเจน และเป็นความจริง พร้อมกับลงนามในคำยินยอมของแพทย์ ส่วนผู้รับบริการอ่านและลงนามในเอกสารความยินยอมในการตรวจ

2.1.2. ตรวจสอบข้อมูลในบัตรประชาชน

แพทย์ หรือ ผู้เชี่ยวชาญที่ให้บริการด้านสุขภาพ ต้องตรวจข้อมูลของผู้ป่วยและรายละเอียดอื่น ๆ เพื่อให้แน่ใจว่าข้อมูลในเอกสารขอตรวจถูกต้อง

2.2.3 กรอกเอกสารยินยอมการส่งตรวจ

แพทย์ หรือ ผู้เชี่ยวชาญที่ให้บริการด้านสุขภาพต้องอธิบายรายละเอียดการตรวจคัดกรองพันธุกรรมให้ครบถ้วนแก่ผู้รับบริการ และสมาชิกในครอบครัว/ผู้ปกครองของผู้รับบริการ โดยอธิบายความสำคัญ ข้อจำกัด ความเสี่ยง และประโยชน์ของการตรวจคัดกรองมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม รวมถึงผู้รับบริการต้องได้รับการอธิบายเกี่ยวกับขั้นตอนการทดสอบอย่างถูกต้องและครบถ้วน จากนั้นผู้รับบริการหรือผู้ปกครองต้องลงนามให้ความยินยอมก่อนทำการตรวจคัดกรองหายีนมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

2.1.4. การบ่งชี้สิ่งส่งตรวจ

สิ่งส่งตรวจต้องแสดงข้อมูลที่ถูกต้องและชัดเจน โดยต้องแสดงข้อมูล ชื่อผู้รับบริการ และอายุบนหลอดเก็บเลือด ฉลากที่ใช้อาจเป็นบาร์โค้ดจากทางโรงพยาบาลหรือสถานพยาบาล ควรติดบาร์โค้ดในแนวนอนกับหลอดเก็บเลือดเพื่อให้สะดวกต่อการอ่านข้อความในฉลากได้อย่างชัดเจน และหลีกเลี่ยงการปิดทับขีดบอกรายละเอียดในหลอดเลือด

2.2. ชนิดของสิ่งส่งตรวจ มี 2 ชนิด คือ เลือด และ ดีเอ็นเอ รายละเอียดดังนี้

2.2.1. เลือดจากหลอดเลือดดำ

2.2.1.1. ชนิดของหลอดเก็บเลือดที่ใช้

ใช้หลอดเก็บตัวอย่างเลือดทางคลินิกชนิด EDTA (ฝาสีม่วง) ปริมาตร 3 มล. จำนวน 1 หลอด ห้ามใช้หลอดเก็บเลือดชนิดอื่น ๆ เก็บสิ่งส่งตรวจ

2.2.1.2. ขั้นตอนการเก็บเลือด

ทำการเจาะเลือดจากหลอดเลือดดำด้วยการใช้ syringe อย่างน้อย 3 มล. โดยบรรจุเลือดลงหลอดเก็บเลือดชนิด EDTA ขนาด 3 มล. โดยให้ใช้เข็มขนาดใหญ่กว่าเบอร์ 21G ขึ้นไป เพื่อป้องกันเม็ดเลือดแดงแตกหรือสามารถใช้หลอดเลือดแบบสุญญากาศได้ จากนั้นให้ผสมสารป้องกันเลือดแข็งตัวโดยการกลับหลอดเลือดอย่างเบามือจำนวน 8-10 ครั้ง

2.2.1.3. ลักษณะตัวอย่างที่เหมาะสมในการส่งตรวจ

ไม่พบการแข็งตัวของเลือด หรือ ภาวะเม็ดเลือดแดงแตก และการปนเปื้อนจุลชีพ

2.2.1.4. การขนส่งสิ่งส่งตรวจ

ก่อนการขนส่งตัวอย่าง เจ้าหน้าที่กรุณาตรวจสอบหลอดเลือดและเอกสารขอตรวจก่อนส่งตรวจ และจัดส่งตัวอย่างเลือดหลังจากเจาะเลือดภายใน 24 ชม. ที่อุณหภูมิ 4°C (หากไม่สามารถจัดส่งตัวอย่างได้ ควรเก็บรักษาตัวอย่างเลือด ที่ 4°C และจัดส่งภายใน 5 วันหลังจากวันที่เจาะเลือด)

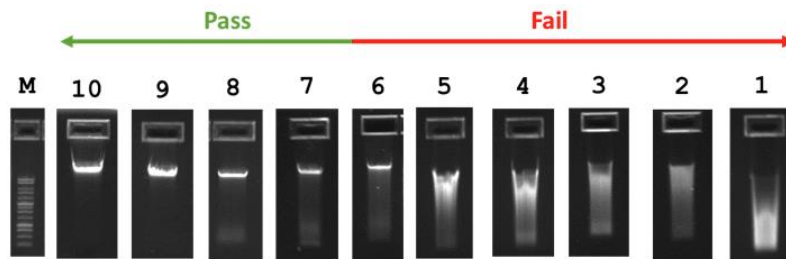
2.2.2. ดีเอ็นเอ

2.2.2.1. การสกัดดีเอ็นเอ

ควรปฏิบัติตามขั้นตอนต่าง ๆ ในการสกัดดีเอ็นเอจากตัวอย่างเลือด โดยขั้นตอนละลายตะกอนดีเอ็นเอให้ละลายด้วยบัฟเฟอร์ TE หรือ ddH₂O

2.2.2.2. คุณภาพดีเอ็นเอ

ความเข้มข้นของดีเอ็นเอไม่น้อยกว่า 30 ng/μl ปริมาณดีเอ็นเอทั้งหมดไม่น้อยกว่า 3 μg และความบริสุทธิ์ ชนิด OD260/280 ควรอยู่ระหว่าง 1.8-2.0 และ ชนิด OD260/230 ควรอยู่ระหว่าง 2.0-2.2 ไม่ควรมีการสลายของสายดีเอ็นเอที่เห็นได้ชัด ซึ่งสามารถตรวจสอบได้โดยวิธีเจลอิเล็กโทรโฟรีซิส (Gel Electrophoresis) ดังรูปที่ 1 และไม่มีการปนเปื้อนสารพันธุกรรมชนิดอาร์เอ็นเอ โปรดแนบเอกสารผลการวัดคุณภาพดีเอ็นเอดังกล่าวในการจัดส่งตัวอย่างที่เป็นดีเอ็นเอมาด้วยทุกครั้ง



อ้างอิง: <https://genomics.ed.ac.uk/resources/sample-requirements>

รูปที่ 1 แสดงลักษณะเกณฑ์การรับตัวอย่างที่เป็นดีเอ็นเอ โดยจะสามารถส่งตรวจได้หากตัวอย่างมีลักษณะเป็นไปตามเลนที่ 7 ถึง 10 แต่หากมีลักษณะเป็นไปตามเลนที่ 1 ถึง 6 ซึ่งเป็นลักษณะของสายดีเอ็นเอที่ถูกทำลายอย่างเห็นได้ชัด จะไม่สามารถส่งตรวจได้

2.2.2.3. การขนส่งดีเอ็นเอ

ดีเอ็นเอที่สกัดใหม่หรือแช่แข็ง (เก็บไว้ที่ -20°C ไม่เกิน 2 ปี และไม่ควรมีการละลายเกิน 5 ครั้ง) ก่อนส่งดีเอ็นเอควรตรวจสอบให้แน่ใจว่าไม่มีการปนเปื้อนตัวอย่าง และตัวอย่าง DNA ทุกหลอดมีข้อมูลที่ถูกต้อง และเตรียมน้ำแข็งแห้งให้เพียงพอจนกว่าสิ่งส่งตรวจมาถึงห้องปฏิบัติการ หากขนส่งทางไกล ควรใช้น้ำแข็งแห้ง 10-20 กก. แล้วแต่ระยะเวลาขนส่ง และควรใช้ภาชนะที่เหมาะสม เช่น กล่องโฟม และวัสดุกันกระแทก เพื่อหลีกเลี่ยงความเสียหายของสิ่งส่งตรวจ รวมถึงใช้ฉลากหรือป้ายที่เหมาะสมเพื่อระบุด้านบนและด้านล่างของภาชนะ

3. เกณฑ์การปฏิเสธสิ่งส่งตรวจ

3.1 เลือด

- 1) ข้อมูลที่ติดฉลากบนหลอดไม่สอดคล้องกับข้อมูลในเอกสารขอตรวจที่แนบมา ข้อมูลไม่สมบูรณ์ หรือข้อมูลไม่สามารถอ่านได้อย่างชัดเจน
- 2) ไม่มีเอกสารยินยอมการส่งตรวจ หรือ ข้อมูลไม่สมบูรณ์
- 3) หลอดเก็บเลือดที่มีการปนเปื้อน รอยแตก ฝาปิดหลวม หรือสถานการณ์อื่น ๆ ที่อาจนำไปสู่การรั่วไหลของสิ่งส่งตรวจ

- 4) ปริมาณเลือดน้อยกว่า 3 มล.
- 5) ได้รับตัวอย่างช้ากว่า 5 วันหลังจากเจาะเลือด
- 6) สิ่งส่งตรวจมีภาวะเม็ดเลือดแดงแตกหรือเลือดมีการแข็งตัวที่ชัดเจน
- 7) ใช้สารกันเลือดแข็งที่ไม่ใช่ชนิด EDTA

3.2. ดีเอ็นเอ

- 1) ข้อมูลที่ติดฉลากบนหลอดไม่สอดคล้องกับข้อมูลในเอกสารขอตรวจที่แนบมา ข้อมูลไม่สมบูรณ์ หรือ ข้อมูลไม่สามารถอ่านได้อย่างชัดเจน
- 2) ไม่มีเอกสารยินยอมการส่งตรวจ หรือ ข้อมูลไม่สมบูรณ์
- 3) หลอดเก็บดีเอ็นเอมีการปนเปื้อน รอยแตก ฝาปิดหลวม หรือสถานการณ์อื่น ๆ ที่อาจนำไปสู่การรั่วไหลของดีเอ็นเอ
- 4) ได้รับตัวอย่างที่ไม่ตรงตามเกณฑ์ที่กำหนด
- 5) ปริมาณดีเอ็นเอน้อยกว่าที่ต้องการ หรือมีการทำลายของสายดีเอ็นเอที่ชัดเจน
- 6) ส่งมาในอุณหภูมิไม่เหมาะสม

4. ระยะเวลารายงานผล

26 วันทำการหลังจากตัวอย่างถึงห้องปฏิบัติการ

5. ที่อยู่จัดส่งส่งตรวจ

บริษัท แบงคอกจีโนมิกส์อินโนเวชัน จำกัด (มหาชน)

เลขที่ 3689 ถนนพระราม 4 แขวงพระโขนง เขตคลองเตย กทม. 10110

6. ติดต่อสอบถามเพิ่มเติม

บริษัท แบงคอกจีโนมิกส์อินโนเวชัน จำกัด (มหาชน)

Bangkok Genomics Innovation PCL. (BGI local company)

โทร: 094-6166878 ทุกวัน เวลา 8:00 น. - 17.00 น.

อีเมล: marketing@bangkokgenomics.com

Website: www.bangkokgenomics.com

Facebook: [แบงคอกจีโนมิกส์อินโนเวชัน/Bangkok Genomics Innovation](https://www.facebook.com/BangkokGenomicsInnovation)