



*“ We bring  
genetics to life ”*

COMPREHENSIVE GENETIC TESTING



## Prenatal Testing

---

การตรวจหากาโนนพัฒนาทางตันพันธุกรรมก่อนคลอด มีให้กับการคัดกรองคุณภาพการตรวจคัดกรอง (screening test) และการตรวจวินิจฉัย (diagnostic test) ที่เกี่ยวข้อง กับพันธุกรรมไม่ว่าจะเป็นความพัฒนาในระดับโครงสร้าง ไปจนถึงระดับยีนและตีอีนอว

## การตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรม - Panorama

การตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดร์มของทางการในครรภ์เจ้ากี้เสือด้าบ (Non-Invasive Prenatal Testing หรือ NIPT) เป็นเทคโนโลยีเชิงก้าประทักษิรชื่อเมริกา โดยใช้ตัวค่าโนโลจี SNP ที่สามารถแยกได้สืบเนื่องของแม่และการก่อตัวจากน้ำดี มีความแม่นยำมากกว่า 99% มีผลลัพธ์ในวันถัดไป 0.1% และสามารถตรวจ microdeletion syndrome ได้มาก 5 กลุ่มอาการ สามารถตรวจได้ตั้งแต่ครรภ์เจ้ากี้เสือด้าบ ครรภ์เจ้าฟ้า และคุณแม่ผู้บุญมาศที่ใช้เข็มเจาะ

- ⌚ สามารถตรวจได้ตั้งแต่เจ้ากี้ครรภ์เจ้ากี้ 9 สัปดาห์ เป็นต้นไป
- ✚ ไม่มีความเสี่ยงต่ออุบัติเหตุในครรภ์
- ⌚ สามารถทราบผลการตรวจภายใน 10 - 14 วัน
- ⌚ เป็นเทคโนโลยีใหม่ล่าสุด และคุณแม่ตั้งครรภ์ใช้เข็มเจาะ

\* สามารถเลือก套餐ที่ต้องตรวจได้ทั้งในประเทศไทยและ  
ต้องปฏิบัติตามการแพทย์ในประเทศสหรัฐอเมริกา

### สามารถเลือกตรวจได้ 3 Panels

1. PANORAMA BASIC PANEL (Chromosome 13, 18, 21, X&Y, Triploidy)
2. PANORAMA PLUS 22q11.2 deletion PANEL  
(Chromosome 13, 18, 21, X&Y, Triploidy, 22q11.2 deletion)
3. PANORAMA PLUS MICRODELETIONS PANEL (Chromosome 13, 18, 21, X&Y, Triploidy,  
22q11.2 deletion, 1p36 deletion, Cri du chat, Angelman, Prader-Willi syndrome)



## การต่อวจพາහេវគុណនុករណ៍ (Horizon)

การต่อรองพากเพียรของโรคที่ถูกยกตัวจากพันธุกรรม  
เก็บสำหรับคุณสมบัติที่ต้องการตรวจสอบการมีสุขภาพดี  
ต่อไปได้แก่ ก่อนตั้งครรภ์ และขณะตั้งครรภ์ มีการต่อรองให้เข้ากับ  
การออกฤทธิ์ทางเคมีที่สูงสุดถึง 274 กลุ่มอาการ เช่น โรคออสซิชเมีย  
(Beta, Alpha Thalassemia), Spinal Muscular Atrophy  
(SMA), Fragile X, Duchenne Muscular Dystrophy  
(DMD) เป็นต้น สามารถตรวจในวัย 14-21 วัน



## การติดตามค่าใช้จ่ายของความพิเศษต่อระดับยืน ของทางการบินคราร์ก (Vistara)

ตรวจหาความพิດปกติระดับยืนขององค์กรในครรภ์จากเสือเดียบ  
ชนิดตั้งครรภ์ สามารถตรวจหาความพิດปกติในระดับยืนที่กว่า  
ให้เกิดความพิດปกติขององค์กรได้มากกว่า 30 ยืน เช่น  
Noonan syndrome, Osteogenesis Imperfecta (OI) I-IV,  
Achondroplasia เป็นต้น ซึ่งความพิດปกติเหล่านี้เป็นเชิง  
Autosomal Dominant ที่มีปัจจัยเกิดขึ้นเอง (De novo) ใน  
ส่วนที่ไม่ใช้สายพันธุ์แม่ แต่ครรภ์มีปัญหาน้ำเหลืองมากกว่า 99%

## Unity test - Carrier Screen WITH Reflex Single-Gene NIPT

ເກີໂບໄສຢັ້ງທຸລະກາວເນັດກາໃນກາຣຕຽວຈຳພະນິຍາເກຣສ (carrier screening) ບອງກາຣກໍາບ່ອນຄວດຕົວ ໂດຍໃຫ້ເສື່ອດັນ ໃນໂຄກທ່ານີ້ ຂອງມີແຜນ Autosomal Recessive ໄກສັກ Cystic Fibrosis, Spinal Muscular Atrophy (SMA), Sickle cell Disease, Alpha ແລະ Beta Thalassemia ດ້ວຍປະຊຸມຕາມກໍາແນະນຳທຸກຄະນຸກນາງ ກາຮັກພິເກສີ່ງເນັດກາ ACOG ແລະ ACMG

- แม่นยำ (Sensitivity >98.5% และ Specificity >99%)
  - ໄວ້ຄວາມສືບຍະຕ່ອາກອກໃນຄຣກ໌ລານາຮຽດຕະວະຈັດກອງພທ່າ  
ໂຄພັນຮຽນບໍ່ໄດ້ຕັ້ງແນ່ເລກທາງໃນຄຣກ໌ ໂດຍໃຊ້ເສືດແນ່ກ່າວນັ້ນ
  - ຕຽວຈັດຕັ້ງຕ່າງໆຂອງຄຣກ໌ 10 ສປປາທ່າງໄມ່ບໍ່ຕ້ອງໃຊ້ເສືດພ່ອ  
ລານາຮຽດຕະວະຈັດຕັ້ງໄປຮະຍວລາ 14-18 ວັນ

## การวิเคราะห์ความพิດปกติของโครโนบีซม (Chromosome Study)

## การตรวจหาสาเหตุการแท้ง (Anora)

การตรวจหาเล้าแทกุการแท้เจาซึ่นล่วงหรืออินเนื้อที่ได้จากการตั้งครรภ์ในครั้งนั้น เป็น เช่น กะซึ่นเนื้อหารือเสื่อตัวชาเลียสเดือ เป็นต้น เพื่อตรวจหาความพิเศษของโครโนไซด์ต่อ wygląda ละเรยดสูง (SNP Array) หากสำหรับคุณباء้ต้องการตรวจหาเล้าแทกุการแท้เจาซึ่นล่วงนั้น เพื่อเป็นประโยชน์เบื้องต่อการตรวจแพบทาร์ตั้งครรภ์ก็ครั้งต่อไปได้ สามารถรายงานผลภายใน 10-14 วัน



## Postnatal Testing

การตรวจหากาควานพัฒนาที่เกิดขึ้นกับสารพันธุกรรมที่เรียกว่าอีวีนของแต่ละบุคคล เพื่อหากาควานพัฒนาที่เกี่ยวข้องกับโรคทางพันธุกรรม ปีกับการก้าวที่เป็นการตรวจเฉพาะ ยืนที่ทำให้เกิดโรค (monogenic disorder) การตรวจยืนบุคคลายsexที่เกี่ยวข้องกับการเกิด โรคพันธุกรรมบันๆ (multi-gene panel) การตรวจคัดกรองพ่อแม่พันธุกรรม (carrier screening) รวมไปถึงการตรวจแบบ Whole genome sequencing และ Clinical exome sequencing



## การวิเคราะห์ความพิเศษของโครโนโซม (Chromosome Study)

การตรวจวินิจฉัยความพิเศษที่เป็นโครโนโซมมีทั้งการ 3 เทคโนโลยีทางชีวภาพ ตามความละเอียดและลักษณะความพิเศษที่ต้องการตรวจวินิจฉัย ได้แก่

- การวิเคราะห์การจัดเรียงของโครโนโซมและจำนวนโครโนโซม (Karyotype)
- การวิเคราะห์จำนวนพัฒนาของโครโนโซม (QF-PCR)
- การวิเคราะห์ความพิเศษของโครโนโซมด้วยความละเอียดสูง (Chromosomal Micro Array หรือ CMA)

ในการตรวจวินิจฉัยหลักคลอดได้แก่แนวทางปฏิบัติอุตสาหกรรมทางการแพทย์ที่กำหนดโดย American College of Medical Genetics (ACMG) แนะนำให้ใช้การตรวจเรย์บีโนนการตรวจแรก แบบการตรวจคาร์โยไทป์ (Karyotype) เป็นมาตรฐานของการตรวจและการรักษา ซึ่งนักวิชาการตรวจตัวอย่างในประเทศไทย โดยพูดป้ายยาแบบนี้ให้ใช้ในกรณีของเรย์ โดยพูดป้ายยาแบบนี้ให้ใช้ในกรณีของเรย์ สำหรับการตรวจที่ต้องรักษาต่อไปนี้

1. พูดป้ายยาของครอบครัว
2. พูดป้ายยาของพ่อแม่
3. พูดป้ายยาของลูก

## Inborn Errors of Metabolism

เป็นการตรวจเสื่อมเพื่อคัดกรองความพิเศษของยีนที่เกี่ยวข้องกับ metabolic disease ในเด็กแรกเกิด ครอบคลุมถึง amino acids, organic acids, fatty acids และ congenital metabolic defects รวมๆ ได้ สูงสุด 48 ชนิด สามารถตรวจในเด็กอายุ 10-14 วัน



## Mutation Test for Hereditary Cancers (germline)

ครอบคลุมยีนที่เกี่ยวข้องกับการเกิดมะเร็งในกลุ่มน้ำนม (breast cancer) ลำไส้ใหญ่และลำไส้ตรง (colon and colorectal cancer) มะเร็งต่อมน้ำนม (Uterine cancer) มะเร็งรังไข่ (Ovarian cancer) มะเร็งต่อมถุงท่าน้ำ (Prostate cancer) และมะเร็งตับอ่อน (pancreatic cancer) ทั้งหมด 106 ยีน ซึ่งได้รับการต่อยอดด้วยพัฒนาระบบ การตรวจเจ็บของก้านความเสี่ยงของมะเร็งบุคคลที่มีประวัติในครอบครัวที่เป็นมะเร็งในยีนที่ได้รับการตรวจ สามารถตรวจในเด็กอายุ 14-21 วัน

## การตรวจพากะ: โรคพันธุกรรม (Horizon)

การตรวจจะคัดกรองพากะของโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม  
เหมือนกับรับคู่สืบทอดที่ต้องการตรวจเพน้ำดูแล สามแรก  
ตรวจได้แก่ ก้อนเลือดครั้งเดียว สำหรับ  
ครอบครัวมีกลุ่มกุญแจดัง 274 กลุ่มอาการ เช่น โรคชาลลัสเมีย (Beta, Alpha Thalassemia), Spinal Muscular Atrophy (SMA), Fragile X, Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) เป็นต้น สามารถตรวจในผลลัพธ์ใน 14-21 วัน

## Whole Genome Sequencing (WGS)

WGS เป็นเทคโนโลยีที่ใช้กับแพร์คายในการตรวจหาความ  
ผิดปกติที่เกี่ยวข้องกับพันธุกรรม เป็นองค์ความรู้ในระดับเริ่ม  
ต้น แต่เป็นไปได้ยากที่สุดกว่า เมื่อเดินทางกับการตรวจดูพากะในส่วนนี้  
ก็จะยังคงต้องใช้เวลาอีก 3 เดือน ซึ่งสามารถตรวจได้ใน genome  
ได้ในคราวเดียว สามารถเข้าถึงความละเอียดการตรวจได้ที่  
10x หรือ 30x ระยะเวลาระยะงานพอด 3 เดือน

## BRCA testing for Hereditary Breast and Ovarian Cancers

เป็นการตรวจหาความผิดปกติของยีน BRCA1 และ BRCA2 ที่มีความ  
เกี่ยวข้องกับการเกิดโรคนี้ เชิงเต้นนและมีเชิงรุนแรงต่อไป ตรวจครอบคลุมถึง  
single nucleotide variations (SNVs), short insertions และ deletions (InDels), structural variants และ copy number variations เหมือนกับการ  
ตรวจร่องรอยที่มีประวัติบุคคลในครอบครัวอย่างเช่น คุณแม่เป็นมะเร็งเต้น  
และ/or มะเร็งรุนแรง เช่น สามารถตรวจได้ถึงเสี่ยงหรือเชื่อมโยงพัฒนา  
ระยะงานผลลัพธ์ใน 14-21 วัน



## Clinical exome sequencing

เป็นการตรวจยาสักน้ำที่เกี่ยวข้องกับโรคพันธุกรรมที่เป็น  
สาเหตุที่ทำให้เกิดความผิดปกติ ทั้งแบบ heterogeneous  
disease (มีแพทย์ชื่อยืนยันว่าเป็นโรคพันธุกรรม)  
หรืออาการเดียวที่กัน แล้ว/หรือพันธุกรรมที่เกิดจาก  
ความผิดปกติของยีนเดียบันที่ โดยตรวจครอบคลุมกว่า  
8,300 ยีน ที่มีการถ่ายทอดแบบ autosomal dominant,  
recessive และ X-linked disorders ตามที่รายงานใน  
OMIM และ/หรือ HGMD รวมถึงรายงาน novel mutation  
ที่ยังไม่เป็นข้อมูลในความหมายขององค์การตรวจอยู่ที่  
80x - 100x ระยะเวลาระยะงานพอด 45 - 60 วัน

## Other Genetic disorders

- Cardiology
- Dermatology
- ENT
- Haematology
- Immunology
- Nephrology
- Oncology
- Rare inherited disorders
- Skeletal dysplasia
- Endocrinology
- Gastroenterology
- Haemato-Oncology
- Metabolic Disorders
- Neurology
- Ophthalmology
- Connective tissue disorders



## A FAMILY OF PRODUCTS POWERED BY BANGKOK CYTOGENETICS CENTER



บริษัท บางกอก ไซโนเจนิติกซ์ เซ็นเตอร์ จำกัด  
65/18 ซอยวิภาวดีรังสิต 16/6 ก.วิภาวดีรังสิต  
แขวงจตุจักร กรุงเทพฯ 10900  
โทรศัพท์ : 02-690-0063  
แฟกซ์ : 02-690-0064  
Email: info@bccgroup-thailand.com  
Website: <https://www.bccgroup-thailand.com/>



Bangkok Cytogenetics...



bccgroup-thailand