

# ซอโรซัน 27 (Horizon 27)

กลุ่มการตรวจ 27 กลุ่มอาการที่แนะนำกับชาวเอเชีย

- 1) Alpha-Thalassemia (*HBA* genes)\*
- 2) Batten Disease, CLN3-Related (*CLN3* gene)
- 3) Beta-Hemoglobinopathies (*HBB* gene)\*
- 4) Bloom Syndrome (*BLM* gene)\*
- 5) Canavan Disease (*ASPA* gene)\*
- 6) Citrullinemia, Type 1 (*ASS1* gene)
- 7) Cystic Fibrosis (*CFTR* gene)\*
- 8) Duchenne and Becker Muscular Dystrophy (*dystrophin* gene)
- 9) Familial Dysautonomia (*IKBKAP* gene)\*
- 10) Fanconi Anemia, Group C (*FANCC* gene)\*
- 11) Fragile X Syndrome (*FMR1* gene)\*
- 12) Galactosemia (*GALT* gene)\*
- 13) Gaucher Disease (*GBA* gene)\*
- 14) Glycogen Storage Disease, Type 1a (*G6PC* gene)
- 15) Isovaleric Acidemia (*IVD* gene)
- 16) Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (*ACADM* gene)\*
- 17) Methylmalonic Aciduria and Homocystinuria, Type cbIC (*MMAHC* gene)
- 18) Mucolipidosis, Type IV (*MCOLN1* gene)\*
- 19) Mucopolysaccharidosis, Type I (*IDUA* gene)
- 20) Niemann-Pick Disease, Types A/B (*SMPD1* gene)\*
- 21) Polycystic Kidney Disease, Autosomal Recessive (*ARPKD, PKHD1* gene)
- 22) Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata, Type 1 (*PEX7* gene)
- 23) Smith-Lemli-Opitz Syndrome (*DHCR7* gene)\*
- 24) Spinal Muscular Atrophy (SMA, *SMN1* gene)\*
- 25) Tay-Sachs Disease (*HEXA* gene)\*
- 26) Tyrosinemia, Type 1 (*FAH* gene)
- 27) Zellweger Spectrum Disorders, PEX1-Related (*PEX1* gene)



\*ACMG (สมาคมพันธุศาสตร์ การแพทย์แห่งสหรัฐอเมริกา) และ/หรือ ACOG (สมาคมสุตินร แพทย์แห่งอเมริกา) แนะนำให้ตรวจ

HOR-PT-BROCHURE-V2(5/20/15) | NAT-801092

**horizon™  
natera carrier screen**

การตรวจนี้ได้รับการพัฒนาขึ้นโดย บริษัท Natera Inc. ซึ่งเป็นห้องปฏิบัติการที่ได้รับการรับรองภายใต้มาตรฐาน Clinical Laboratory Improvement - Amendments (CLIA) การตรวจนี้ยังไม่ผ่านการตรวจสอบหรือรับรองจากองค์กรอาหารและยาแห่งสหรัฐอเมริกา (FDA) ถึงแม้ว่า FDA ยังไม่ได้อ้อนยอมหรือรับรองการตรวจที่ได้รับการวิจัยและพัฒนาขึ้นในประเทศสหรัฐอเมริกา แต่ห้องปฏิบัติการจำเป็นต้องผ่านการรับรองมาตรฐาน CLIA เพื่อรับประกันคุณภาพและความถูกต้องของผลการตรวจ

© Natera 2015. สงวนลิขสิทธิ์

**ต้องการคำแนะนำและข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับการตรวจคัดกรองภาวะพาหะโรคพันธุกรรมสามารถติดต่อสอบถามได้ที่**

**Bangkok Cytogenetics Center**

บริษัท บางกอก ไซโอดเจเนติก เอ็นเตอร์ 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](http://www.bccgroup-thailand.com)

**horizon™  
natera carrier screen**



**การตรวจคัดกรองภาวะพาหะโรคพันธุกรรม (Carrier screening for genetic conditions)**

**ทางเลือกสำหรับผู้ที่ต้องการวางแผนการมีบุตร**

**Bangkok Cytogenetics Center**

**natera™**  
Conceive Deliver

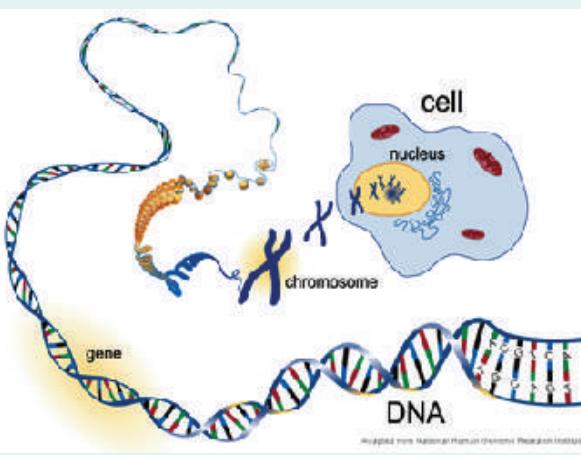
version 2019

# ซอโรซัน (Horizon) คืออะไร

เป็นการตรวจคัดกรองความเป็นพาหะของโรคทางพันธุกรรม ที่ทุกคนสามารถตรวจได้ ในพื้นที่ปัจจุบันสามารถตรวจได้กับก่อนตั้งครรภ์และขณะตั้งครรภ์ เลือกตรวจได้ 4 แบบ ดังนี้

1. แบบ 4 กลุ่มอาการ ได้แก่ SMA, CF, Fragile X และ DMD หมายเหตุนี่พิเศษ หรือคนทุกเชื้อชาติ
2. แบบ 27 กลุ่มอาการ สามารถตรวจคัดกรองโรคต่างๆ ได้ 27 กลุ่มอาการ เช่น SMA, Fragile X, DMD และโรคในกลุ่ม Hemoglobinopathies (รวมถึง Alpha, Beta-Thalassemia) หมายเหตุคนไทย หรือเอเชียน
3. แบบ 106 กลุ่มอาการ สามารถตรวจคัดกรองโรคต่างๆ ได้ 106 กลุ่มอาการ เช่น SMA, Fragile X, DMD โรคในกลุ่ม Hemoglobinopathies และโรคที่พบได้บ่อยในชาวเชื้อสายจีน หมายเหตุนี่พิเศษ สำหรับคนไทย
4. แบบ 274 กลุ่มอาการ สามารถตรวจคัดกรองโรคต่างๆ ได้ 274 กลุ่มอาการ เช่น SMA, Fragile X, DMD และโรคในกลุ่ม Hemoglobinopathies หมายเหตุคนไทย, ทุกเชื้อชาติ ที่ต้องการตรวจคัดกรองอย่างครอบคลุมที่สุด

สามารถดูรายละเอียดเพิ่มเติมได้ที่ <https://www.natera.com/horizon-carrier-screen/what-it-screens>



## สารพันธุกรรม ดีเอ็นเอ (DNA) และ ยีน (gene) คืออะไร

**ดีเอ็นเอ (DNA)** คือ สารพันธุกรรม มีลักษณะเป็นสายยาวขนาดตัวอักษรในเซลล์ ทุกเซลล์ในร่างกายของสั่งมีเชิงทุกเซลล์

**ยีน (gene)** คือส่วนของสายดีเอ็นเอที่ทำหน้าที่ถ่ายทอดการดำเนินการและลักษณะต่างๆ ของสั่งมีเชิงทุกเซลล์ในร่างกาย เช่น การทำงานของเซลล์ หรือการเจริญเติบโต โดยมีลักษณะเป็นแบบเดียวกันในทุกเซลล์ ที่ได้มาจากแม่พ่อ

## โรคพันธุกรรมคืออะไร

โรคพันธุกรรม คือ โรคที่เกิดจากการเปลี่ยนแปลงที่พัฒนา (mutation) ของยีนระดับดีเอ็นเอ มีผลให้การทำหน้าที่ของเซลล์และอวัยวะบางอวัยวะ พัฒนาไม่ถูกต้อง หรือไม่สามารถทำงานได้ตามปกติ แต่สามารถ遗传 ได้โดยไม่ต้องผ่านการติดต่อทางเพศ

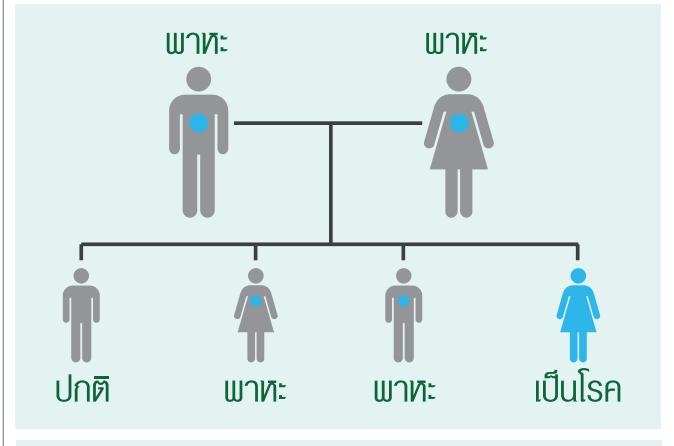
## ภาวะพันธุกรรมคืออะไร

ในกลุ่มโรคพันธุกรรมที่มีการถ่ายทอดแบบ ยีนตัวอยู่อโตโซม (autosomal recessive inheritance) และแบบยีนตัวอยู่โครโนไซม์เอกซ์ (X-linked recessive inheritance) ผู้ที่เป็นพันธุกรรมของโรคพันธุกรรมในกลุ่มนี้ คือผู้ที่มีการเปลี่ยนแปลงที่พัฒนาของยีนที่ต้องให้เกิดโรคฟูดอยู่ ผู้ที่เป็นพันธุกรรมของโรคพันธุกรรมในกลุ่มนี้ แต่สามารถถ่ายทอดยีนที่พัฒนาไม่ถูกต้องได้ ทำให้มีความเสี่ยงที่จะมีบุตรที่เป็นโรคพันธุกรรมนั้นๆ ได้สูงกว่าประชากรทั่วไป

หากคุณรู้สึกว่าคุณเป็นพันธุกรรมของโรคที่ถ่ายทอดแบบยีนตัวอยู่อโตโซม จะมีความเสี่ยงที่จะมีบุตรที่เป็นโรคในกลุ่มนี้สูงถึง 25% และหากเป็นพันธุกรรมของโรคที่มีการถ่ายทอดแบบยีนตัวอยู่โครโนไซม์เอกซ์ หากบุตรเป็นผู้ชาย จะมีความเสี่ยงที่จะเป็นโรคถึง 50% และบุตรสาวจะมีโอกาส 50% ที่จะเป็นพันธุกรรมของโรค และถ่ายทอดโรคต่อไปยังรุ่นหลานได้ เนื่องจากผู้ที่เป็นพันธุกรรมของโรคพันธุกรรมในกลุ่มนี้จะไม่แสดงอาการพัฒนาตั้งแต่แรกเกิด ประชากรที่ป่วยจะไม่ทราบว่าตัวเองเป็นพันธุกรรมของโรคจนกว่าจะมีบุตรที่เป็นโรคขึ้นมาในครอบครัว

## การตรวจคัดกรองภาวะพันธุกรรมคืออะไร

การตรวจคัดกรองภาวะพันธุกรรม คือการใช้เทคโนโลยีตรวจหา การเปลี่ยนแปลงที่พัฒนา (mutation) ที่พบได้บ่อยในประชากรของยีนตัวอยู่อโตโซม ที่ถูกถ่ายทอดจากแม่พ่อ ที่ถูกถ่ายทอดจากแม่พ่อ แบบยีนตัวอยู่โครโนไซม์เอกซ์ โดยเลือกตรวจยีนของโรคที่มีอุบัติการณ์สูง ในกลุ่มประชากรนั้น การตรวจยีนจะกระทำการโดยถอดตัวอยู่อีเน็มออกจากเลือด หรือใช้เกล็ดเลือด ในการอุณหัติความต้านทานของตัวอยู่อีเน็มในยีนตัวอยู่อโตโซมนั้นๆ



โรคในกลุ่มนี้ที่มีการถ่ายทอดพันธุกรรมแบบยีนตัวอยู่อโตโซมที่ถูกถ่ายทอดจากแม่พ่อ จะเป็นพันธุกรรมของโรคซึ่งไม่แสดงอาการและปกติ แต่จะมีความเสี่ยงที่จะมีบุตรที่เป็นโรคได้ 25% และบุตรจะมีความเสี่ยงที่จะเป็นพันธุกรรมของโรคถึง 50% ในทุกการตั้งครรภ์

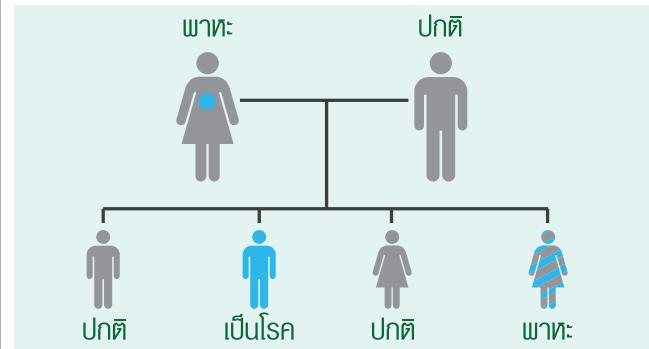
## โรคพันธุกรรมอะไรบ้างที่สามารถตรวจได้

กลุ่มโรคพันธุกรรมที่ตรวจภาวะพันธุ์ได้คือกลุ่มโรคที่มีการถ่ายทอดแบบยีนตัวอยู่อโตโซมและโรคในกลุ่มนี้ที่ถ่ายทอดแบบยีนตัวอยู่โครโนไซม์เอกซ์ โรคที่พบได้บ่อยในประเทศไทย เช่น โรคอัลฟาราลัสเซเมีย (Thalassemia) โรคกล้ามเนื้อสับดูชเอน (Duchenne muscular dystrophy) โรคปัญญาอ่อน โครโนไซม์เอกซ์ เช่น (Fragile X syndrome) และโรคกล้ามเนื้อไข้สันหลังย่อ (Spinal Muscular Atrophy) เป็นต้น

ทุกคนสามารถเข้ารับการตรวจคัดกรองภาวะพันธุกรรมได้ โดยมีบุตรที่ได้จะเป็นประโยชน์ ในการวางแผนครอบครัวโดยเฉพาะในผู้ที่ต้องการมีบุตรโดยแบ่งนำให้เข้ารับการตรวจคัดกรองเพื่อประเมินความเสี่ยงก่อนการตั้งครรภ์

## หากตรวจพบว่าเป็นพันธุกรรมของโรคพันธุกรรมจะ怎อย่างไร

หากตรวจพบว่าคุณเป็นพันธุกรรมของโรคพันธุกรรมพัฒนาให้เกิดความเสี่ยงที่จะมีบุตรที่พัฒนาตัวอยู่อีกตัว สูง ข้อมูลที่ได้จะเป็นประโยชน์อย่างมากในการวางแผนการมีบุตร โดยหากต้องการมีบุตร จำเป็นต้องทำการตรวจในครรภ์ก่อนคลอด (prenatal testing) ว่าเป็นโรคหรือไม่ หรือการตรวจตัวอ่อนก่อนการฝังตัว (preimplantation genetic diagnosis) ในรายที่ทำการปฏิสนธินอกร่างกายหรือตัวอ่อนแล้ว (in vitro fertilization) จะสามารถเลือกตัวอ่อนที่ไม่เป็นพันธุกรรมได้ เป็นต้น



โรคในกลุ่มนี้ที่มีการถ่ายทอดพันธุกรรมแบบยีนตัวอยู่โครโนไซม์เอกซ์ เช่น โรคอัลฟาราลัสเซเมีย จะเป็นพันธุกรรมของโรคซึ่งไม่แสดงอาการและปกติ แต่จะมีความเสี่ยงที่จะมีบุตรที่เป็นโรคได้ 50% หากบุตรในครรภ์เป็นผู้ชาย จะมีความเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นพันธุกรรมของโรค 50% หากบุตรเป็นผู้หญิง

## ภาวะพันธุกรรมที่พบบ่อยและอุบัติการณ์ที่พบในไทยเชื้อชาติ

### แอฟริกัน - อเมริกัน (African-American)

- Sickle Cell Anemia (1/10\*)
- Cystic fibrosis (1/65)
- Beta-thalassemia (1/75)

### ยิว (Ashkenazi Jewish)

- Gaucher disease (1/15)
- Cystic fibrosis (1/26)
- Tay-Sachs Disease (1/30)
- Dysautonomia (1/32)
- Canavan Disease (1/40)

### เอเชีย (Asian)

- Alpha-Thalassemia (1/20)
- Beta-Thalassemia (1/50)
- Cystic fibrosis (1/94)
- Duchenne and Becker Muscular Dystrophy (4-11/50)
- Spinal Muscular Atrophy (1/59)
- Fragile X Syndrome (1.3/100)

### ยุโรป, อเมริกัน (European, American)

- cystic fibrosis (1/25)

### ฝรั่งเศส, แคนาดา (French, Canadian)

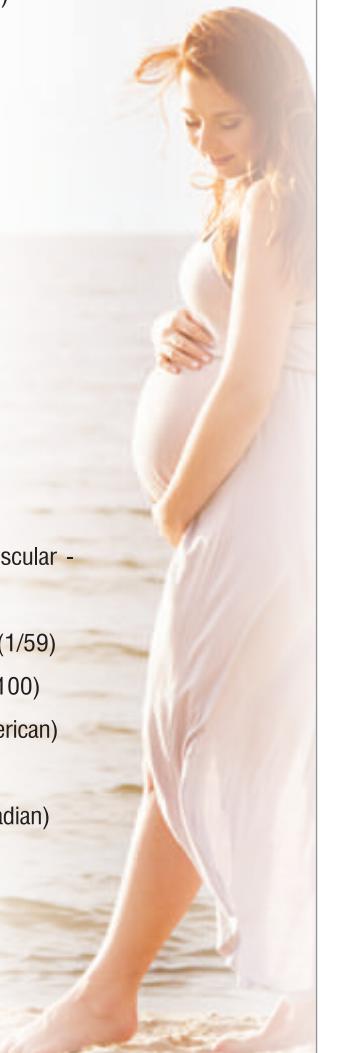
- TaySachs Disease (1/30)

### สเปนและโปรตุเกส (Hispanic)

- Cystic fibrosis (1/46)
- Beta-thalassemia (1/30)

### เมดิเตอร์เรเนียน (Mediterranean)

- Beta-Thalassemia (1/25)
- Cystic fibrosis (1/29)
- Sickle Cell anemia (1/40)



\*ตัวเลขในวงเล็บแสดงถึงอุบัติการณ์ที่พบ เช่น 1/10 หมายความว่า ทุกๆ 10 คนจะมี 1 คนที่เป็นพันธุกรรมของโรคนั้น