

Panorama Test

Panorama Test เป็นเทคโนโลยีจากประเทศสหรัฐอเมริกา ใช้สำหรับตรวจคัดกรองเพื่อหาความผิดปกติทางพันธุกรรม ของทารกในครรภ์โดยวิเคราะห์สารพันธุกรรมหรือดีเอ็นเอ ของทารกที่ปะปนในกระแสเลือดของมารดา ทำให้ไม่มีความเสี่ยง ต่อทารกในครรภ์ และมีความแม่นยำมากกว่า 99% สามารถ คัดกรองหาความผิดปกติจากทารกที่มีจำนวนแท่งโครโมโซมที่ เกินมาหรือขาดหายไป ได้แก่

- กลุ่มอาการดาวน์ Trisomy 21
- กลุ่มอาการเอ็ดเวิร์ด Trisomy 18
- กลุ่มอาการพาทิว Trisomy 13
- กลุ่มอาการเทอเนอร์ Monosomy x
- ความผิดปกติของโครโมโซมเพศบางชนิด (xxx, xxy, xyy)
- ทริพลอยดี Triploidy (การที่มีจำนวนโครโมโซม 3 ชุด)

นอกจากนี้ Panorama ยังสามารถตรวจคัดกรองหาความผิดปกติประเภท Microdeletion ได้ คือ การที่ชิ้นส่วนขนาดเล็ก บนโครโมโซมขาดหายไป จะมีระดับความรุนแรงที่แตกต่างกัน ตามประเภทของMicrodeletion ซึ่ง Panorama สามารถตรวจ คัดกรองกลุ่มอาการของMicrodeletion ที่ได้ 5 กลุ่มอาการ ได้แก่

- กลุ่มอาการดัจจอร์จ (Digeorge syndrome or 22q11.2 deletion)
- กลุ่มอาการพรเดอร์-วิลลี (Prader-willi)
- กลุ่มอาการแองเจิลแมน (Angelman)
- กลุ่มอาการครี ดู ชา (Cri Du Chat or 5p deletion)
- กลุ่มอาการ 1p36 deletion



จุดเด่นของ Panorama Test



สามารถตรวจคัดกรองหาความผิดปกติทางพันธุกรรมด้วยความแม่นยำที่สูงกว่า 99%



สามารถตรวจได้ตั้งแต่อายุครรภ์ที่ 9 สัปดาห์ เป็นต้นไป



ไม่มีความเสี่ยงต่อทารกในครรภ์



รายงานผลแม่นยำที่สุด (99.99%)



ทราบผลการตรวจภายใน 10 - 14 วัน



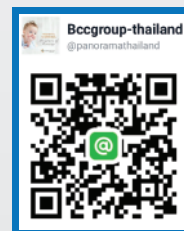
มีจำนวนการส่งตรวจอันดับหนึ่งในอเมริกา ปัจจุบันตรวจมาแล้วมากกว่า 2 ล้านราย



เลือกส่งตรวจกับแล็บที่ประเทศ USA หรือ โรงพยาบาลศิริราช

Bangkok
Cytogenetics
Center

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



Bangkok
Cytogenetics
Center

การตรวจหาความผิดปกติ ของโครโมโซม

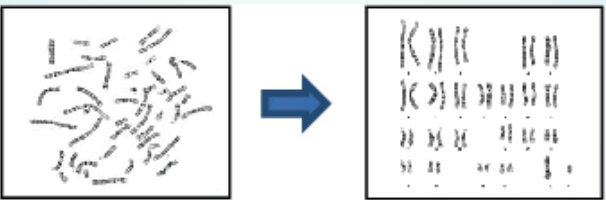


- ✓ Karyotype
- ✓ QF - PCR
- ✓ Array CGH
- ✓ Panorama NIPT

- ✓ WES
- ✓ WGS

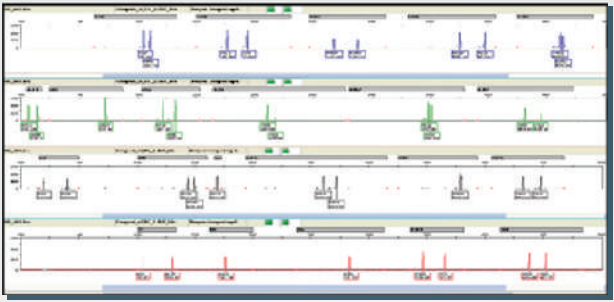


Karyotype



การจัดเรียงโครโมโซม (Karyotype) คือ การศึกษาจำนวนและรูปร่างของโครโมโซมทั้ง 46 แท่ง โดยทำการจัดเรียงโครโมโซมในระบบตาเฟสตามความยาวและตำแหน่งของเซนโทรเมียร์ โดยเรียงขนาดใหญ่มากที่สุดไปจนถึงขนาดเล็กที่สุด และสามารถตรวจหาความผิดปกติทางด้านจำนวนและรูปร่างของโครโมโซมได้

- ห้องปฏิบัติการได้รับการรับรองมาตรฐานห้องปฏิบัติการ ISO 15189/15190
- มี Genetic Counselor เฉพาะทางแนะนำคำปรึกษาในกรณีที่เกิดโครโมโซมมีความผิดปกติ หรือแพทย์ต้องการคำแนะนำเพิ่มเติม
- ในกรณีที่ไม่สามารถรายงานผลการจัดเรียงโครโมโซมได้ ซึ่งเกิดจากหลายสาเหตุ เช่น ปริมาณเซลล์ในระบบตาเฟสไม่เพียงพอต่อการรายงานผล เกิดการปนเปื้อนทำให้เซลล์ไม่สามารถเจริญเติบโตได้ หรือปัจจัยอื่นๆ จะมีการรายงานผลในรูปแบบของ QF-PCR แทน โดยไม่มีค่าใช้จ่ายเพิ่มเติม



QF-PCR

QF - PCR คือ การตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมจำนวน 5 คู่หลักๆ ได้แก่ โครโมโซมคู่ที่ 13, 18, 21 และโครโมโซมเพศ X และ Y โดยทำการสกัดดีเอ็นเอจากตัวอย่างโดยไม่ต้องทำการเพาะเลี้ยงเซลล์แล้วนำไปเพิ่มปริมาณโดยใช้เทคนิค PCR จากนั้นนำไปวิเคราะห์ด้วยเครื่อง Sequencer เพื่อตรวจหาความผิดปกติทางด้านจำนวนของโครโมโซมทั้ง 5 คู่

ข้อดีของเทคนิค QF - PCR

- ใช้ระยะเวลาในการรายงานผลภายใน 24 - 48 ชั่วโมง
- เหมาะสำหรับในกรณีที่เจ้าน้ำคร่ำได้ปริมาณน้อย เนื่องจากเทคนิคนี้ใช้น้ำคร่ำเพียง 2 - 3 ml เท่านั้น
- เหมาะสมสำหรับคนไข้ที่มีอายุครรภ์มาก หรือได้รับผลการตรวจคัดกรองที่เป็นบวกและต้องการทราบผลด่วน
- เทคนิคนี้มีความแม่นยำสูง เทียบเท่ากับการจัดเรียงโครโมโซม (Karyotype) สำหรับโครโมโซมทั้ง 5 คู่ ได้รับการยอมรับและถูกนำไปใช้อย่างแพร่หลายในหลายประเทศทั่วโลก*

* จากสถิติของห้องปฏิบัติการบริษัท บางกอก ไบโอดีเจเนติกส์ เซ็นเตอร์ จำนวนตัวอย่างมากกว่า 2,000 ราย ตั้งแต่ปี 2011 - 2019 ให้ความแม่นยำมากกว่า 99.9% เมื่อเทียบกับผล Karyotype สำหรับความผิดปกติทางด้านจำนวนของโครโมโซมทั้ง 5 คู่

Array CGH

Array CGH คือ การตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมที่มีความละเอียดสูง สามารถตรวจสอบหาความผิดปกติที่มีขนาดเล็กได้เช่น Microdeletion, Microduplication หรือ Unbalanced Translocation เป็นต้น ซึ่งไม่สามารถถูกตรวจพบได้จากการตรวจด้วยเทคนิค Karyotype หรือ QF - PCR โดยดีเอ็นเอของตัวอย่างจะถูกนำไปย้อมติดกับสารเรืองแสงแล้วนำไปเปรียบเทียบกับ Reference DNA เพื่อวิเคราะห์หาชิ้นส่วนที่เกินหรือขาด (Gain/Loss) บนโครโมโซมทั้ง 23 คู่ โดยใช้ระยะเวลาในการรายงานผลภายใน 18 - 21 วัน

Array CGH เป็นการตรวจ First Tier สำหรับทารกหลังคลอดที่มีปัญหาพัฒนาการล่าช้า (Delayed Development), มีภาวะออทิสติก (Autistic Spectrum Disorders), หรือมีความผิดปกติทางร่างกายแต่กำเนิดที่มากกว่า 1 ชนิด (Multiple Congenital Anomalies) ตาม ACMG's - statement ในปี 2010

ข้อจำกัดของการตรวจ Array CGH คือ ไม่สามารถตรวจหาความผิดปกติประเภท Balanced Translocation หรือ Polyploidy ได้

ตารางแสดงปริมาณสิ่งส่งตรวจและระยะเวลาการรายงานผลการรายงานผลของแต่ละเทคนิคการตรวจ

	เทคนิคการตรวจ	ปริมาณ	ระยะเวลาการรายงานผล
น้ำคร่ำ	Karyotype	15 - 20 ml	14 - 18 วัน
	QF - PCR	2 - 3 ml	1 - 2 วัน
	Array CGH	15 - 20 ml	18 - 21 วัน
เลือด	Karyotype	2 - 5 ml (Heparinze tube)	7 - 10 วัน
	QF - PCR	2 - 3 ml (EDTA tube)	1 - 2 วัน
	Array CGH	2 - 3 ml (EDTA tube)	18 - 21 วัน
POC	QF - PCR	POC 0.5 cm ³ EDTA 3 ml	1 - 2 วัน
	Array CGH	POC 0.5 cm ³ EDTA 3 ml	18 - 21 วัน