

# NIPS by NGS

Non Invasive Prenatal Screening by Next Generation Sequencing  
การตรวจคัดกรองความผิดปกติของทารกในครรภ์ด้วยการเจาะเลือดมารดา

**NIPS** ใช้เทคโนโลยีการถอดรหัสพันธุกรรมแบบ NGS [Next Generation Sequencing] ในการวิเคราะห์ชิ้นส่วน DNA ของทารก ที่ปะปนอยู่ในกระแสเลือดมารดา ระหว่างการตั้งครรภ์ (cfDNA : cell free fetal DNA) การทดสอบนี้ มีความไว และความจำเพาะ (Sensitivity and Specificity) มากกว่า 99% ครอบคลุมการวิเคราะห์ความผิดปกติของกลุ่ม Down Syndrome (Trisomy 21), Edwards syndrome (Trisomy 18), Patua syndrome (Trisomy 13) รวมทั้งความผิดปกติของโครโมโซมเพศ [โครโมโซม X และ Y]

**NIPS** สามารถตรวจได้ตั้งแต่อายุครรภ์ 10 สัปดาห์ โดยการเจาะเลือดมารดาปริมาณ 10 ซีซี เพื่อทำการวิเคราะห์ความผิดปกติของโครโมโซมของทารกในครรภ์ วิธีนี้เป็นวิธีที่ไม่มีความเสี่ยงต่อทารก (Risk-free method) เมื่อเทียบกับการเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) หรือตัดชิ้นเนื้อรก (chorionic villi sampling)



American College of Obstetricians and Gynecologists มีคำแนะนำผู้ที่ควรจะได้รับ การตรวจ NIPS ดังนี้ [Committee opinion: Number 545, December 2012]

1. มารดาที่มีอายุมากกว่า 35 ปีเมื่อคลอด
2. ผลการทำ ultrasound บ่งชี้ว่าทารกมีความเสี่ยงต่อการเกิด aneuploidy
3. เคยมีประวัติการตั้งครรภ์เป็น trisomy
4. ผลการตรวจกรอง aneuploidy เป็นบวก เช่น การตรวจ first trimester, sequential, or integrated screen, or a quadruple screen
5. คู่สมรสเป็นพาหะของ balanced robertsonian translocation ที่เพิ่มความเสี่ยงต่อการเกิด trisomy 13 หรือ 21

เนื่องจาก NIPS by NGS เป็นการตรวจคัดกรอง จึงสามารถพบผลบวกлож (false positive) และผลลบложได้ (false negative) จึงควรให้ข้อมูลที่ครบถ้วนแก่ผู้รับบริการ เพื่อให้สามารถใช้ผลการตรวจวิเคราะห์นี้ให้เกิดประโยชน์สูงสุด

## NIPS 4 ขั้นตอน

1 ติดต่อศูนย์พันธุศาสตร์การแพทย์

2 1.เก็บตัวอย่างเลือดหญิงตั้งครรภ์ 10 ซีซี ใส่ Tube ที่เตรียมให้ พลิกหลอดคว่ำหลายรอบๆ 10-15 ครั้ง เพื่อไม่ให้เลือดแข็งตัว  
2.กรอกข้อมูลใบสั่งตรวจ และให้ผู้รับบริการลงนามในเอกสาร

3 แจ้งศูนย์พันธุศาสตร์การแพทย์เพื่อเข้ารับตัวอย่าง

4 Download รายงานผลการตรวจ on-line ภายใน 10 วัน



MGC  
excellence



# NIPS by NGS

## หลักการตรวจ

ตรวจชิ้นส่วน DNA ของทารกในครรภ์ [cffDNA : cell free fetal DNA] ที่ปะปนอยู่ในกระแสเลือดมารดาระหว่างการตั้งครรภ์ โดยใช้เทคโนโลยี NGS [Next Generation Sequencing] เพื่อคัดกรองความผิดปกติของกลุ่ม Down Syndrome (Trisomy 21), Edwards syndrome (Trisomy 18), Patau syndrome (Trisomy 13) รวมทั้งความผิดปกติของโครโมโซมเพศ [โครโมโซม X และ Y]

## เวลาที่เหมาะสมในการเจาะเลือด

เจาะเลือดมารดาที่มีอายุครรภ์ 10 สัปดาห์ขึ้นไป ไม่ต้องงดน้ำหรืออาหาร (แนะนำ 12 สัปดาห์ขึ้นไป เนื่องจากอุบัติการณ์ของการแท้ง โดยธรรมชาติจะต่ำลง และปริมาณ DNA ทารก สูงขึ้น)

## ปริมาณตัวอย่าง

10 ml

## หลอดบรรจุ

หลอด STRECK TUBE (จุกน้ำตาละลายดำ)

## สิ่งที่ต้องส่งมาด้วย

- ใบสั่งตรวจที่กรอกข้อมูลครบถ้วน
- เอกสารแสดงความยินยอม ที่ผู้รับบริการลงนามแล้ว

## การจัดเก็บ

เก็บที่อุณหภูมิห้อง หรือตู้เย็นที่อุณหภูมิ 4-8 องศา ห้ามแช่แข็ง

## การขนส่ง

บรรจุในกล่องโฟม หรือกระเป่าเก็บความเย็นที่บริษัทจัดให้ พร้อมใส่ gel pack (ที่แช่แข็งข้ามคืนแล้ว) จำนวน 1-2 ชิ้น โดยมีระยะเวลารวมของการจัดเก็บ และขนส่งไม่เกิน 5 วัน นับตั้งแต่เจาะเลือดจนตัวอย่างถึงห้องปฏิบัติการ

## ระยะเวลารายงานผล

Download ผลได้ภายใน 10 วัน นับจากวันที่ห้องปฏิบัติการได้รับตัวอย่าง

## วิธีการรายงานผล

On-line ที่ [www.genetics.co.th](http://www.genetics.co.th)

## ความแม่นยำของการตรวจ\*\*

	Sensitivity	Specificity	PPV*
T21	99%	99.97%	98%
T18	100%	99.97%	88%
T13	100%	99.96%	60%
ChrX	92%	100%	73%

\*PPV = positive predictive value (อาจเปลี่ยนแปลงได้ตาม prevalence ของแต่ละพื้นที่)

\*\*based on at least 10,000 clinical samples evaluated at Your Gene Biosciences, Taiwan

# คุณสมบัติ MGC-NIPT

## คุณสมบัติของการทดสอบ MGC-NIPS

	Sensitivity	Specificity	PPV*
T21	99%	99.97%	98%
T18	100%	99.97%	88%
T13	100%	99.96%	60%
ChrX	92%	100%	73%

\* PPV=positive predictive value (อาจเปลี่ยนไปตาม prevalence ของแต่ละพื้นที่)

\*\*based on at least 10,000 clinical sample evaluated at Your Gene Biosciences, Taiwan

## เครื่องมือ

Ion Torrent Next Generation Sequencing ของบริษัท Thermo Fisher Scientific ประเทศสหรัฐอเมริกา



## บุคลากรปฏิบัติงานเต็มเวลาเฉพาะงาน

- นักวิทยาศาสตร์ 3 คน
- นักวิทยาศาสตร์การแพทย์ 1 คน
- นักชีวสารสนเทศระดับปริญญาโท (Bioinformatician) 1 คน
- แพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์ 1 คน (American Board of Medical Genetics) ได้รับการฝึกอบรมโดยผู้เชี่ยวชาญของบริษัท Thermo Fisher Scientific ประเทศสหรัฐอเมริกา

## ผลการ validation โดยห้องปฏิบัติการ ศูนย์พันธุศาสตร์การแพทย์ ก่อนนำออกบริการ

ได้ทดสอบกับตัวอย่างจริง (blinded test, clinical samples) ที่ประกอบด้วยตัวอย่างปกติ, trisomy13, trisomy18, trisomy21, Turner syndrome, Klinefelter syndrome รวมจำนวน 94 ตัวอย่าง ได้ผลถูกต้องทั้งหมดทุกตัวอย่าง ซึ่งสอดคล้องและยืนยันค่า sensitivity, specificity, positive predictive value ของการทดสอบ MGC-NIPS

## ศูนย์พันธุศาสตร์การแพทย์

6/6 ถนนสุขาภิบาล 5 ซ.32 แขวงจตุจักร เขตจตุจักร กรุงเทพฯ 10220 โทรศัพท์ (662) 792-0726, (66) 08-6886-1203  
E-mail : contact@genetics.co.th เวลาทำการ : 8.30 - 17.30 วันจันทร์ - วันเสาร์ www.genetics.co.th

Turn around time :

7 วัน

หยุดรับตัวอย่าง : ไม่มี



## มาตรฐานห้องปฏิบัติการ :

ISO 15189:2012 และ ISO 15190:2003  
อยู่ในระหว่างการขยายขอบข่ายการรับรอง  
รายการทดสอบ MGC-NIPS

## แปลผล และรับรองผล

แพทย์เฉพาะทางด้านพันธุศาสตร์  
(American Board of Medical Genetics)

## ให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม แก่แพทย์หรือ ผู้รับบริการ (Genetics Counseling)

แพทย์เฉพาะทางด้านพันธุศาสตร์  
(American Board of Medical Genetics)

ในกรณีที่ไม่สามารถออกรายงาน  
ผลได้ ไม่ว่าจะด้วยสาเหตุใด

ยกเว้นค่าบริการ

ตรวจโครโมโซมจากน้ำคร่ำ [AF]  
กรณีที่ผล NIPS พบว่ามีความ  
เสี่ยงสูง

ไม่คิดค่าบริการ

ตรวจโครโมโซมจากเลือดมารดา,  
สายสะดือเด็ก และชิ้นเนื้อรก เพื่อ  
ยืนยันและหาสาเหตุความไม่สอดคล้อง ระหว่าง NIPS และ AF

ไม่คิดค่าบริการ

MGC  
excellence