

การตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์

ด้วยวิธี Next Generation Sequencing: Non-Invasive Prenatal Testing (NGS: NIPT)

NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing)

เป็นการตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมของการก ในครรภ์มารดาที่มีความแม่นยำสูง ด้วยเทคโนโลยี **Next Generation Sequencing (NGS)** โดยการเจาะเลือดมารดา ปริมาตร 8-10 มิลลิลิตร และนำมาวิเคราะห์ข้อมูลทาง พันธุกรรมจาก **Cell-free fetal DNA (cffDNA)** ของทารก ที่ปะปนอยู่ในเลือดมารดา ระหว่างตั้งครรภ์ (ช่วงอายุครรภ์ที่ เหมาะสำหรับการวิเคราะห์ คือ 10-20 สัปดาห์) ข้อมูลที่ได้ จากการวิเคราะห์จะถูกนำมาประเมินความผิดปกติของโครโมโซม คู่ที่ 21, 18, 13 และโครโมโซมเพศ หากมีความผิดปกติกับ โครโมโซมเหล่านี้ จะเป็นสาเหตุให้ทารกมีกลุ่มอาการดาวน์ ซินโดรม, เอ็ดเวิร์ดซินโดรม, พาทัวซินโดรม และความผิดปกติ ด้านจำนวนโครโมโซมเพศร่วมด้วย ตามลำดับ

กลุ่มเป้าหมายที่ควรได้รับการตรวจ NIPT



หญิงตั้งครรภ์
ทุกคน



ครอบครัวมีประวัติ
ความผิดปกติของโครโมโซม



เคยมีประวัติคลอดบุตร
เป็นดาวน์ซินโดรม



ผลการตรวจอัลตราซาวด์
บ่งชี้ว่าเป็นดาวน์ซินโดรม

ราคา 5,500 บาท

(ไม่รวมการตรวจยืนยันและไม่มีประกัน)

ความผิดปกติด้านจำนวนโครโมโซมที่พบได้

ความผิดปกติ	อัตราการเกิด ต่อเด็กแรกคลอด	อาการ
Trisomy 21 (ดาวน์ซินโดรม)	1 : 800 – 1,000	พัฒนาการทางสมองล่าช้า ระบบร่างกายผิดปกติ
Trisomy 18 (เอ็ดเวิร์ดซินโดรม)	1 : 5,000	ปากแหว่งเพดานโหว่ ส่วนมากอายุไม่เกิน 1 ปี
Trisomy 13 (พาทัวซินโดรม)	1 : 16,000	ส่วนมากเสียชีวิต หลังคลอด

เปรียบเทียบความแม่นยำของวิธีการตรวจหาความผิดปกติ กลุ่มอาการดาวน์ซินโดรมแบบต่างๆ

วิธีการ	อายุครรภ์ (สัปดาห์)	ความเสี่ยงต่อการก	ประสิทธิภาพ ในการตรวจพบ
ตรวจทางชีวเคมี	15-20	ไม่มี	81%
ตรวจความหนาต้นคอ	10-14	ไม่มี	71%
ตรวจน้ำคร่ำ	16-20	โอกาสแท้ง 0.9 %	>99%
ตรวจชิ้นเนื้อรก	11-14	โอกาสแท้ง 2.1 %	>99%
ตรวจเลือดจาก สายสะดือ	18-22	โอกาสแท้ง 0.6 %	>99%
NIPT	10-20	ไม่มี	>99%

การส่งตรวจ



- รับคำแนะนำจากแพทย์
- กรอกแบบฟอร์มขอตรวจ/
เอกสารแสดงความยินยอม

เจาะเลือด 8- 10 ml
บรรจุในหลอดที่มีสาร
รักษาสภาพสารพันธุกรรม

ส่งห้องปฏิบัติการภายใน
4 วันนับจากวันที่เจาะเลือด
(ควบคุมอุณหภูมิตลอดเส้นทาง)



ติดต่อสอบถาม

ศูนย์การแพทย์จีโนมิกส์
สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์
02-951-0000 ต่อ 98095, 98096



รายงานผลภายใน 7- 14 วัน
และรับคำปรึกษาเพื่อประกอบการตัดสินใจ

- ตรวจสอบคุณภาพตัวอย่าง /
ความถูกต้องของเอกสาร
- ตรวจคัดกรองทางห้องปฏิบัติการ

ด้วยวิธี Next Generation Sequencing: Non-Invasive Prenatal Testing (NGS: NIPT)

ครรภ์เดี่ยว

Trisomies

- Trisomy 21 (Down syndrome)
- Trisomy 18 (Edwards syndrome)
- Trisomy 13 (Patau syndrome)

Gender Identification

Male / Female

Sex Chromosome Aneuploidies

- Monosomy X (Turner syndrome)
- XXY (Klinefelter syndrome)
- XXX (Triple-X)
- XYY (Jacob's syndrome)

ครรภ์แฝด

Trisomies

- Trisomy 21 (Down syndrome)
- Trisomy 18 (Edwards syndrome)
- Trisomy 13 (Patau syndrome)

Y Chromosome

แพ็กเกจ ตรวจ NIPT

อายุครรภ์ 10-20 สัปดาห์
เจาะเลือด 8-10 ml
ทราบผลภายใน
7-14 วัน

5,500 บาท

(ไม่รวมการตรวจยืนยันและไม่มีประกัน)



ติดต่อสอบถาม

ศูนย์การแพทย์จีโนมิกส์
สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์
02-951-0000 ต่อ 98095, 98096