

สถานการณ์และการพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์มะเร็งเต้านมในโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี

ชลียา วามะลูน*
โสภิต ทับทิมหิน*
พงศธร ศุภอรรถกร*
บุญหยาด หมั่นอุตสาห์*
ทิพาพร บุญมานะ*

ผู้รับผิดชอบบทความ: ชลียา วามะลูน

บทคัดย่อ

การวิจัยและพัฒนามีวัตถุประสงค์เพื่อศึกษาสถานการณ์ พัฒนารูปแบบและประเมินผลรูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์มะเร็งเต้านมในโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี ดำเนินการระหว่าง กุมภาพันธ์ 2565-ธันวาคม 2566 ประกอบด้วย 2 ระยะ ระยะแรกเป็นขั้นตอนการศึกษาสถานการณ์ กลุ่มตัวอย่างประกอบด้วยแพทย์ 2 คน พยาบาลวิชาชีพ 7 คน นักเทคนิคการแพทย์ 2 คน และผู้ป่วยมะเร็ง 17 คน เก็บข้อมูลโดยใช้แบบสอบถามและแบบสัมภาษณ์กึ่งโครงสร้าง ระยะที่ 2 เป็นขั้นตอนการพัฒนารูปแบบ ทดลองใช้และประเมินผลรูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง กลุ่มตัวอย่างประกอบด้วยแพทย์ 5 คน พยาบาลวิชาชีพ 31 คน และประเมินผลการให้คำปรึกษา ในผู้มารับบริการให้คำปรึกษาที่มีคุณสมบัติตามเกณฑ์การคัดเข้าจำนวน 88 คน ด้วยวิธีการสุ่มตัวอย่างแบบง่าย แบ่งเป็นกลุ่มทดลองจำนวน 44 คน ซึ่งเป็นผู้ป่วยมะเร็งหรือประชากรที่มีความเสี่ยงต่อมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่ (hereditary breast and ovarian cancer syndrome: HBOC) สูง ที่มารับบริการ ณ คลินิกให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี เปรียบเทียบกับกลุ่มควบคุมจำนวน 44 คน ซึ่งได้รับการให้คำปรึกษาและรักษาพยาบาลตามปกติ เก็บรวบรวมข้อมูลโดยใช้แบบประเมินความรู้ ทัศนคติและทักษะ แบบประเมินความพึงพอใจ แบบประเมินความวิตกกังวลและความซึมเศร้า และแบบประเมินความกังวลโรคมะเร็งในผู้รับบริการ วิเคราะห์ข้อมูลโดยใช้สถิติเชิงพรรณนา การวิเคราะห์เนื้อหา การวิเคราะห์แก่นสาระ และการใช้สถิติทดสอบที

ผลการศึกษาศถานการณ์พบว่า การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งยังมีความไม่ชัดเจน บุคลากรทางการแพทย์มีความพร้อมในองค์ความรู้ รวมถึงมีความพร้อมในสมรรถนะเกี่ยวกับการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง ผลการพัฒนา รูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งที่พัฒนาขึ้น ประกอบด้วย 3 องค์ประกอบหลัก คือ ด้านโครงสร้าง ด้านบุคลากรและด้านระบบบริการ สำหรับการประเมินผลการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง พบว่า ความรู้ ทัศนคติและ

* โรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี กรมการแพทย์

Received 7 October 2024; Revised 17 December 2024; Accepted 22 December 2024

Suggested citation: Wamaloon C, Tubtimhin S, Supaattagorn P, Munaudsa B, Boonmana T. Situation and development of genetic counseling for breast cancer at Ubonratchathani Cancer Hospital. Journal of Health Systems Research 2024;18(4):545-66. ชลียา วามะลูน, โสภิต ทับทิมหิน, พงศธร ศุภอรรถกร, บุญหยาด หมั่นอุตสาห์, ทิพาพร บุญมานะ. สถานการณ์และการพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์มะเร็งเต้านมในโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี. วารสารวิจัยระบบสาธารณสุข 2567;18(4):545-66.



ทักษะพยาบาลหลังการฝึกอบรมเพิ่มขึ้นอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติที่ระดับ 0.05 ความพึงพอใจของบุคลากรในการให้บริการในภาพรวมอยู่ในระดับมากที่สุด ความรู้และทัศนคติในผู้รับบริการหลังให้คำปรึกษา เพิ่มขึ้น และสูงกว่ากลุ่มควบคุมอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติที่ระดับ 0.05 ส่วนระดับความวิตกกังวลและซึมเศร้าวัดด้วย Thai hospital anxiety and depression scale (Thai-HAD) ระดับความกังวลต่อโรคมะเร็งลดลงกว่าก่อนใช้รูปแบบการให้คำปรึกษา ที่พัฒนาขึ้น และต่ำกว่ากลุ่มควบคุมอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติที่ระดับ 0.05 สำหรับความพึงพอใจในการรับบริการของผู้มารับคำปรึกษา ในภาพรวมอยู่ในระดับมากที่สุด

ผลการศึกษารูปได้ว่าการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง เป็นการสื่อสารที่ช่วยให้ผู้ป่วยหรือครอบครัวมีความเข้าใจเกี่ยวกับตัวโรค สาเหตุและแนวทางการรักษาและการป้องกัน มีทางเลือกในการจัดการกับความเครียดที่เป็นไปได้และเหมาะสมมากที่สุด รวมทั้งการปรับตัวของผู้ป่วยและสมาชิกในครอบครัวให้เข้ากับโรคที่เป็นด้วย ดังนั้นจึงควรนำการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งนี้ไปประยุกต์ใช้ เพื่อให้เกิดประโยชน์ในการให้บริการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งแก่หน่วยบริการสุขภาพด้านโรคมะเร็งต่อไป

คำสำคัญ: การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์, มะเร็งเต้านม, กลุ่มอาการมะเร็งทางพันธุกรรม

Situation and Development of Genetic Counseling for Breast Cancer at Ubonratchathani Cancer Hospital

Chaliya Wamaloon, Sopit Tubtimhin, Pongsatorn Supaattagorn, Boonyard Munaudsa, Thiphaphorn Boonmana

Ubonratchathani Cancer Hospital, Department of Medical Services, Thailand

Corresponding author: Chaliya Wamaloon, chaliya.w@gmail.com

Abstract

This research and development aimed to describe the situation, develop and evaluate a cancer genetic counseling model at Ubonratchathani Cancer Hospital, Thailand. This study was conducted between February 2022 to December 2023. The research comprised two phases. Phase 1 studied the situation. The sample consisted of 2 physicians, 7 registered nurses, 2 medical technologists and 17 cancer patients by using questionnaires and semi-structured interviews. Phase 2 was developing a model, conducting an implementation and evaluating the cancer genetic counseling model. The sample consisted of 5 physicians and 31 registered nurses. In addition, 88 counseling service recipients selected by a simple random quota sampling method who met the inclusion criteria also evaluated the counseling model. Divided into an experimental group of 44 people who were at high risk for hereditary breast and ovarian cancer syndrome (HBOC) received an individual cancer genetic counseling program in Ubonratchathani Cancer Hospital. Comparison or control group was 44 people who received treatment as usual. Data were collected using knowledge, attitude, skills assessment form, satisfaction assessment form, Thai hospital anxiety and depression scale (Thai HAD), and the cancer worry scale. The gathered data were analyzed using descriptive statistics, content analysis, thematic analysis, and t-test statistics.

The study revealed that existing cancer genetic counseling service was unclear. Medical personnel had insufficient knowledge and competence about the cancer genetic counseling. In terms of model development results, three main operational components were the structure, staff and system. The nurses' knowledge, attitude, and skills after the training for setting up the counseling service increased significantly (p -value < 0.05). Satisfaction with the overall service was at the highest level. The knowledge and attitude of the service recipients after the consultation increased and were higher than the control group (p -value < 0.05). As for the Thai-HAD, the level of cancer worry of clients after the model set up

was lower than before and was significantly lower than the control group (p -value < 0.05). Overall, the satisfaction of receiving the counseling service was at the highest level.

In conclusion, genetic counseling was a communication process that helped patients or families understand the disease, its causes, treatment, and prevention methods, as well as making the most possible and appropriate risk management options. It also helped the patients and family members to accommodate the disease. Therefore, this cancer genetic counseling model should be applied to be the standard of cancer genetic counseling service for the cancer health service unit.

Keywords: genetic counseling; breast cancer; hereditary cancer syndromes

ภูมิหลังและเหตุผล

โรคมะเร็งเป็นปัญหาด้านสาธารณสุขในระดับโลก เนื่องจากมีอุบัติการณ์เพิ่มขึ้นทุกปี โดยมีรายงานพบผู้ป่วยโรคมะเร็งทั่วโลกปีละ 19.3 ล้านคน และยังเป็นสาเหตุการเสียชีวิตสูงถึงปีละ 10 ล้านคนทั่วโลก⁽¹⁾ แนวโน้มของจำนวนผู้เสียชีวิตด้วยโรคมะเร็งเพิ่มขึ้นในทุกประเทศ ซึ่งสาเหตุของการเกิดมะเร็งมีหลากหลายร่วมกัน ยากที่จะระบุอย่างจำเพาะเจาะจงว่าเกิดจากสาเหตุใดสาเหตุหนึ่ง⁽²⁾ และมีโรคมะเร็งส่วนหนึ่งสามารถถ่ายทอดได้ทางกรรมพันธุ์ ซึ่งเป็นการกลายพันธุ์ในเซลล์สืบพันธุ์ (germline mutation) โดยพบได้ประมาณร้อยละ 10 ของผู้ป่วยมะเร็ง⁽³⁾ ที่พบบ่อย เช่น มะเร็งเต้านม มะเร็งรังไข่ มะเร็งลำไส้ใหญ่ มะเร็งจอประสาทตา มะเร็งต่อมไทรอยด์ มะเร็งมดลูก มะเร็งต่อมลูกหมาก มะเร็งตับอ่อน⁽⁴⁾ โดยการถ่ายทอดทางพันธุกรรมดังกล่าวจะมีโอกาสคาดการณ์ความเสี่ยงในการเกิดโรคได้ เช่น กลุ่มผู้ที่มีการกลายพันธุ์ของยีน *BRCA1* (breast cancer 1) จะมีโอกาสเป็นมะเร็งเต้านมเมื่ออายุ 80 ปี ถึงร้อยละ 72 และร้อยละ 69 ในกลุ่มผู้ที่มีการกลายพันธุ์ของยีน *BRCA2*⁽⁵⁾ และมีโอกาสเป็นมะเร็งรังไข่ถึงร้อยละ 15-40 ในขณะที่กลุ่มประชากรปกติมีโอกาสเกิดมะเร็งเต้านมร้อยละ 12 และเกิดมะเร็งรังไข่ร้อยละ 1.4 ซึ่งความสำคัญของการตรวจยีน *BRCA* มีประโยชน์ในการวางแผนทางการดูแลเพื่อลดความเสี่ยงในการเกิดมะเร็งในอนาคต การตรวจค้นหายีนดังกล่าวช่วยเพิ่มโอกาสในการยืดอายุของผู้ที่มียีนผิดปกติ และนำ

จะนำไปสู่การลดค่าใช้จ่ายที่เกิดจากการรักษาที่มีมูลค่าสูงได้อีกด้วย กล่าวอีกนัยหนึ่งคือ การตรวจยีนดังกล่าว น่าจะช่วยเพิ่มประสิทธิภาพของการรักษามะเร็งให้ดีขึ้น โดยการป้องกันการเกิดมะเร็งรายใหม่

การนำเทคโนโลยีถอดรหัสพันธุกรรมรุ่นใหม่ (next generation sequencing: NGS) มาใช้ตรวจเพื่อค้นหาผู้ที่มีความเสี่ยงสูงต่อโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม จะได้มีการป้องกันและลดโอกาสการเกิดโรค ส่งผลให้สามารถลดภาระค่าใช้จ่ายของผู้ป่วยและสังคมโดยรวมได้ เป็นการเพิ่มความเข้มแข็งทางสุขภาพ สังคมและเศรษฐกิจให้กับประเทศ เป็นทางเลือกที่มีความคุ้มค่าในบริบทของประเทศไทย ซึ่งจะมีผลกระทบทางงบประมาณรวม 5 ปี มากกว่าการไม่ได้ตรวจยีน 1,011 ล้านบาท⁽⁶⁾ อย่างไรก็ตามพบว่า การตรวจทางอณูพันธุศาสตร์ส่วนใหญ่มีเฉพาะในโรงเรียนแพทย์ โรงพยาบาลเฉพาะทางและโรงพยาบาลเอกชนบางแห่งเท่านั้น ถึงแม้ว่าในปี 2565 สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) จะประกาศรายการสิทธิประโยชน์การตรวจ *BRCA1/BRCA2* ในกลุ่มผู้ป่วยมะเร็งเต้านมที่มีความเสี่ยงสูง และญาติสายตรงที่มีประวัติคนในครอบครัวตรวจพบยีนกลายพันธุ์ เป็นสิทธิประโยชน์สำหรับประชาชนไทยที่มีอายุตั้งแต่ 18 ปีขึ้นไป แต่การเข้าถึงบริการในโรงพยาบาลของรัฐยังไม่ทั่วถึงและไม่ครอบคลุม ประกอบกับประชาชนกลุ่มเสี่ยงส่วนมากยังไม่เข้าใจถึงความสำคัญและประโยชน์ของการตรวจทางอณูพันธุ-



ศาสตร์อย่างแท้จริง

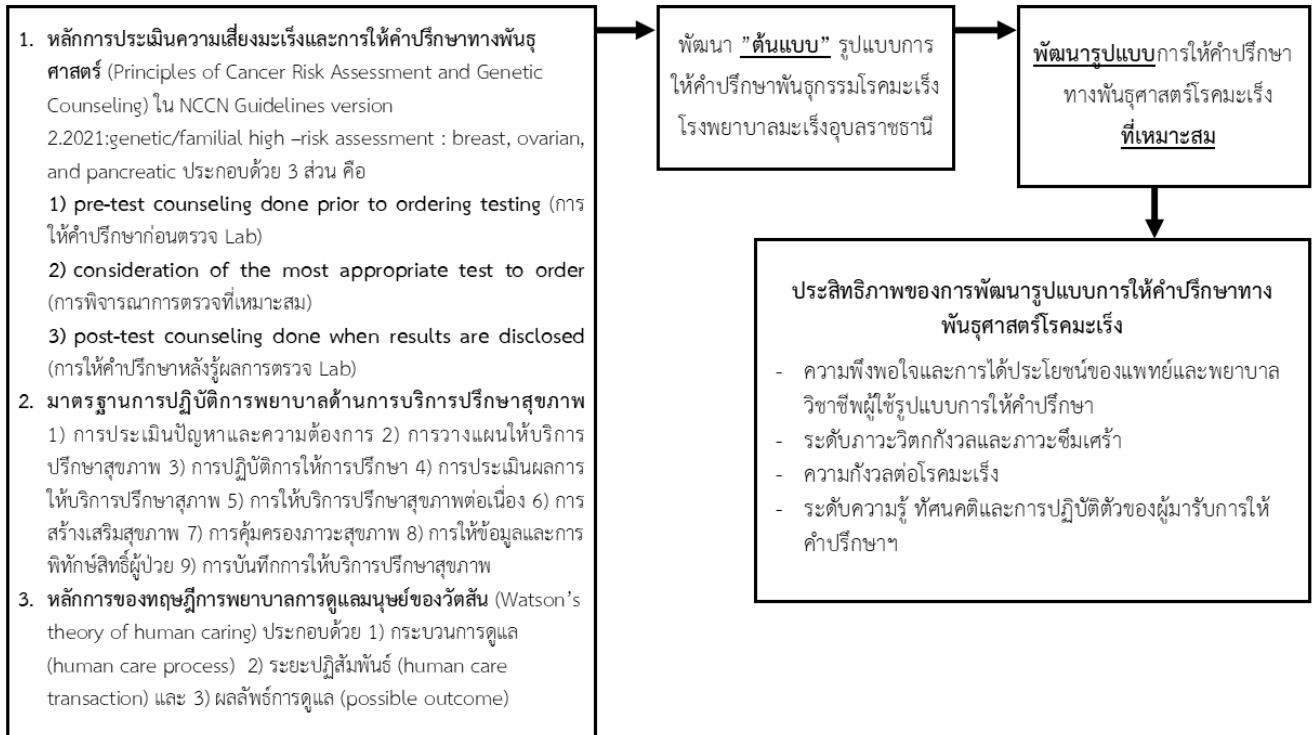
จากการทบทวนวรรณกรรมพบว่า การศึกษาส่วนมากมีในต่างประเทศ ส่วนในประเทศไทยนั้น รูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งยังไม่ชัดเจน ส่วนใหญ่ที่พบจะเป็นการศึกษาหรือการพัฒนาแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ที่จำเพาะ เช่น กลุ่มอาการดาวน์^(7,8,9) และโรคธาลัสซีเมีย^(10,11) ตามด้วยการให้ความรู้แก่ประชาชนทั่วไป และการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ เพื่อให้ข้อมูลและทางเลือก เป็นต้น และมีเพียงหนึ่งรายงานการศึกษาที่เกี่ยวกับความรู้ ทศนคติและความคาดหวังต่อการตรวจสารพันธุกรรมของผู้หญิงที่เป็นมะเร็งเต้านม โดยศึกษาในกลุ่มตัวอย่างผู้หญิงที่เป็นมะเร็งเต้านมที่มารับการรักษาที่โรงพยาบาลมะเร็งจำนวน 127 คน ผลการศึกษาพบว่า กลุ่มตัวอย่างเพียงร้อยละ 31.6 ได้คะแนนความรู้มากกว่าร้อยละ 50 ของคะแนนเต็ม ร้อยละ 72.4 สนใจที่จะเรียนรู้ในการตรวจสารพันธุกรรมในโรคมะเร็ง ร้อยละ 74.0 เชื่อว่าการตรวจสารพันธุกรรมจะช่วยให้เกิดการดูแลโรคมะเร็งที่ดีขึ้น ร้อยละ 76.4 ต้องการตรวจสารพันธุกรรม ร้อยละ 35.4 มีความรู้เพียงพอเกี่ยวกับประโยชน์จากการตรวจสารพันธุกรรมเพื่อตัดสินใจในการตรวจ ร้อยละ 70.1 ต้องการคำปรึกษาทางพันธุกรรมที่เป็นทางการก่อนที่จะเข้ารับการตรวจ กล่าวโดยสรุปคือผู้ป่วยมะเร็งเต้านมมีความรู้ไม่เพียงพอต่อการตรวจสารพันธุกรรมแต่ต้องการตรวจสารพันธุกรรม ดังนั้น จึงควรมีการพัฒนาโปรแกรมให้ความรู้เกี่ยวกับการตรวจสารพันธุกรรมให้แก่ผู้ป่วย⁽¹²⁾

จากสภาพปัญหาและความสำคัญดังกล่าว โรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานีจึงมีความสนใจที่จะพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง เพื่อพัฒนาระบบการบริการให้คำปรึกษาแนะนำแก่ผู้ป่วยและญาติที่มีความเสี่ยงสูงให้เข้าถึงบริการโรคมะเร็งทางพันธุกรรมที่เป็นไปตามมาตรฐานการบริการเวชศาสตร์จีโนมของสถานพยาบาล รวมทั้งเพื่อช่วยให้ผู้รับบริการสามารถนำ

ความรู้ทางพันธุศาสตร์มาประยุกต์ในการดูแลผู้ป่วยมะเร็งหรือคนในครอบครัวที่มีความเสี่ยงต่อโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้อย่างเหมาะสม และเป็นข้อมูลพื้นฐานที่มีประโยชน์และสามารถนำองค์ความรู้ไปพัฒนาทางการแพทย์เพื่อพัฒนาคุณภาพชีวิตที่ดีทั้งในปัจจุบันและอนาคต โดยบูรณาการและประยุกต์ใช้แนวคิดหลักการประเมินความเสี่ยงมะเร็งและการให้คำปรึกษา (principles of cancer risk assessment and genetic counseling) ใน NCCN (National Comprehensive Cancer Network) Guidelines version 2.2021: genetic/familial high-risk assessment: breast, ovarian, and pancreatic ซึ่งประกอบด้วย 3 ส่วน คือ 1) การให้คำปรึกษาก่อนการตรวจพันธุกรรม (pre-test counseling prior to ordering testing) 2) การพิจารณาการตรวจที่เหมาะสม (consideration of the most appropriate test to order) และ 3) การให้คำปรึกษาหลังรู้ผลการตรวจพันธุกรรม (post-test counseling when results are disclosed) ร่วมกับมาตรฐานการบริการพยาบาลด้านการปรึกษาสุขภาพ⁽¹³⁾ และหลักการของทฤษฎีการพยาบาลการดูแลมนุษย์ของวัตสัน (Watson's philosophy and science of caring theory) ที่เน้นคุณภาพของปฏิสัมพันธ์ระหว่างพฤติกรรมของมนุษย์^(14,15)

วัตถุประสงค์ของการวิจัย

1. เพื่อศึกษาสถานการณ์ รวบรวมและวิเคราะห์รูปแบบการให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง
2. เพื่อพัฒนาและประเมินรูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี
3. เพื่อศึกษาความชุกของซุติยีน (genetic prevalence) ที่มีความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็งในกลุ่มผู้ป่วยโรคมะเร็งเต้านมหรือมะเร็งรังไข่และญาติของผู้ป่วย



NCCN = National Comprehensive Cancer Network

ภาพที่ 1 กรอบแนวคิดในการวิจัย

ระเบียบวิธีศึกษา

การวิจัยนี้เป็นการวิจัยและพัฒนา (research and development) ซึ่งมีวัตถุประสงค์เพื่อศึกษาสถานการณ์การพัฒนาและประเมินผลรูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี โดยระยะที่ 1 ศึกษาสถานการณ์ เป็นการศึกษาคัดขวางเชิงพรรณนา (descriptive cross-sectional study) และระยะที่ 2 พัฒนารูปแบบ ทดลองใช้และประเมินผลรูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง เป็นการศึกษาวิจัยแบบกึ่งทดลอง (quasi-experimental) ดำเนินการระหว่าง เดือนมีนาคม 2565 – กุมภาพันธ์ 2566

ประชากร และกลุ่มตัวอย่าง

ประชากรที่ศึกษาครั้งนี้ คือ บุคลากรทางการแพทย์ ผู้ให้บริการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง ของโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี และผู้ป่วยมะเร็ง หรือประชากรที่มีความเสี่ยงสูงต่อกลุ่มอาการของมะเร็งเต้านมและมะเร็งรังไข่ ที่เกิดจากความบกพร่องทางพันธุกรรมและมีการถ่ายทอดสารพันธุกรรม (hereditary breast and ovarian cancer syndrome: HBOC) ตามเกณฑ์ simple risk ladder for genetic testing

กลุ่มตัวอย่าง คือ บุคลากรทางการแพทย์ผู้ให้บริการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งของโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี และผู้ป่วยมะเร็ง หรือผู้เกี่ยวข้อง ที่มารับบริการระหว่าง มีนาคม 2565 -กุมภาพันธ์ 2566 โดยคัดเลือกตัวอย่างแบบแบ่งชั้นตามวัตถุประสงค์ หรือการเลือกตัวอย่างแบบโควตา (stratified purposeful sampling or quota sampling) จำแนกกลุ่มตัวอย่างที่ศึกษาตามคุณลักษณะที่ผู้วิจัยสนใจในแต่ละขั้นตอนและระยะของการศึกษาวิจัย โดยระยะที่ 1 กำหนดตัวอย่างด้วยการประมาณค่าตัวอย่างร้อยละ 15-30 ของประชากรแต่ละกลุ่ม ได้แก่ แพทย์ 5 คน, นักเทคนิคการแพทย์ 5 คน, พยาบาล 34 คน และ ผู้ป่วยมะเร็ง 113 คน ส่วนในระยะที่ 2 กำหนดขนาดตัวอย่างโดยใช้สูตรกรณีทราบจำนวนประชากรที่แน่นอน ดังสูตรคำนวณขนาดตัวอย่าง คือ $n = N/1+N(e)2$ เมื่อ n = จำนวนตัวอย่างที่ต้องการ, N = จำนวนประชากร (แพทย์ 5 คน, พยาบาล 34 คน และ ผู้ป่วยมะเร็ง 113 คน) และ e = ค่าคลาดเคลื่อนของการประมาณค่า (0.05) จากนั้นแทนค่าได้จำนวนตัวอย่าง ดังนี้ คือ

ระยะที่ 1 ขั้นตอนการศึกษาสถานการณ์ กลุ่มตัวอย่างประกอบด้วยแพทย์ที่ปฏิบัติงานในโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานีจำนวน 2 คน พยาบาลวิชาชีพจำนวน 7 คน (ผ่านการอบรม genetic counseling 10 วัน) นักเทคนิคการแพทย์จำนวน 2 คน และผู้ป่วยมะเร็งจำนวน 17 คน ซึ่งมีความเสี่ยงต่อ HBOC สูงตามเกณฑ์ simple risk ladder for genetic testing และสมัครใจตรวจ genetic test

ระยะที่ 2 ขั้นตอนการพัฒนารูปแบบ การทดลองใช้และการประเมินผลรูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง กลุ่มตัวอย่างประกอบด้วยแพทย์ที่ปฏิบัติงานในโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี จำนวน 5 คน พยาบาลวิชาชีพจำนวน 31 คน (ผ่านการอบรม genetic counseling 10 วัน) และประเมินผลการให้คำปรึกษาในผู้มารับบริการที่มีคุณสมบัติตามเกณฑ์การคัดเลือกจำนวน 88 คน ด้วยวิธีการสุ่มตัวอย่างแบบง่าย จำแนกเป็น 2 กลุ่ม

คือ 1) กลุ่มควบคุมที่ได้รับการให้คำปรึกษาตามปกติจำนวน 44 คน และ 2) กลุ่มที่ได้รับการให้คำปรึกษาตามรูปแบบที่พัฒนาขึ้นจำนวน 44 คน

นอกจากนี้ยังมีกลุ่มตัวอย่างเพื่อศึกษาความชุกของชุดยีนซึ่งเป็นผู้ป่วยที่ผ่านการส่งตรวจ genetic test ในคลินิกฯ ตลอดระยะเวลาที่ทำการศึกษาทั้งหมดจำนวน 175 คน

เครื่องมือที่ใช้ในการวิจัย

เครื่องมือที่ใช้ในการวิจัยครั้งนี้ประกอบด้วย เครื่องมือที่ใช้ในการศึกษาวิเคราะห์สถานการณ์ เครื่องมือที่ใช้ในการดำเนินการ และเครื่องมือที่ใช้ในการประเมินผล ซึ่งมีรายละเอียดดังนี้

1. เครื่องมือที่ใช้ในการศึกษาวิเคราะห์สถานการณ์ ประกอบด้วย แนวคำถามในการสนทนากลุ่ม แบบสัมภาษณ์แบบมีโครงสร้างและแบบไม่มีโครงสร้าง อุปกรณ์ช่วยบันทึกภาพและเสียง เพื่อเก็บรวบรวมข้อมูลในกระบวนการวิจัย โดยที่ผู้วิจัยได้ขออนุญาตผู้ให้ข้อมูลและผู้ให้ข้อมูลยินยอมก่อนทำการบันทึกทุกครั้ง

2. เครื่องมือที่ใช้ในการดำเนินงาน คือ รูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งที่พัฒนาขึ้นจากการวิเคราะห์สถานการณ์และการทบทวนวรรณกรรมที่เกี่ยวข้องต่างๆ

3. เครื่องมือที่ใช้ในการประเมินผล

3.1 เครื่องมือประเมินผลกระบวนการ ได้แก่ การสังเกตการณ์มีส่วนร่วมในกระบวนการวิจัยของกลุ่มเป้าหมาย การซักถามความพึงพอใจ และการได้รับประโยชน์จากงานวิจัย เป็นแบบสอบถามชนิดมาตราส่วนประมาณค่าโดยใช้มาตรวัดแบบลิเคิร์ต (Likert scale) 5 ระดับ คือ มากที่สุด มาก ปานกลาง น้อยและน้อยที่สุด

3.2 เครื่องมือประเมินผลลัพธ์ ได้แก่

ส่วนที่ 1 ประเมินผลลัพธ์ในกลุ่มบุคลากรทางการแพทย์ ได้แก่ 1) แบบประเมินระดับความรู้ซึ่งมีลักษณะแบบสอบถามความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับการให้คำปรึกษา

พันธุศาสตร์โรคมะเร็ง มีทั้งหมด 22 ข้อ ตอบ 2 ตัวเลือก หากตอบถูก = 1 คะแนน ตอบผิด = 0 คะแนน โดยมีคะแนนรวม 22 คะแนน 2) แบบประเมินทัศนคติการให้คำปรึกษาพันธุกรรมโรคมะเร็ง มี 15 ข้อคำถาม 5 ตัวเลือก คือ เห็นด้วยอย่างยิ่ง, เห็นด้วย, ไม่แน่ใจ, ไม่เห็นด้วย, ไม่เห็นด้วยอย่างยิ่ง โดยให้คะแนนด้านบวก = 5-1 (ตามลำดับ) ด้านลบ 1-5 (ตามลำดับ) รวม 75 คะแนน การวิเคราะห์แบ่งเป็น 3 ระดับ คือ ดี (คะแนน 61-75) ปานกลาง (คะแนน 45-60) และควรปรับปรุง (คะแนนน้อยกว่า 45 คะแนน) และ 3) แบบประเมินทักษะการให้คำปรึกษา มีข้อคำถามทั้งหมด 3 ข้อ (28 ข้อย่อย) check list 2 ตัวเลือก คือ ปฏิบัติ และไม่ปฏิบัติ

ส่วนที่ 2 ประเมินผลลัพธ์ในผู้ป่วย ประกอบด้วย 1) แบบวัดความวิตกกังวลและความซึมเศร้า (hospital anxiety and depression scale) ฉบับภาษาไทย (Thai HADS) พัฒนาโดย ธนา นิลชัยโกวิทย์ และคณะ⁽¹⁶⁾ ประกอบด้วยคำถาม 14 ข้อ แบ่งเป็นด้านอาการวิตกกังวล 7 ข้อ และด้านความซึมเศร้า 7 ข้อ ให้คะแนนข้อละ 0-4 คะแนน การคิดคะแนน แยกเป็นส่วนของอาการวิตกกังวลและอาการซึมเศร้า มีพิสัยของคะแนนเต็มแต่ละส่วนได้ 0-21 คะแนน โดยมีเกณฑ์คะแนนในลักษณะที่แบ่งระดับการวินิจฉัยเป็น 3 ระดับ คือ 0-7 คะแนน เป็นกลุ่มที่ไม่มีความผิดปกติทางจิตเวช 8-10 คะแนน เป็นกลุ่มที่มีอาการวิตกกังวลหรืออาการซึมเศร้าสูง แต่ยังไม่ผิดปกติชัดเจน และ 11-21 คะแนน เป็นกลุ่มที่มีอาการวิตกกังวลหรืออาการซึมเศร้าในขั้นที่ถือว่าเป็นความผิดปกติทางจิตเวช และ 2) แบบวัดความกังวลเกี่ยวกับโรคมะเร็ง ที่ผู้วิจัยพัฒนาขึ้นจากแบบประเมิน Cancer Worry Scale Revised for Genetic Counseling (CWS-GC) ของ Caruso⁽¹⁷⁾ 3) แบบประเมินความรู้เรื่องโรคมะเร็งและการตรวจคัดกรองพันธุกรรมมะเร็ง มีทั้งหมด 16 ข้อ ตอบ 2 ตัวเลือก หากตอบถูก = 1 คะแนน ตอบผิด = 0 คะแนน โดยมีคะแนนรวม 16 คะแนน และแบบประเมินทัศนคติของผู้มารับ

บริการให้คำปรึกษา มี 15 ข้อคำถาม 5 ตัวเลือก คือ เห็นด้วยอย่างยิ่ง, เห็นด้วย, ไม่แน่ใจ, ไม่เห็นด้วย, ไม่เห็นด้วยอย่างยิ่ง โดยให้คะแนนด้านบวก = 5-1 (ตามลำดับ) ด้านลบ 1-5 (ตามลำดับ) รวม 75 คะแนน

การตรวจสอบคุณภาพเครื่องมือ ผู้วิจัยสร้างเครื่องมือโดยการศึกษาจากเอกสารและตำราที่เกี่ยวข้องกับรูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โดยกำหนดขอบเขตโครงสร้างของเนื้อหาให้ครอบคลุม แล้วนำมาเป็นแนวทางในการสร้างคำถาม จากนั้นจึงทำการตรวจสอบความถูกต้อง ความตรงตามเนื้อหาของแบบสัมภาษณ์และแนวคำถามในการสนทนากลุ่มโดยผู้เชี่ยวชาญที่มีความรู้ความชำนาญ จำนวน 3 คน แล้วนำมาปรับปรุงก่อนนำไปเก็บข้อมูลกับกลุ่มเป้าหมาย สำหรับแบบวัดความวิตกกังวลและความซึมเศร้า (Thai-HAD) และแบบวัดความกังวลเกี่ยวกับโรคมะเร็ง (CWS-GC) ได้ทำการทดสอบ (pilot test) จำนวน 30 ชุด ในผู้ป่วยมะเร็งที่มีลักษณะคล้ายคลึงกับกลุ่มตัวอย่าง เพื่อตรวจสอบว่าคำถามสามารถสื่อความหมายตรงตามความต้องการ และมีความเหมาะสมหรือไม่ จากนั้นจึงจะนำมาทดสอบความเชื่อมั่นของแบบสอบถามโดยใช้โปรแกรมสำเร็จรูป การทดสอบความเชื่อมั่นของแบบสอบถามได้ค่าสัมประสิทธิ์แอลฟาของครอนบาค (Cronbach) เท่ากับ 0.82 และ 0.80 ตามลำดับ

วิธีเก็บรวบรวมข้อมูล

ภายหลังจากข้อเสนอโครงร่างวิจัยได้รับการพิจารณาอนุมัติและรับรองจากคณะกรรมการจริยธรรมการวิจัยในมนุษย์แล้ว ผู้วิจัยจึงได้ดำเนินการวิจัยโดยแบ่งขั้นตอนในการศึกษาเป็น 2 ระยะ คือ ระยะที่ 1 ศึกษาวิเคราะห์สถานการณ์ที่เกี่ยวข้องทั้งบริบทและสิ่งแวดล้อม ระยะที่ 2 พัฒนา ทดลองใช้ และประเมินประสิทธิผลรูปแบบโปรแกรมการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง รวมถึงประเมินความชุกของชุดยีน (genetic prevalence) ที่มีความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็งในกลุ่มผู้ป่วยโรคมะเร็งด้าน

หรือมะเร็งรังไข่และญาติของผู้ป่วย ดังรายละเอียด ดังนี้

ระยะที่ 1 ศึกษาสถานการณ์ โดยการสำรวจ วิเคราะห์ สังเคราะห์สภาพปัญหาและความต้องการการพัฒนา ด้วยการศึกษาค้นคว้าข้อมูลพื้นฐานของโรงพยาบาล นโยบาย ทรัพยากรในการบริการ เทคโนโลยีและมาตรฐาน คุณลักษณะทางประชากรของพยาบาลผู้ให้คำปรึกษาทาง พันธุศาสตร์โรคมะเร็งในโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี ความชุกของโรคมะเร็งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม รวมถึง การทบทวนแนวคิดทฤษฎี เอกสารและงานวิจัยต่างๆ ที่ เกี่ยวข้อง นอกจากนี้ยังมีการสนทนากลุ่ม การสัมภาษณ์ เชิงลึกโดยผู้ช่วยนักวิจัยซึ่งผ่านการอบรมหลักสูตรการ ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ 4 เดือน ในกลุ่มตัวอย่าง จำนวน 28 คน สำหรับบุคลากรทางการแพทย์โรงพยาบาล มะเร็งอุบลราชธานีที่มีส่วนเกี่ยวข้องในการให้คำปรึกษา ทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง จากนั้นนำข้อมูลมาวิเคราะห์ และสรุปประเด็นปัญหา โดยใช้การวิเคราะห์เนื้อหา (content analysis) และการวิเคราะห์แก่นสาระ (thematic analysis)

ระยะที่ 2 พัฒนา ทดลองใช้ และประเมินประสิทธิผล รูปแบบโปรแกรมการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โดยมีขั้นตอนดังนี้ คือ 1) การออกแบบการพัฒนา รูปแบบการให้การปรึกษา ซึ่งเป็นการดำเนินการโดยนำ ความรู้และผลการวิจัยที่ได้จากระยะที่ 1 มาเป็นข้อมูลนำ เข้า ร่วมกับการทบทวนแนวคิด ทฤษฎีทางการแพทย์ เอกสารวิชาการ และงานวิจัยที่เกี่ยวข้อง มาพัฒนาเป็นต้น แบบของโปรแกรมการให้คำปรึกษา ซึ่งการวิเคราะห์ ข้อมูลใช้การวิเคราะห์เนื้อหา โดยประเมินความเหมาะสม ของรูปแบบโดยการตรวจสอบจากผู้ทรงคุณวุฒิจำนวน 3 คน 2) นำรูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ โรคมะเร็งที่พัฒนาขึ้นไปตรวจสอบประสิทธิผลในกลุ่ม ตัวอย่างขนาดเล็ก จำนวน 5 คน ซึ่งเป็นผู้ป่วยมะเร็งหรือ ประชากรที่มีความเสี่ยงต่อ HBOC สูง ที่มารับบริการ ณ คลินิกให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โรงพยาบาล

มะเร็งอุบลราชธานี 3) ปรับปรุงต้นแบบของรูปแบบการ ให้คำปรึกษาฯ 4) ทดลองใช้ในกลุ่มตัวอย่างที่มีขนาดใหญ่ ขึ้น จำนวน 44 คน ซึ่งเป็นผู้ป่วยมะเร็งหรือประชากรที่ มีความเสี่ยงต่อ HBOC สูง ที่มารับบริการ ณ คลินิกให้ คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โรงพยาบาลมะเร็ง อุบลราชธานี เปรียบเทียบกับกลุ่มควบคุม 44 คน ซึ่งได้ รับการให้คำปรึกษาและรักษาพยาบาลตามปกติ โดยเก็บ รวบรวมข้อมูลในกลุ่มควบคุมก่อน จากนั้นจึงดำเนินการ เก็บรวบรวมข้อมูลในกลุ่มทดลอง เพื่อป้องกันการปนเปื้อน และลดอคติในการวิจัย

ประเมินประสิทธิผลรูปแบบการให้คำปรึกษาทาง พันธุศาสตร์โรคมะเร็ง ด้วยการประเมินกระบวนการของ รูปแบบ ได้แก่ 1) ความพึงพอใจและการได้ประโยชน์ของ แพทย์และพยาบาลวิชาชีพผู้ใช้รูปแบบการให้คำปรึกษาฯ ในโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี จำนวน 36 คน 2) ความคิดเห็นเกี่ยวกับปัญหาอุปสรรคและข้อเสนอแนะจาก แพทย์และพยาบาลวิชาชีพผู้ใช้โปรแกรมการให้คำปรึกษาฯ 3) ประเมินความรู้ ทักษะและการให้การให้คำปรึกษาทาง พันธุศาสตร์โรคมะเร็งของกลุ่มตัวอย่างบุคลากรทางการแพทย์และการประเมินผลลัพธ์กับผู้ป่วย ด้วย (1) การ ประเมินความวิตกกังวลและความซึมเศร้า (Thai-HAD) ประเมินความกังวลเกี่ยวกับโรคมะเร็ง (CWS-GC) รวมถึง การประเมินระดับความรู้ ทักษะและการปฏิบัติตัวของ ผู้มารับการให้คำปรึกษาฯ ในตัวอย่างที่เลือกแบบสุ่มอย่าง ง่าย ตามคุณสมบัติที่กำหนด จำนวน 44 คน เปรียบเทียบกับ ผู้ป่วยที่ได้รับการให้คำปรึกษาตามปกติจำนวน 44 คน และ (2) ประเมินความพึงพอใจของผู้ป่วยภายหลังได้รับการให้ คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งที่พัฒนาขึ้น ตลอดจน การประเมินความชุกของชุดยีนที่มีความเสี่ยงต่อการเกิด มะเร็งในผู้ป่วยโรคมะเร็งและครอบครัวจากการให้บริการ ปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง และมีการยินยอมสมัคร ใจส่งตรวจทางพันธุกรรมในช่วงระยะเวลาที่ทำการศึกษา จำนวน 175 คน

การวิเคราะห์ข้อมูล

1. วิเคราะห์สถานการณ์ของการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง ในโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี จากข้อมูลการสัมภาษณ์และสนทนากลุ่ม ซึ่งเป็นข้อมูลเชิงคุณภาพโดยการวิเคราะห์เนื้อหา การวิเคราะห์แก่นสาระและสรุปตามประเด็นของแบบสำรวจ

2. วิเคราะห์ข้อมูลส่วนบุคคล และความชุกของชุดยีนที่มีความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็งโดยใช้สถิติการแจกแจงเป็นความถี่ ร้อยละและส่วนเบี่ยงเบนมาตรฐาน และวิเคราะห์ความแตกต่างของข้อมูลส่วนบุคคลโดยใช้สถิติไคสแควร์ (chi-square)

3. วิเคราะห์เปรียบเทียบระดับคะแนนความรู้ทัศนคติและทักษะการให้คำปรึกษา ของบุคลากรทางการแพทย์ก่อนและหลังการทดลองโดยการทดสอบค่า paired sample t-test

4. ประเมินผลลัพธ์ในผู้ป่วยด้วยการวิเคราะห์เปรียบเทียบระดับคะแนนความวิตกกังวล ความซึมเศร้า ความกังวลเกี่ยวกับโรคมะเร็ง (CWS-GC) รวมถึง คะแนนระดับความรู้ ทัศนคติและการปฏิบัติตัวก่อนและหลังการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โดยการทดสอบค่า paired sample t-test ส่วนการวิเคราะห์ระหว่างกลุ่มทดลองและกลุ่มควบคุมที่เป็นอิสระต่อกันโดยใช้สถิติ independent t-test

5. วิเคราะห์ระดับความพึงพอใจและการได้ประโยชน์ด้วยสถิติพรรณนา ค่าเฉลี่ยและส่วนเบี่ยงเบนมาตรฐาน

การพหุภังคิกริษยของกรุ่บตัวอย่าง

งานวิจัยนี้ผ่านการพิจารณารับรองจากคณะกรรมการจริยธรรมการวิจัยในมนุษย์ โรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี เลขที่ใบรับรอง EC-005/2022 ลงวันที่ 7 มีนาคม 2565

ผลการศึกษ

จำแนกได้เป็น 4 ส่วน ดังนี้

1. ผลการศึกษสถานการณ์การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง

ทั้งในอดีตที่ผ่านมาและปัจจุบัน พบว่า 1) ในอดีตไม่เคยมีบริการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งในโรงพยาบาล 2) ในปัจจุบันยังมีความไม่ชัดเจนของรูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง 3) ในปัจจุบันบุคลากรทางการแพทย์ยังมีความพร้อมในองค์ความรู้และสมรรถนะเกี่ยวกับพันธุศาสตร์ด้านโรคมะเร็ง การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งเป็นเรื่องใหม่ ทำให้บุคลากรมีความรู้และทักษะในการให้คำปรึกษา ไม่เพียงพอ ดังนั้น สถานการณ์ในอนาคตที่ต้องการพัฒนา คือ รูปแบบบริการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งที่มีมาตรฐานทั้งสถานที่และบุคลากรที่เกี่ยวข้อง และสามารถให้บริการได้อย่างมีประสิทธิภาพ

2. ผลการพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งของโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี

จากการทบทวนวรรณกรรมและการระดมสมองเพื่อค้นหารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งที่เหมาะสมกับบริบทของโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี สามารถสรุปเป็นแนวทางได้ 3 องค์ประกอบหลัก คือ ด้านโครงสร้างการดำเนินงาน (structure) ด้านบุคลากร (staff) และด้านระบบบริการ (service system) ดังรายละเอียดในภาพที่ 2 และ 3

2.1 ด้านโครงสร้างการดำเนินงาน ประกอบด้วยงานคัดกรองผู้ป่วยมะเร็งและครอบครัวที่มีความเสี่ยงโรคมะเร็งทางพันธุกรรม ณ จุดบริการผู้ป่วยนอกต่างๆ ห้องตรวจและห้องให้คำปรึกษา จะต้องจัดให้ผู้รับบริการรู้สึกมีความเป็นส่วนตัว ปลอดภัย อุ่นใจและผ่อนคลายมากพอที่จะเปิดเผยเรื่องราวส่วนตัว รวมถึงการจัดให้มีครุภัณฑ์

เครื่องใช้สำนักงานและเครื่องคอมพิวเตอร์ เทคโนโลยีและสิ่งอำนวยความสะดวกต่างๆ ตลอดจนระบบเชื่อมโยงเครือข่าย หรือ ระบบสารสนเทศโรงพยาบาล (hospital information system: HIS) ที่จะช่วยในการจัดเก็บ จัดการ และส่งต่อข้อมูลของผู้ป่วยทั้งจากภายในและภายนอกโรงพยาบาล ดังรายละเอียดโครงสร้างการดำเนินงานคลินิกให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี ในภาพที่ 2

2.2 ด้านบุคลากร คณะผู้วิจัยได้ทำการวางแผนดำเนินการพัฒนาบุคลากรด้านที่เกี่ยวข้องเพื่อให้เป็นไปตามประกาศกระทรวงสาธารณสุข ในราชกิจจานุเบกษา ปี 2564 เรื่อง “มาตรฐานการบริการเวชศาสตร์จีโนมส์ของสถานพยาบาล”⁽¹⁸⁾ โดยโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี เป็นโรงพยาบาลในระดับตติยภูมิเฉพาะทาง ซึ่งผู้ให้บริการในคลินิกให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งต้องเป็นผู้ประกอบวิชาชีพทางการแพทย์และสาธารณสุขที่เกี่ยวข้องกับเวชศาสตร์จีโนมส์ที่ให้บริการ มีคุณสมบัติตามที่สภาวิชาชีพที่เกี่ยวข้องประกาศกำหนด ได้แก่

2.2.1 ประกาศแพทยสภา เรื่อง “ข้อบ่งชี้ทางการแพทย์และมาตรฐานการให้บริการเวชศาสตร์จีโนมส์ของผู้ประกอบวิชาชีพเวชกรรม”⁽¹⁹⁾ โดยโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานีมีความสัมพันธ์โดยตรงกับลักษณะของปัญหาสุขภาพที่พบในผู้มารับบริการเวชศาสตร์จีโนมส์ โดยใช้วิธีการอย่างใดอย่างหนึ่ง คือ การตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรมของโรคมะเร็งโดยตรวจเลือดหรือชิ้นเนื้อเพื่อใช้ในการพยากรณ์โรค และใช้ประกอบการพิจารณาให้หรือไม่ให้ยาบางชนิด เช่น ยามุ่งเป้า ยาภูมิคุ้มกันบำบัด

2.2.2 ประกาศสภาการพยาบาล เรื่อง “คุณสมบัติ หน้าที่และความรับผิดชอบของผู้ประกอบวิชาชีพการพยาบาลและการผดุงครรภ์ที่ให้บริการเวชศาสตร์จีโนม พ.ศ. 2565”⁽²⁰⁾ เช่น ได้รับประกาศนียบัตรวิชาชีพการพยาบาลและการผดุงครรภ์ด้านการพยาบาล

และการผดุงครรภ์ด้านเวชศาสตร์จีโนม ที่ได้รับการรับรองจากสภาการพยาบาล ซึ่งจะมีหน้าที่และความรับผิดชอบในการซักประวัติข้อมูลทั่วไป ข้อมูลโรคทางพันธุกรรม พงศาวลี (family tree) และการดำเนินโรค เพื่อวิเคราะห์ปัญหาเบื้องต้น ประเมินความเสี่ยงทางพันธุกรรม ประเมินความเสี่ยงของการเกิดโรค การป้องกันโรคและการเจ็บป่วย เป็นต้น

2.3 ด้านระบบบริการ ลักษณะของคลินิกให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง คือ ทำงานกันเป็นทีม ระหว่างแพทย์ผู้รักษาก่อนใช้ แพทย์เวชพันธุศาสตร์ที่ทำหน้าที่ให้คำปรึกษาแก่แพทย์ผู้รักษา ซึ่งในการศึกษารั้งนี้เป็นการปรึกษาในภาพพหุสถาบันที่มีแพทย์เวชพันธุศาสตร์ เช่น โรงพยาบาลศิริราช สถาบันมะเร็งแห่งชาติ รวมถึงพยาบาล/นักให้คำปรึกษาแก่ผู้รับบริการ นักให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (genetic counselor) ซึ่งไม่ใช่แพทย์ แต่เป็นผู้ที่ได้รับการฝึกอบรมมาโดยเฉพาะ ที่สามารถให้คำแนะนำเกี่ยวกับการตรวจทางพันธุกรรม การถ่ายทอดพันธุกรรม และการดูแลติดตามให้คำแนะนำเกี่ยวกับผลการตรวจ และนักวิทยาศาสตร์ด้านชีวสารสนเทศที่จะช่วยวิเคราะห์และแปลผลรหัสพันธุกรรมจากศูนย์จีโนมให้กับแพทย์เพื่อประกอบการตัดสินใจในการป้องกัน ดูแลและรักษา ตลอดจนทีมเจ้าหน้าที่และหน่วยงาน หรือองค์กรที่เกี่ยวข้อง โดยมีวัตถุประสงค์หลักของการให้คำปรึกษา คือ เพื่อให้ผู้ป่วยและครอบครัวเข้าใจผลที่เกิดตามมา เนื่องจากโรคดังกล่าว ทราบอัตราเสี่ยงต่อการเป็นโรคหรือการถ่ายทอดโรคนั้นๆ ลดความวิตกกังวล สามารถตัดสินใจเลือกทางเลือกที่เหมาะสม หาทางป้องกันโรคมะเร็งที่จะเกิดขึ้นในอนาคต และมีข้อมูลตัดสินใจเกี่ยวกับการวางแผนครอบครัวด้วยตนเอง ซึ่งสามารถสรุประบบบริการของการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง ได้ 3 องค์ประกอบ คือ 1) ระบบบริการผู้มารับบริการ ได้แก่ การจัดทำแนวทางการรับบริการ (service level agreement: SLA) แนวทาง

การคัดกรอง/ซักประวัติ/พงศาวลี แนวทางการให้คำปรึกษา แนวทางการจัดเก็บและส่งตรวจทางพันธุกรรมโรคมะเร็ง การบันทึกข้อมูลในระบบ และแนวทางการติดตามผู้ป่วย 2) ระบบการบันทึกข้อมูล/การรายงาน และ 3) ระบบการเชื่อมโยงเครือข่าย

2.3.1 แนวทางการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งประกอบด้วย 3 ขั้นตอนคือ

2.3.1.1 การให้คำปรึกษาก่อนตรวจทางพันธุกรรมโรคมะเร็ง (pre-test counseling prior to ordering testing) ได้แก่ 1) การซักประวัติครอบครัวอย่างละเอียด เพื่อให้สามารถมองเห็นรูปแบบการถ่ายทอด และเขียนบันทึกพันธุประวัติ หรือพงศาวลี (pedigree chart) โดยการซักประวัติครอบครัว ซึ่งควรจะประกอบไปด้วยข้อมูล 3 ชั่วรุ่นของผู้มารับคำปรึกษา รวมถึงญาติสายตรง (first-degree relative: บิดา มารดา พี่ น้อง ลูก) และญาติในลำดับถัดไป (second-degree relative: พี่น้องต่างบิดา หรือมารดา ลุงป้า น้า อา ปู่ ย่า ตา ยาย และหลาน) รวมถึงญาติในลำดับถัดไป (third-degree relative: ทวด หลาน) 2) การประเมินความจำเป็นและความกังวลต่างๆ 3) การจัดลำดับความสำคัญและความเร่งด่วนของปัญหา 4) การให้ข้อมูลและปัญหาของโรคมะเร็งทางพันธุกรรม 5) การเตรียมความพร้อมสำหรับผลที่อาจเป็นไปได้ของ genetic test 6) การได้รับความยินยอมอย่างเป็นลายลักษณ์อักษรในแบบบันทึกคำยินยอมสำหรับผู้ป่วยในเวชระเบียน 7) การปรึกษาหารือถึงทางเลือกในการจัดการที่เป็นไปได้ ในกรณีที่มีการกลายพันธุ์ (mutation) เช่น การเฝ้าระวัง การลดความเสี่ยงและการผ่าตัดเพื่อลดความเสี่ยงในการเกิดมะเร็ง 8) การให้คำแนะนำเกี่ยวกับความเสี่ยงที่อาจเกิดขึ้นจากการถ่ายทอดของมะเร็งทางพันธุกรรมต่อญาติ 9) ทางเลือกในการประเมินความเสี่ยง รวมถึง genetic test และการจัดการ 10) ค่าใช้จ่ายในการตรวจทางพันธุกรรม 11) กฎหมายทั่วไปเกี่ยวกับการเลือกปฏิบัติทางพันธุกรรม

และความเป็นส่วนตัวของข้อมูลทางพันธุกรรม 12) การประเมินและการสนับสนุนสภาพจิตใจ 13) การช่วยเหลือในการตัดสินใจ และ 14) การสนับสนุนความช่วยเหลือต่อเนื่องแก่ผู้รับคำแนะนำที่เป็นโรคหรือจะเป็นโรคในอนาคต

2.3.1.2 การพิจารณาการตรวจที่เหมาะสม รวมถึงทางเลือกของการทดสอบยีนหลายยีน (choice of multi-gene testing) และการประเมินแหล่งที่มาของข้อมูลการทดสอบทางพันธุกรรม

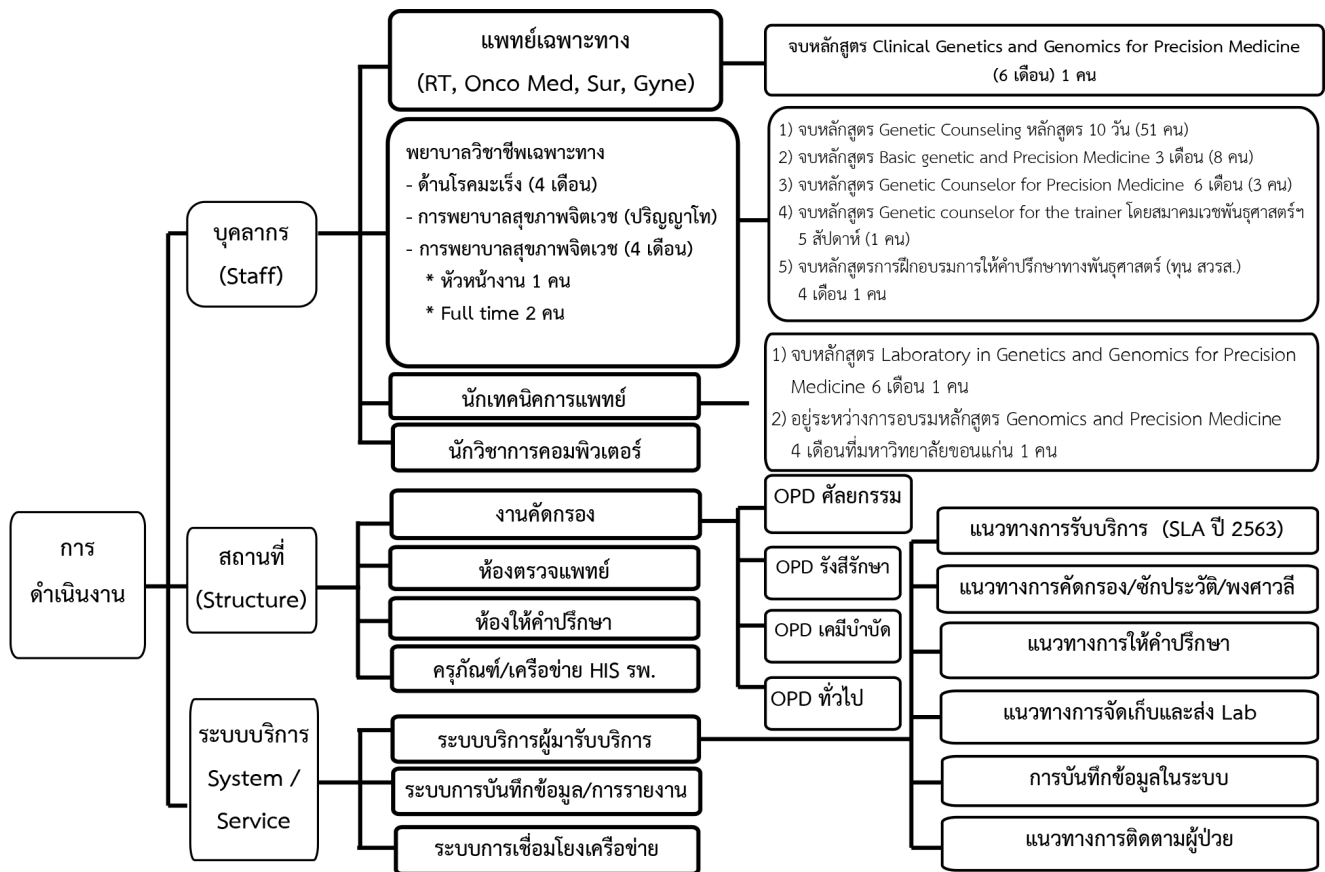
2.3.1.3 การให้คำปรึกษาหลังรู้ผลการตรวจทางพันธุกรรมโรคมะเร็ง (post-test counseling when results are disclosed) เป็นการให้คำปรึกษาเกี่ยวกับผลการทดสอบที่ออกมา รวมทั้งตัวเลือกในการป้องกันรักษาและการตรวจติดตามในระยะยาว ซึ่งแนวทางการให้คำปรึกษาประกอบด้วย 1) การอภิปรายผลและความเสี่ยงทางการแพทย์ที่เกี่ยวข้อง 2) การตีความผลลัพธ์ในบริบทของประวัติบุคคลและครอบครัวที่เป็นมะเร็ง 3) การอภิปรายเกี่ยวกับทางเลือกการจัดการทางการแพทย์ที่แนะนำ รวมถึงการอภิปรายเกี่ยวกับผลการรักษาโดยการดูแลสุขภาพที่มีคุณสมบัติเหมาะสม ในกรณีที่ผลการตรวจเป็นบวก (positive) หรือมีการกลายพันธุ์ของยีนพันธุกรรม (mutation) 4) การอภิปรายถึงความสำคัญของการแจ้งสมาชิกในครอบครัวและเสนอเอกสาร หรือแหล่งข้อมูลเพื่อแจ้งและทดสอบสมาชิกในครอบครัวที่มีความเสี่ยง 5) การอภิปรายเกี่ยวกับแหล่งข้อมูลที่มีอยู่ เช่น คลินิกกลุ่ม ความเสี่ยงสูง กลุ่มสนับสนุนเฉพาะโรค และการศึกษาวิจัยที่เกี่ยวข้องต่างๆ

สำหรับแนวทางการให้คำปรึกษา ผู้วิจัยได้บูรณาการแนวปฏิบัติตามมาตรฐานการปฏิบัติการพยาบาลด้านการบริการปรึกษาสุขภาพ ได้แก่ 1) การประเมินปัญหาและความต้องการ 2) การวางแผนให้บริการปรึกษาสุขภาพ 3) การปฏิบัติการให้การปรึกษา 4) การประเมินผลการให้บริการปรึกษาสุขภาพ 5) การให้บริการปรึกษาสุขภาพ



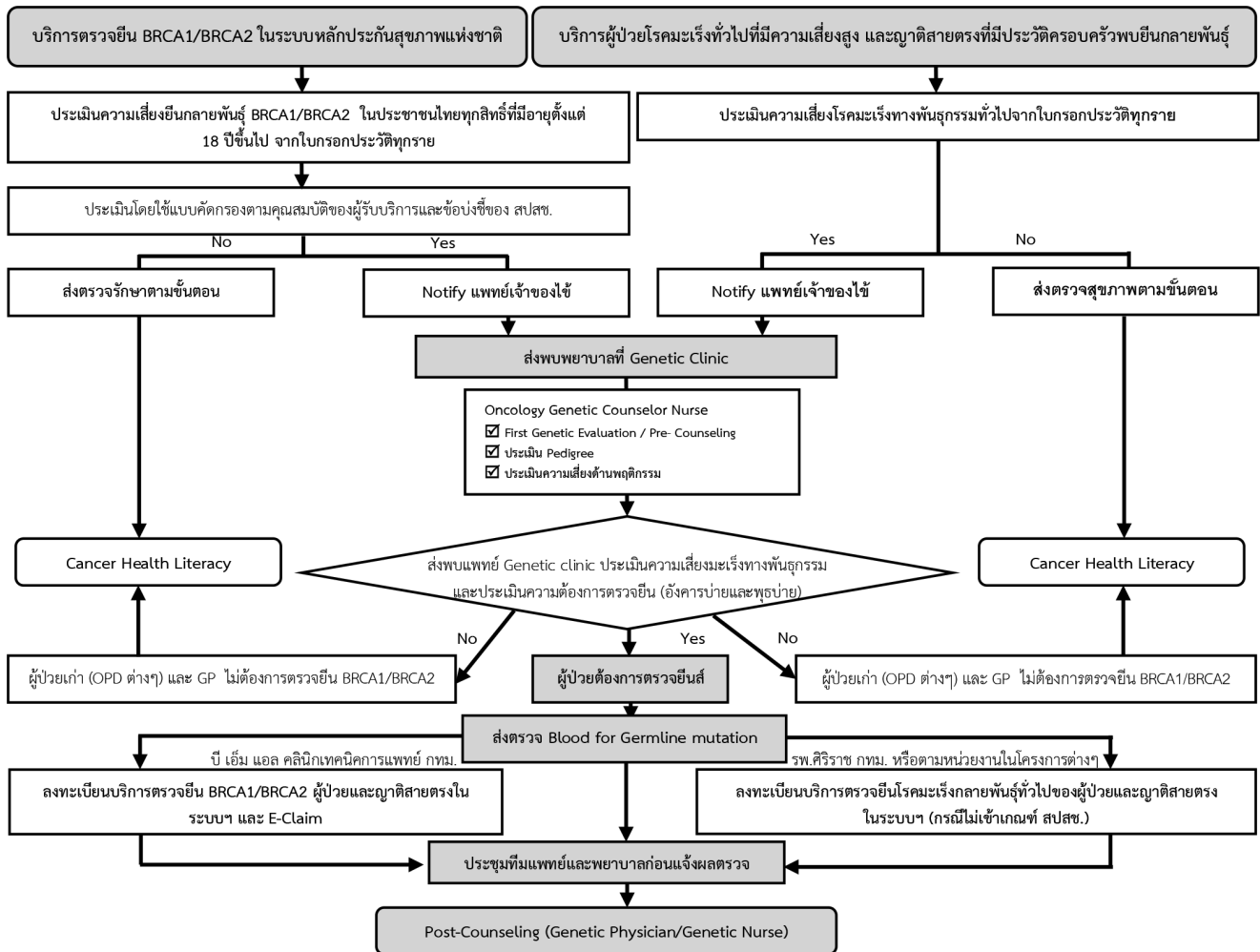
ต่อเนื่อง 6) การสร้างเสริมสุขภาพ 7) การคุ้มครองภาวะสุขภาพ 8) การให้ข้อมูลและการพิทักษ์สิทธิผู้ป่วย 9) การบันทึกการให้บริการรักษาสุขภาพ โดยพยาบาลสามารถบูรณาการแนวคิดทฤษฎีการดูแลมนุษย์ของวัตสันในการดูแลขณะให้คำปรึกษาผู้ป่วยมะเร็งและครอบครัวโดยใช้กระบวนการทัศน์ของทฤษฎีและข้อตกลงเบื้องต้นเป็นกรอบในการปฏิบัติการพยาบาล โดยเน้นการให้คุณค่าของบุคคลในฐานะมนุษย์ผู้หนึ่ง ที่ควรได้รับการดูแล ทำความเข้าใจและยอมรับในความเชื่อ ค่านิยม และการแสดงพฤติกรรมของบุคคล และให้ความสำคัญกับภาวะสุขภาพตามการรับ

รู้ของผู้ป่วย พยาบาลใช้ปัจจัยการดูแล (curative factors) เป็นแนวทางในการพัฒนาความรู้ ทักษะการดูแล และการปฏิบัติการดูแล และใช้กระบวนการพยาบาลเป็นเครื่องมือในการให้การพยาบาล เริ่มตั้งแต่การประเมินสภาพผู้ป่วย การวินิจฉัยปัญหา การตั้งเป้าหมายการพยาบาล การวางแผนการพยาบาล การนำแผนการพยาบาลไปปฏิบัติ ตลอดจนการประเมินผลการพยาบาลเพื่อการปรับเปลี่ยนการพยาบาลให้เหมาะสมกับความต้องการของผู้รับบริการที่เปลี่ยนแปลงได้ตลอดเวลา



Gyne = gynecologist, Med = internal medicine, Onco = oncologist, OPD = outpatient department, RT = radiotherapist, SLA = service level agreement, Sur = surgeon

ภาพที่ 2 โครงสร้างการดำเนินงานคลินิกให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี



กทม. = กรุงเทพมหานคร, สปสช. = สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ, BRCA = breast cancer gene, GP = general practitioner, OPD = outpatient department

ภาพที่ 3 ขั้นตอนการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี

3. ผลการประเมินประสิทธิผลของรูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี

3.1 กลุ่มตัวอย่างบุคลากรทางการแพทย์

3.1.1 ข้อมูลทั่วไป ส่วนใหญ่เป็นเพศหญิง อายุระหว่าง 34-58 ปี อายุเฉลี่ย 46.8 (SD = 6.2) การศึกษาระดับปริญญาตรีมากที่สุด (ร้อยละ 90.3) พยาบาลทุกคนผ่านการอบรม genetic counseling 10 วัน ที่จัดโดยสถาบันมะเร็งแห่งชาติ และ จัดโดยโรงพยาบาลมะเร็ง

อุบลราชธานีจำนวน 2 รุ่น

3.1.2 ผลการประเมินความพึงพอใจและการได้รับประโยชน์ของแพทย์และพยาบาลวิชาชีพผู้ให้รูปแบบการให้คำปรึกษา ในโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี จำนวน 36 คน พบว่า ความพึงพอใจในภาพรวมอยู่ในระดับมากที่สุด (ค่าเฉลี่ย 4.72; SD = 0.27)

3.1.3 การเปรียบเทียบระดับความรู้ ทักษะ และทักษะการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง (สำหรับบุคลากรทางการแพทย์) ระหว่างก่อนและหลังการ



พัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษา พบว่า ก่อนการพัฒนามีค่าเฉลี่ยคะแนนความรู้เท่ากับ 12.93 (SD = 0.42) คะแนนทัศนคติเท่ากับ 44.90 (SD = 1.46) และคะแนนทักษะเท่ากับ 18.48 (SD = 0.48) เมื่อทดสอบด้วยสถิติ paired t-test พบว่าหลังการพัฒนา บุคลากรทางการแพทย์มี

ระดับความรู้สูงขึ้น (95%CI = 5.49-7.86) ทัศนคติสูงขึ้น (95%CI = 17.73-24.65) และทักษะการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งสูงขึ้น (95%CI = 8.27-10.30) อย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ (p -value < 0.001) ดังรายละเอียดแสดงในตารางที่ 1

ตารางที่ 1 ความแตกต่างของระดับความรู้ ทัศนคติ และทักษะการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งของกลุ่มตัวอย่าง (บุคลากรทางการแพทย์) ก่อนและหลังการพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษา (n = 36 คน)

ตัวแปรผลลัพธ์	ก่อน			หลัง			t	p-value	95% CI
	Min-max	Mean	SD	Min-max	Mean	SD			
ความรู้	9-18	12.93	0.42	15-22	19.61	0.41	11.25	0.000	5.49-7.86
ทัศนคติ	19-62	44.90	1.46	59-75	66.09	0.93	12.26	0.000	17.73-24.65
ทักษะ	14-23	18.48	0.48	23-28	27.77	0.17	18.24	0.000	8.27-10.30

3.2 การประเมินผลลัพธ์กับผู้ป่วย

3.2.1 ข้อมูลทั่วไปของกลุ่มตัวอย่างผู้ป่วยที่เข้ารับบริการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งจำนวน 88 คน ทั้งหมดเป็นเพศหญิง อายุระหว่าง 23-77 ปี มีอายุเฉลี่ย 47.6 (SD = 11.1) ส่วนใหญ่เป็นผู้ป่วยมะเร็งเต้านม (ร้อยละ 79.6) เคยได้รับข้อมูลเกี่ยวกับโรคมะเร็งทางพันธุกรรมมาก่อน ร้อยละ 70.5 ก่อนการทดลองผู้ป่วยในกลุ่มตัวอย่างมีคะแนนเฉลี่ยความวิตกกังวลเท่ากับ 8.93 (SD = 0.11) คะแนนเฉลี่ยความซึมเศร้าเท่ากับ 7.68 (SD = 0.12) คะแนนเฉลี่ยความวิตกกังวลต่อโรคมะเร็งเท่ากับ 20.04 (SD = 0.50) คะแนนเฉลี่ยความรู้เท่ากับ 8.43 (SD = 0.23) และคะแนนทัศนคติเท่ากับ 48.04 (SD = 0.18) โดยเมื่อเปรียบเทียบข้อมูลส่วนบุคคลระหว่างกลุ่มทดลองและกลุ่มควบคุม ด้วยสถิติ Fisher's exact test เกี่ยวกับเพศ อายุ การวินิจฉัยโรคมะเร็งและข้อมูลเกี่ยวกับโรคมะเร็งทางพันธุกรรม พบว่าไม่มีความแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ (p -value > 0.05) เมื่อพิจารณาระดับความวิตกกังวล พบว่า ทุกคนมีระดับความวิตกกังวลระหว่าง 8-10 คะแนน มีคะแนนเฉลี่ยเท่ากับ 8.93 หมายถึง ผู้ป่วยใน

กลุ่มตัวอย่างทุกคนมีอาการวิตกกังวลสูงแต่ยังไม่ผิดปกติชัดเจน สำหรับระดับคะแนนความซึมเศร้าพบว่าส่วนใหญ่มีอาการอาการซึมเศร้าสูง แต่ยังไม่ผิดปกติชัดเจนเช่นกัน โดยมีคะแนนระหว่าง 8-9 คะแนน และคะแนนเฉลี่ยเท่ากับ 7.68 คะแนน ซึ่งผลการเปรียบเทียบค่าเฉลี่ยระดับความวิตกกังวล และระดับความซึมเศร้าระหว่างกลุ่มทดลองและกลุ่มควบคุมด้วยสถิติที (independent t-test) พบว่าค่าเฉลี่ยระดับความวิตกกังวลและระดับความซึมเศร้าในกลุ่มทดลองและกลุ่มควบคุมไม่แตกต่างกัน (p -value = 0.820 และ 0.318 ตามลำดับ) ความวิตกกังวลต่อโรคมะเร็งในกลุ่มทดลองและกลุ่มควบคุมไม่แตกต่างกัน (p -value = 0.512) ในส่วนของการประเมินระดับความรู้ก่อนการทดลอง พบว่ากลุ่มตัวอย่างทุกคนมีระดับความรู้ระหว่าง 6-12 คะแนน และคะแนนเฉลี่ยเท่ากับ 8.43 คะแนน (SD = 0.23) คะแนนทัศนคติระหว่าง 46-51 คะแนน เฉลี่ยเท่ากับ 48.04 คะแนน (SD = 0.18) ซึ่งเมื่อทดสอบความแตกต่างของกลุ่มตัวอย่างระหว่างกลุ่มทดลองและกลุ่มควบคุมโดยใช้สถิติที พบว่าไม่มีความแตกต่างกัน (p -value = 0.584 และ 0.784 ตามลำดับ)

3.2.2 การเปรียบเทียบความแตกต่างของระดับความรู้ ทักษะคิด ระดับความวิตกกังวล ความซึมเศร้า และความวิตกกังวลต่อโรคมะเร็ง ต่อการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งของกลุ่มตัวอย่าง (ผู้ป่วย/ผู้รับบริการ) หลังการพัฒนาฯ ระหว่างกลุ่มควบคุมและกลุ่มทดลอง พบว่า หลังการทดลอง กลุ่มทดลองมีค่าเฉลี่ยคะแนนความรู้เท่ากับ 13.5 คะแนน (SD = 0.24) คะแนนเฉลี่ยทักษะคิดเท่ากับ 62.45 คะแนน (SD = 0.72) คะแนนเฉลี่ยระดับความวิตกกังวลเท่ากับ 4.77 คะแนน (SD = 0.22) คะแนนเฉลี่ยความซึมเศร้าเท่ากับ 4.61 คะแนน (SD = 0.16) และ

คะแนนเฉลี่ยความวิตกกังวลต่อโรคมะเร็งเท่ากับ 14.25 คะแนน (SD = 0.25) ซึ่งเมื่อทดสอบด้วยสถิติ independent *t*-test พบว่ากลุ่มพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง ผู้ป่วย/ผู้รับบริการ มีระดับความรู้มากขึ้นกว่ากลุ่มทดลอง (95%CI = 2.942-4.284) ระดับทักษะคิดมากขึ้น (95%CI = 8.541-12.049) และระดับความวิตกกังวลน้อยลงกว่ากลุ่มทดลอง (95%CI = 1.284-2.351) ระดับซึมเศร้าน้อยลง (95%CI = 1.531-2.422) และระดับความกังวลต่อโรคมะเร็งน้อยลง (95%CI = 2.371-4.174) ดังรายละเอียดแสดงในตารางที่ 2

ตารางที่ 2 ความแตกต่างของระดับความรู้ ทักษะคิด ระดับความวิตกกังวล ความซึมเศร้า และความวิตกกังวลต่อโรคมะเร็ง ต่อการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งของกลุ่มตัวอย่าง (ผู้ป่วย/ผู้รับบริการ) หลังการพัฒนาฯ ระหว่างกลุ่มควบคุมและกลุ่มทดลอง (n = 88 คน)

ตัวแปรผลลัพธ์	ก่อน			หลัง			t	p-value	95% CI
	Min-max	Mean	SD	Min-max	Mean	SD			
ความรู้	8-14	9.88	0.23	11-16	13.5	0.24	10.70	0.000	2.942-4.284
ทักษะคิด	47-61	52.15	0.50	54-71	62.45	0.72	11.66	0.000	8.541-12.049
วิตกกังวล	5-9	6.59	0.15	2-8	4.77	0.22	6.77	0.000	1.284-2.351
ซึมเศร้า	5-9	6.59	0.15	2-8	4.61	0.16	8.82	0.000	1.531-2.422
ความวิตกกังวลต่อโรคมะเร็ง	13-22	17.52	0.37	11-17	14.25	0.25	7.21	0.000	2.371-4.174

3.2.3 การเปรียบเทียบความแตกต่างของระดับความรู้ ทักษะคิด ระดับความวิตกกังวล ความซึมเศร้า และความวิตกกังวลต่อโรคมะเร็ง ของกลุ่มตัวอย่าง (ผู้รับบริการ) กลุ่มทดลอง ในระยะก่อนและหลังการพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งด้วยสถิติ paired *t*-test พบว่าหลังการทดลองกลุ่มตัวอย่างมีระดับความรู้สูงขึ้น ($t = 15.22$; 95%CI = 4.406-5.730) ระดับทักษะคิดสูงขึ้น ($t = 19.33$; 95%CI = 12.927-15.890)

อย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ (p -value < 0.001) ระดับความวิตกกังวล ระดับความซึมเศร้า และระดับความกังวลต่อโรคมะเร็งลดลงอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ (p -value < 0.001) โดยระดับความวิตกกังวล $t = 16.75$ (95%CI = 3.665-4.652) ระดับความซึมเศร้า $t = 14.92$ (95%CI = 2.659-3.476) และระดับความกังวลต่อโรคมะเร็ง $t = 10.18$ (95%CI = 4.664-6.926) ดังรายละเอียดแสดงในตารางที่ 3

ตารางที่ 3 ความแตกต่างของระดับความรู้ ทักษะคิด ความวิตกกังวล ความซึมเศร้า และความวิตกกังวลต่อโรคมะเร็ง ของกลุ่มผู้รับบริการ ในระยะก่อนและหลังการพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง (n = 44 คน)

ตัวแปรผลลัพธ์	ก่อน (n = 44 คน)			หลัง (n = 44 คน)			t	p-value	95% CI
	Min-max	Mean	SD	Min-max	Mean	SD			
ความรู้	6-12	8.43	0.23	11-16	13.50	0.24	15.22	0.000	4.406-5.730
ทัศนคติ	46-51	48.04	0.18	54-71	62.45	0.72	19.33	0.000	12.927-15.890
ความวิตกกังวล	8-10	8.93	0.11	2-8	4.77	0.22	16.75	0.000	3.665-4.652
ความซึมเศร้า	8-9	7.68	0.12	2-8	4.61	0.16	14.92	0.000	2.659-3.476
ความวิตกกังวลต่อโรคมะเร็ง	14-25	20.04	0.50	11-17	14.25	0.25	10.18	0.000	4.664-6.926

3.2.4 การประเมินระดับความพึงพอใจและการได้รับประโยชน์หลังการดำเนินโครงการพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง โรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี สำหรับผู้ป่วยหรือผู้รับบริการ พบว่าในภาพรวมอยู่ในระดับมากที่สุด ค่าเฉลี่ย 4.54 (SD = 0.50)

4. ผลการศึกษาความชุกของชุดยีนที่มีความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็งในผู้ป่วยโรคมะเร็งและครอบครัว

จากการให้บริการปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง และมีการยินยอมสมัครใจส่งตรวจทางพันธุกรรมด้วยเทคโนโลยีการหาลำดับเบส NGS ในช่วงระยะเวลาที่ทำการศึกษา จำนวน 175 คน ด้วยการตรวจยีน cancer panel 36 ยีน ผลการตรวจพบยีนทั้งหมด 20 ยีน ใน 122 variant หมายถึงว่าผู้ป่วยบางรายมีการพบมากกว่า 1 ยีน

โดยพบเป็น pathogenic และ positive likely pathogenic จำนวน 26 คน คิดเป็นร้อยละ 13.1 ของจำนวนผู้ตรวจทั้งหมด ซึ่งยีนที่พบ positive pathogenic จำนวน 7 ยีน 26 variant ได้แก่ BRCA1 11 variant (ร้อยละ 42.3) BRCA2 6 variant (ร้อยละ 23.1) PALB2 5 variant (ร้อยละ 19.2) และ ATM (ataxia-telangiectasia mutated) เท่ากับ 1 variant (ร้อยละ 3.8) BRIP1 1 variant (ร้อยละ 3.8) MLH1 1 variant (ร้อยละ 3.8) และ RAD50 1 variant (ร้อยละ 3.8) นอกจากนี้ในการศึกษา ยังพบสัดส่วนยีนที่มีการกลายพันธุ์ที่ไม่สามารถตีความความรุนแรงได้ (variant of uncertain significance: VUS) สูงถึงร้อยละ 48.2 ของจำนวนยีนที่ตรวจพบทั้งหมด ดังรายละเอียดแสดงในตารางที่ 4

ตารางที่ 4 ความชุกของชุดยีนที่มีความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็งในกลุ่มผู้ป่วยโรคมะเร็งเต้านมหรือมะเร็งรังไข่และญาติของผู้ป่วย (n = 175 คน)

No.	Gene	Report				Total (%)
		Positive Pathogenic (%)	Positive Likely Pathogenic (%)	VUS (%)	Negative (%)	
1	ATM	1 (0.5)		10 (5.0)		11 (5.5)
2	BRAD1			3 (1.5)		3 (1.5)
3	BRCA1	11 (5.5)		10 (5.0)		21 (10.6)
4	BRCA2	5 (2.5)	1 (0.5)	19 (9.5)		25 (12.6)
5	BRIP1		1 (0.5)	3 (1.5)		4 (2.0)
6	CDH1			3 (1.5)		3 (1.5)
7	CHEK2			4 (2.0)		4 (2.0)
8	FANCC			3 (1.5)		3 (1.5)
9	MLH1		1 (0.5)	2 (1.0)		3 (1.5)
10	MSH2			3 (1.5)		3 (1.5)
11	MSH6			3 (1.5)		3 (1.5)
12	MUTYH			5 (2.5)		5 (2.5)
13	NF1			7 (3.5)		7 (3.5)
14	PALB2	4 (2.0)	1 (0.5)	6 (3.0)		11 (5.5)
15	PMS2			2 (1.0)		2 (1.0)
16	RAD50		1 (0.5)	3 (1.5)		4 (2.0)
17	RAD51C			1 (0.5)		1 (0.5)
18	RAD51D			2 (1.0)		2 (1.0)
19	RECQL			3 (1.5)		3 (1.5)
20	XRCC2			4 (2.0)		4 (2.0)
21	Negative	-	-	-	77 (38.7)	77 (38.7)
	Total	21 (10.6)	5 (2.5)	96 (48.2)	77 (38.7)	199 (100)

ATM = ataxia-telangiectasia mutated, BRCA = breast cancer, BRIP = breast cancer interacting protein, CDH = cadherin, CHEK = checkpoint kinase, FANCC = Fanconi anemia complementation group C, MLH = mutL homolog, MSH = mutS homolog, MUTYH = mutY homolog, NF = neurofibromatosis, PALB = Partner and Localizer of BRCA, PMS = Phelan-McDermid syndrome, VUS = variant of uncertain significance, XRCC = X-ray repair cross-complementing

วิจารณ์และข้อยุติ

การวิจัยนี้มีวัตถุประสงค์เพื่อ ศึกษาสถานการณ์การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง รวมถึงประเมินผลการพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานี ตลอดจนเพื่อศึกษาความชุกของชุดยีนที่มีความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็งในกลุ่มผู้ป่วยโรคมะเร็งเต้านมหรือมะเร็งรังไข่และญาติของผู้ป่วย โดยสามารถสรุปและวิจารณ์ผลการศึกษาตามวัตถุประสงค์ได้ดังนี้

1. สถานการณ์การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งยังมีความไม่ชัดเจน บุคลากรทางการแพทย์มีความพร้อมในองค์ความรู้ รวมถึงมีความพร้อมในสมรรถนะเกี่ยวกับการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง การพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งในครั้งนี้ ประกอบด้วย 3 องค์ประกอบหลัก คือ ด้านโครงสร้างการดำเนินงาน ด้านบุคลากร และด้านระบบบริการ สอดคล้องกับการศึกษารูปแบบการให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคเลือดจางธาลัสซีเมียของส่วนอนามัยแม่และเด็ก สำนักสง



เสริมสุขภาพ กรมอนามัย ปี 2542⁽¹¹⁾ ที่ศึกษารูปแบบการให้การปรึกษา แบบ prospective genetic counseling และสรุปขั้นตอนการดำเนินงานที่มีลักษณะคล้ายคลึงกัน แตกต่างตรงที่การใช้สื่อในการให้การปรึกษา เนื่องจากสื่อมีส่วนสำคัญยิ่งที่จะสร้างความเข้าใจให้แก่ผู้รับบริการในเรื่องแบบแผนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมและโอกาสเสี่ยงของการมีบุตรที่จะเป็นโรค และควรพัฒนาให้โรงพยาบาลสามารถส่งตรวจวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมได้ โดยพัฒนาทั้งบุคลากรผู้ให้บริการและเครื่องมือเครื่องใช้ในการตรวจวินิจฉัยโรคที่สามารถให้บริการจำนวนมากๆ ได้ผลเร็ว มีความแม่นยำ มีการควบคุมคุณภาพมาตรฐาน มีงบประมาณที่เพียงพอในการดำเนินงาน และควรมีการประชาสัมพันธ์ที่มีประสิทธิภาพเพื่อประโยชน์ของผู้รับบริการและเพื่อให้บริการมีประสิทธิภาพ คุ่มค่าและเกิดความเท่าเทียมต่อไป

2. การประเมินผลการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง พบว่า ความรู้ ทักษะคติและทักษะพยาบาลหลังการฝึกอบรมเพิ่มขึ้น ความพึงพอใจของบุคลากรในการให้บริการในภาพรวมอยู่ในระดับมากที่สุด ความรู้ ทักษะคติในผู้รับบริการหลังให้คำปรึกษา เพิ่มขึ้นและสูงกว่ากลุ่มควบคุม ส่วนระดับความวิตกกังวล ความซึมเศร้า (Thai-HAD) และความกังวลต่อโรคมะเร็งลดลงกว่าก่อนมีรูปแบบการให้คำปรึกษา ที่พัฒนาขึ้น และต่ำกว่ากลุ่มควบคุม สำหรับความพึงพอใจในการรับบริการของผู้มารับคำปรึกษา ในภาพรวมอยู่ในระดับมากที่สุด ซึ่งสอดคล้องกับการศึกษาที่ผ่านมาเกี่ยวกับโรคทางพันธุกรรมอื่นๆ เช่น กลุ่มอาการดาวน์ ที่แสดงให้เห็นว่า การประยุกต์ใช้แบบแผนสุขภาพในการให้คำปรึกษา สามารถเพิ่มคะแนนการรับรู้ภาวะสุขภาพส่งผลให้สตรีตั้งครรภ์ยอมรับการตรวจคัดกรองมากขึ้น⁽²¹⁾ เช่นเดียวกับผู้ป่วยโรคมะเร็งและครอบครัวที่มีความเสี่ยงต่อโรคมะเร็งทางพันธุกรรมเมื่อมีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคมะเร็งทางพันธุกรรมก็สามารถทำให้ผู้ป่วยมีความตระหนักเพิ่มขึ้น ลดความวิตกกังวลลง และเข้าสู่กระบวนการตรวจคัดกรองความ

เสี่ยงต่อโรคมะเร็งทางพันธุกรรมเพิ่มขึ้น และสอดคล้องกับการศึกษาทบทวนวรรณกรรมอย่างเป็นระบบและวิเคราะห์อภิมาน 25 บทความของ Culver และคณะ⁽²²⁾ ที่สรุปว่าการให้คำปรึกษาก่อนตรวจพันธุกรรม (pre-test genetic counseling) มีผลให้ความกังวลลดลง เพิ่มระดับความรู้และการรับรู้ความเสี่ยงต่อการเกิดโรคมะเร็งทางพันธุกรรม แต่ไม่มีนัยสำคัญทางสถิติต่อผู้ป่วยที่มีความวิตกกังวล อารมณ์ซึมเศร้าและมีความขัดแย้งในการตัดสินใจ รวมถึงความพึงพอใจ หรือความตั้งใจที่จะตรวจทางพันธุกรรม สำหรับผลลัพธ์ด้านบริการสุขภาพก่อนการตรวจทางพันธุกรรม สามารถเพิ่มความถูกต้องของการตรวจทางพันธุกรรม ลดขั้นตอนการบริการต่างๆ และเพิ่มการสนับสนุนคู่สมรสสำหรับการตรวจทางพันธุกรรม ซึ่งจากผลการศึกษาในโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานีนี้ทำให้เห็นได้ว่า การให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ด้านโรคมะเร็งเป็นกระบวนการที่สำคัญอย่างยิ่งตลอดกระบวนการที่เกี่ยวข้องกับโรคมะเร็งทางพันธุกรรม ตั้งแต่กระบวนการคัดกรอง การวินิจฉัย การรักษา จนถึงการควบคุมป้องกันโรคมะเร็งทางพันธุกรรม อีกทั้งการดำเนินการที่ประกอบด้วยสิ่งสำคัญต่างๆ อันได้แก่ การให้ความรู้เรื่องโรคมะเร็งทางพันธุกรรมแก่ผู้ป่วยและครอบครัวให้สามารถเข้าใจผลที่เกิดตามมาจากโรคดังกล่าว ให้รับทราบอัตราเสี่ยงต่อการเป็นโรคหรือการถ่ายทอดโรคนั้น ลดความวิตกกังวลสามารถตัดสินใจเลือกทางเลือกที่เหมาะสมได้ และหาทางป้องกันแก้ไขโรคมะเร็งในอนาคต รวมทั้งมีข้อมูลตัดสินใจเกี่ยวกับการวางแผนครอบครัวด้วยตนเองอีกด้วย

3. ความชุกของชุดยีนที่มีความเสี่ยงต่อการเกิดโรคมะเร็งเต้านม มะเร็งรังไข่ของญาติผู้ป่วย พบว่าในช่วงระยะเวลาที่ทำการศึกษา มีจำนวนผู้ป่วยที่เข้ารับการตรวจทางพันธุกรรมโรคมะเร็งจำนวน 175 คน (จากผู้ป่วย HBOC สูง 527 คน) ด้วยการตรวจยีน cancer panel 36 ยีน ผลการตรวจพบยีนทั้งหมด 20 ยีน ใน 122 variant นั้น หมายถึงว่าผู้ป่วยบางรายมีการพบยีนมากกว่า 1 ยีน โดย

ในการศึกษาพบการกลายพันธุ์ที่ก่อโรค ทั้ง pathogenic และ positive likely pathogenic รวมจำนวน 26 คน คิดเป็นร้อยละ 13.1 ซึ่งมีค่าใกล้เคียงกับการศึกษาที่มีลักษณะคล้ายคลึงกันในประเทศไทยของมานพ พิทักษ์ภากร และคณะ ปี 2565⁽²³⁾ ที่ทำการศึกษานำร่องการวิจัยสำหรับจีโนมิกส์ประเทศไทย: การศึกษาข้อมูลรหัสพันธุกรรมของผู้ป่วยมะเร็งชาวไทย พบการกลายพันธุ์ของยีนก่อมะเร็งชนิด pathogenic และ likely pathogenic variants สูงถึงร้อยละ 16 จากจำนวนผู้ป่วยทั้งหมดที่ได้รับการตรวจทั้งสิ้น 2,535 คน และการศึกษาของเฉลิมเกียรติ การสุทธิวิวัฒน์ และคณะ ปี 2567⁽²⁴⁾ ทำการศึกษาการกลายพันธุ์ของยีนถ่ายทอดทางพันธุกรรมในผู้ป่วยมะเร็งเต้านมและรังไข่จำนวน 4,567 คน ในประเทศไทย ด้วยการตรวจ multi-gene panel testing ผลการศึกษาพบการกลายพันธุ์ (pathogenic/likely pathogenic: P/LP) จำนวน 610 คน คิดเป็นร้อยละ 13.4 เช่นกัน เปรียบเทียบกับการศึกษาในต่างประเทศพบว่า งานของ Pereira และคณะ⁽²⁵⁾ ที่ศึกษาความถี่ของความแปรปรวนการกลายพันธุ์ที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมในสตรีที่มีประวัติส่วนตัวหรือครอบครัวเป็นมะเร็งเต้านมในประเทศบราซิล ในกลุ่มตัวอย่างที่ตรวจ genetic test ด้วยวิธี next generation sequencing (NGS) จำนวน 2,000 คน พบการกลายพันธุ์ที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมจำนวน 183 คน คิดเป็นร้อยละ 9.2 ในการศึกษาของผู้วิจัยครั้งนี้พบการกลายพันธุ์ของยีนก่อมะเร็งชนิด pathogenic และ likely pathogenic variants จำนวน 4 ยีน ใน 21 variant ได้แก่ *BRCA1* เท่ากับ 11 variant (ร้อยละ 52.4) *BRCA2* เท่ากับ 5 variant (ร้อยละ 23.8) *PALB2* 4 variant (ร้อยละ 19.1) และ *ATM* เท่ากับ 1 variant (ร้อยละ 4.8) นอกจากนี้ยังพบสัดส่วนที่สูงของยีนที่มีผลการกลายพันธุ์ที่ไม่สามารถตีความความรุนแรงได้ (VUS) คิดเป็นร้อยละ 48.2 ของจำนวนยีนที่ตรวจพบทั้งหมด โดยจะเห็นได้ว่าในหนึ่งคนที่ได้รับการตรวจพันธุกรรมโรคมะเร็งแบบ multi-gene panel testing จะทำให้สามารถตรวจ

พบยีนที่เพิ่มโอกาสเสี่ยงในการเป็นโรคมะเร็งได้มากกว่า 1 ยีน^(23,25) เช่น *ATM* (ataxia-telangiectasia mutated) กลายพันธุ์ อาจเพิ่มความเสี่ยงต่อมะเร็งเต้านม ดังการศึกษาอย่างเป็นระบบและวิเคราะห์อภิมาน (systematic review and meta-analysis) ในการศึกษา 19 เรื่องพบว่าความเสี่ยงสะสมตลอดชีวิตของมะเร็งเต้านมในบุคคลที่ตรวจพบยีน *ATM* มีการกลายพันธุ์ของยีนก่อมะเร็งชนิด pathogenic หรือ likely pathogenic variants (P/LP) เท่ากับร้อยละ 6 เมื่ออายุ 50 ปี และร้อยละ 33 เมื่ออายุ 80 ปี⁽²⁶⁾ ยีน *PALB2* เป็น pathogenic หรือ likely pathogenic variants มีความสัมพันธ์กับความเสี่ยงที่เพิ่มขึ้นสำหรับมะเร็งเต้านม เท่ากับร้อยละ 5.3 จากการศึกษา meta-analysis ของ Easton และคณะ⁽²⁷⁾ โดยผู้ป่วยที่ตรวจพบยีนกลายพันธุ์ของยีนถ่ายทอดทางพันธุกรรม (P/LP) ส่วนใหญ่จะพบในผู้ป่วยมะเร็งเต้านมที่เกิดขึ้นในผู้หญิงที่มีอายุต่ำกว่า 45 ปี หรือผู้ป่วยที่มีประวัติเป็นมะเร็งเต้านมทั้ง 2 ข้าง หรือมีคนในครอบครัวได้รับการวินิจฉัยโรคมะเร็งเต้านมที่มีอายุต่ำกว่า 45 ปี ซึ่งสอดคล้องกับการศึกษาของเฉลิมเกียรติ การสุทธิวิวัฒน์ และคณะ⁽²⁴⁾ และการศึกษาของ Daly และคณะ⁽²⁸⁾ ศึกษาความสัมพันธ์ระหว่างอายุที่วินิจฉัยโรคมะเร็งเต้านม ≤ 45 ปี และ > 45 ปี และความชุกของตัวแปรที่ทำให้เกิดยีนกลายพันธุ์ ผลการศึกษาพบว่าผู้ป่วยที่ได้รับการวินิจฉัยโรคมะเร็งในอายุ ≤ 45 ปี มีความสัมพันธ์กับการกลายพันธุ์ (pathogenic variant) ของยีน *BRCA1* (OR 3.95, 95% CI 3.64-4.29) และยีน *BRCA2* (OR 1.98, 95% CI 1.84-2.14) อีกทั้งพบความสัมพันธ์ในระดับเล็กน้อยสำหรับการกลายพันธุ์ในยีน *ATM* (OR 1.22, 95% CI 1.08-1.37) และยีน *CHEK2* (OR 1.34, 95% CI 1.21-1.47) แต่ไม่พบความสัมพันธ์ในยีน *PALB2* (OR 1.12, 95% CI 0.98-1.27) สำหรับผู้หญิงที่ได้รับการวินิจฉัยโรคมะเร็งเต้านมในอายุ ≤ 45 ปี จากครอบครัวที่มีประวัติมะเร็งเต้านมในอายุน้อยเช่นกัน พบความสัมพันธ์สำหรับยีนกลายพันธุ์ใน *BRCA1* (OR 2.34, 95% CI 2.13-2.56)

และ *BRCA2* (OR 1.25, 95% CI 1.16-1.35) เท่านั้น ดังนั้น การปรับเปลี่ยนนโยบายการตรวจมะเร็งทางพันธุกรรม บางประการอาจเหมาะสมสำหรับการนำไปใช้ในประชากร ที่หลากหลายของประเทศไทย⁽²³⁾

สรุป

การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ด้านโรคมะเร็ง เป็นกระบวนการที่สำคัญอย่างยิ่งตลอดกระบวนการที่เกี่ยวข้องกับโรคมะเร็งทางพันธุกรรม ตั้งแต่กระบวนการคัดกรอง การวินิจฉัย การรักษา จนถึงการควบคุมป้องกันโรคมะเร็งทางพันธุกรรม อีกทั้งการดำเนินการที่ประกอบด้วยสิ่งสำคัญต่างๆ ได้แก่ การให้ความรู้เรื่องโรคมะเร็งทางพันธุกรรมแก่ผู้ป่วยและครอบครัวได้ตรงตามความต้องการของกลุ่มเป้าหมายในการรับบริการให้สามารถเข้าใจผลที่เกิดตามมาเนื่องจากโรคดังกล่าว ให้ได้รับทราบอัตราเสี่ยงต่อการเป็นโรคหรือการถ่ายทอดโรคนั้น จะได้ลดความวิตกกังวลและสามารถตัดสินใจเลือกทางเลือกที่เหมาะสมได้ รวมทั้งจะได้หาทางป้องกันแก้ไขโรคมะเร็งในอนาคต ตลอดจนมีข้อมูลตัดสินใจเกี่ยวกับการวางแผนครอบครัวด้วยตนเองอีกด้วย ซึ่งผู้ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง ต้องมีความเข้าใจและสามารถอธิบายได้ถึงรายละเอียดของพันธุศาสตร์ด้านโรคมะเร็งที่ครอบคลุมตั้งแต่โรคมะเร็งทางพันธุกรรมเป็นอย่างไร เกิดขึ้นอย่างไร พบได้มากน้อยเพียงใด อาการและโอกาสการเกิดโรคเป็นอย่างไร การป้องกัน ควบคุม รักษา มีแนวทางอย่างไรบ้าง ผลการรักษาในวิธีการต่างๆ รวมถึงอาการข้างเคียง เช่น การใช้ยาคุมกำเนิด การผ่าตัดเพื่อลดโอกาสการเป็นมะเร็งในอนาคต ตลอดจนค่าใช้จ่าย ผลดีผลเสียของแต่ละวิธีเป็นอย่างไร และมีการติดตามความรู้ใหม่ๆ อยู่เสมอ สามารถสื่อสารให้ผู้มารับบริการรับคำปรึกษาเข้าใจได้ ตีจนสามารถใช้เป็นข้อมูลในการตัดสินใจได้ด้วยตนเอง แต่อย่างไรก็ดี โรคมะเร็งทุกประเภทไม่ได้ถ่ายทอดทางพันธุกรรมเสมอไป ซึ่งสิ่งสำคัญในการดำเนินงานคลินิกให้คำปรึกษา คือ ประวัติ

ครอบครัว และการประเมินความเสี่ยงทางพันธุกรรม จะช่วยวิเคราะห์แนวทางในการตรวจคัดกรอง รวมถึงกลยุทธ์การป้องกัน และแผนการจัดการมะเร็งเฉพาะบุคคลได้อย่างเหมาะสม

ข้อจำกัดของการศึกษา

การศึกษาครั้งนี้ เป็นการศึกษาสถานการณ์และการพัฒนารูปแบบการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์มะเร็งเต้านมในโรงพยาบาลมะเร็งอุบลราชธานีเท่านั้น ซึ่งเป็นการศึกษาในกลุ่มขนาดเล็ก จึงไม่สามารถใช้เป็นตัวแทนของการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งได้ทั้งหมด

ข้อเสนอแนะ

1. ข้อเสนอแนะในการปฏิบัติ

1.1 ควรเพิ่มศักยภาพโดยการฝึกอบรมบุคลากรที่เกี่ยวข้องในการให้บริการในคลินิกทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็ง อย่างสม่ำเสมอ เพื่อเพิ่มพูนทักษะการให้บริการให้ดีขึ้นอย่างต่อเนื่อง และเป็นไปตามมาตรฐานการให้บริการเวชศาสตร์จีโนมในผู้ป่วยโรคมะเร็ง สามารถตอบสนองความต้องการของผู้รับบริการได้อย่างเหมาะสม ช่วยให้ผู้ป่วยหรือครอบครัวมีความเข้าใจเกี่ยวกับตัวโรค สาเหตุ และแนวทางการรักษา ป้องกัน มีทางเลือกในการจัดการกับความเสี่ยงที่เป็นไปได้และเหมาะสมมากที่สุด รวมทั้งการปรับตัวของผู้ป่วยและสมาชิกในครอบครัวให้เข้ากับโรคที่เป็นด้วย

1.2 ควรส่งเสริมความรู้สุขภาพด้านโรคมะเร็งทางพันธุกรรมแก่ประชาชนอย่างครอบคลุมและทั่วถึง ตลอดจนการประชาสัมพันธ์ และสนับสนุนการเข้าถึงบริการตรวจคัดกรองโรคมะเร็งทางพันธุกรรมและการรับบริการตรวจยีน *BRCA1/BRCA2* หรือชุดยีนมะเร็งกลายพันธุ์อื่นๆ

2. ข้อเสนอแนะสำหรับการวิจัยครั้งต่อไป

2.1 ควรวิจัยพัฒนารูปแบบการเพิ่มความรอบรู้

ของการให้บริการด้านพันธุศาสตร์โรคมะเร็งชนิดต่างๆ

2.2 ควรศึกษาอุบัติการณ์ และปัจจัยที่มีความสัมพันธ์กับการเกิดโรคมะเร็งทางพันธุกรรม รวมถึงการศึกษาติดตามเกี่ยวกับประสิทธิผลของการป้องกัน การรักษา และอัตราการรอดชีพของผู้ป่วยที่มีการกลายพันธุ์ของยีนชนิดต่างๆ ในครอบครัว

กิตติกรรมประกาศ

การศึกษาวิจัยครั้งนี้สำเร็จลุล่วงได้ด้วยความช่วยเหลืออย่างดียิ่งเกี่ยวกับการพัฒนาความรู้และทักษะการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โรคมะเร็งจาก นายแพทย์ชินนทร์ ลิ้มวงศ์ รองคณบดีฝ่ายทรัพยากรบุคคล คณะแพทยศาสตร์ ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล ขอขอบพระคุณ ศาสตราจารย์ นายแพทย์มานพ พิทักษ์ภากร หัวหน้าศูนย์วิจัยเป็นเลิศด้านการแพทย์แม่นยำ ศูนย์จีโนมิกส์ ศิริราช ดร.วรพจน์ จินดา กลุ่มงานวิจัยและประเมินเทคโนโลยีทางการแพทย์ สถาบันมะเร็งแห่งชาติ ซึ่งได้สละเวลาถ่ายทอดองค์ความรู้ และให้ข้อคิดเห็นอันเป็นประโยชน์ต่างๆ จนการวิจัยครั้งนี้สำเร็จ ขอขอบพระคุณ ดร.นุสรา ประเสริฐศรี ผู้อำนวยการวิทยาลัยพยาบาลบรมราชชนนีสรรพสิทธิประสงค์ ดร.นายแพทย์ดลสุข พงษ์นิกร ผู้อำนวยการโรงพยาบาลอภัยภูธรชัยภูมิ และดร.ชินกร สุจิมงคล หัวหน้างานวิชาการ สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดเลย ผู้ทรงคุณวุฒิที่ให้ความอนุเคราะห์ตรวจสอบคุณภาพเครื่องมือวิจัย รวมถึงให้คำแนะนำเรื่องการจัดทำโปรแกรมให้คำปรึกษาการตรวจคัดกรองกลุ่มเสี่ยงโรคมะเร็งทางพันธุกรรม ขอขอบพระคุณคณะผู้บริหารโรงพยาบาลมะเร็ง อุบลราชธานี รวมถึงหัวหน้ากลุ่มงาน หัวหน้างาน เจ้าหน้าที่ และบุคลากรที่เกี่ยวข้องทุกท่าน ที่ได้ให้การสนับสนุนอำนวยความสะดวกในด้านต่างๆ และให้ความร่วมมือเป็นอย่างดีตลอดระยะเวลาในการเก็บรวบรวมข้อมูลเพื่อการวิจัยจนเสร็จสิ้นลงได้ด้วยดี ขอขอบคุณผู้ป่วยโรคมะเร็งและครอบครัวทุกท่านที่เข้าร่วมการวิจัยในครั้งนี้

References

1. Sung H, Ferlay J, Siegel RL, Laversanne M, Soerjomataram I, Jemal A, Bray F. Global cancer statistics 2020: GLOBOCAN estimates of incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries. *CA Cancer J Clin* 2021;71(3):209-49.
2. Chantkran W. The basic concepts of carcinogenesis. *Asian Archives of Pathology: The Official Journal of Royal College of Pathologists of Thailand* 2562;1(1):29-39. (in Thai)
3. Yanatsaneejit P, Khowutthitham S. Cancer: secret in genetic code. *Thai Journal of Genetics* 2555;5(1):1-20. (in Thai)
4. Sukuntapan M, Arundon T. Genetics and Cancer [internet]. Holistic Center for Cancer Study and Care, Prince of Songkla University. No date [cited 2022 Jan 23]. Available from: https://hocc.medicine.psu.ac.th/wp-content/uploads/2023/08/04april_2012.pdf. (in Thai)
5. Kuchenbaecker KB, Hopper JL, Barnes DR, Phillips KA, Mooij TM, Roos-Blom MJ, et al. Risks of breast, ovarian, and contralateral breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *JAMA* 2017;317(23):2402-16.
6. Srinonprasert V, Tantai N, Maneeon S, Lertwilaiwittaya P. Economic evaluation of BRCA1/BRCA2 genetic testing in patient with breast and ovarian cancer in Thai context. Nonthaburi: Health Systems Research Institute; 2022. (in Thai)
7. Ratanasiri T. Counseling for promotion and prevention of down syndrome. *Srinagarind Medical Journal* 2004;19(4):261-6. (in Thai)
8. Bureau of Health Promotion, Department of Health, Ministry of Public health. A guide for genetics consulting training course of down syndrome. Nonthaburi: The War Veterans Organization of Thailand; 2020.
9. Kunsiripunyo J, Srirot W. Preparation of counseling nurses to support down syndrome screening system in all age groups of pregnant women. *Journal of Phrapokklao Nursing College* 2021;32(1):237-52. (in Thai)
10. Jetsrisuparb A. Genetic counselling in thalassemia disease. *Journal of Hematology and Transfusion Medicine* 2015;25(4):355-64. (in Thai)
11. Bureau of Health Promotion, Department of Health, Ministry of Public Health. Counseling aspects of hereditary thalassemia. 1999 [cited 2022 Jan 18]. Available from: <https://kb.hsri.or.th/dspace/bitstream/handle/11228/1465/hs0516.pdf?sequence=2&isAllowed=y> Ministry of Public Health. Department of Health, Bureau of Health Promotion. (in Thai)
12. Prasertsri N, Wamalun C, Taptimhin S, Boonrong C, Bangsri C, Somkhot C, et al. Knowledge, attitudes and expectations



- toward genetic testing of women with breast cancer. *Nursing Journal of the Ministry of Public Health* 2023;33(2):112-23. (in Thai)
13. Nursing Division, Department of Medical Services, Ministry of Public Health. Nursing standards in hospitals. Nonthaburi: The War Veterans Organization of Thailand; 2020. (in Thai)
 14. Ibrahim F. Nursing practice according to the theoretical framework of nursing. 5th ed. Bangkok: Faculty of Nursing, Mahidol University; 2008. (in Thai)
 15. Phengjard J. Applying Watson's human caring theory into palliative care. *Thai Red Cross Nursing Journal* 2010;3(1):1-17. (in Thai)
 16. Nilchaikovit T, Lortrakul M, Phisansuthideth U. Development of Thai version of hospital anxiety and depression scale in cancer patients. *Journal of the Psychiatric Association of Thailand* 1996;41(1):18-30. (in Thai)
 17. Caruso A, Vigna C, Gremigni P. The cancer worry scale revised for breast cancer genetic counseling. *Cancer Nurs*. 2018;41(4):311-9.
 18. Notification of the Ministry of Public Health Re: The Standard of Genomic Medicine Service of Medical Facilities. (2021 Nov 17) [cited 2022 Jan 23]. *The Government Gazette*. Volume 138, Special Section 282 Ngor. p. 10–12. Available from: https://www.ratchakitcha.soc.go.th/DATA/PDF/2564/E/282/T_0010.PDF. (in Thai)
 19. Notification of the Medical Council of Thailand no. 52/2565 Re: Medical indications and genomic medicine service standards of medical practitioner. (2022 Sep 2) [cited 2022 Jan 20]. *The Government Gazette* Volume 139, Special Section 206 Ngor. p. 19–20. Available from: <https://www.tmc.or.th/pdf/file-att-30-09-2022.pdf>. (in Thai)
 20. Notification of Thailand Nursing and Midwifery Council Re: Qualifications, duties and responsibilities of nursing and midwifery professionals providing genomic medicine services B.E. 2565 [cited 2022 Jan 23]. *The Government Gazette* Volume 140, Special Section 17 Ngor. p. 32-34. Available from: [https://www.tnmc.or.th/images/userfiles/files/140D017S0000000003200\(3\).pdf](https://www.tnmc.or.th/images/userfiles/files/140D017S0000000003200(3).pdf). (in Thai)
 21. Piwbuakum D. The effects of genetic counselling program on the acceptance of screening Down's syndrome among pregnant women under 35 years. TUHJ [internet]. 2021 Apr. 27 [cited 2022 Jan 20];6(1):36-49. Available from: <https://he02.tci-thaijo.org/index.php/TUHJ/article/view/250673>.
 22. Culver JO, Bertsch NL, Kurz RN, Cheng LL, Pritzlaff M, Rao SK, et al. Systematic evidence review and meta-analysis of outcomes associated with cancer genetic counseling. *Genet Med*. 2024 Jan [cited 2024 Mar 20];26(1):100980. Available from: [https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600\(23\)00996-6/abstract](https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600(23)00996-6/abstract). doi: 10.1016/j.gim.2023.100980. Epub 2023 Sep 6. PMID: 37688462.
 23. Pithukpakorn M, Shuangshoti S, Teerapakpinyo C, Satproedprai N, Chantratita W, Polprasert C. Study of germline genome data in Thai cancer patients: a pilot study for Genomics Thailand. Nonthaburi: Health Systems Research Institute; 2022.
 24. Kansuttivivat C, Lertwilaiwittaya P, Roothumnong E, Nakhong P, Dungort P, Meesamarnpong C, et al. Germline mutations of 4567 patients with hereditary breast-ovarian cancer spectrum in Thailand. *NPJ Genom Med* 2024;9(1):1-13.
 25. Pereira JZ, Carneiro JG, Vieira MS, Valente BM, de Oliveira PZ, Mello CL, et al. Frequency of germline genetic variants in women with a personal or family history of breast cancer from Brazil. *Mol Biol Rep* 2022;49(10):9509-20.
 26. Marabelli M, Cheng SC, Parmigiani G. Penetrance of ATM gene mutations in breast cancer: a meta-analysis of different measures of risk. *Genet Epidemiol* 2016;40(5):425-31.
 27. Easton DF, Pharoah PD, Antoniou AC, Tischkowitz M, Tavtigian SV, Nathanson KL, et al. Gene-panel sequencing and the prediction of breast-cancer risk. *N Engl J Med* 2015;372(23):2243-57.
 28. Daly MB, Pal T, Maxwell KN, Churpek J, Kohlmann W, AlHilli Z, et al. NCCN Guidelines® Insights: genetic/familial high-risk assessment: breast, ovarian, and pancreatic, version 2.2024. *J Natl Compr Canc Netw* 2023;21(10):1000-10.