



ใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการ  
สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์

สำหรับเจ้าหน้าที่ OPD / Ward  
(ประทับชื่อ OPD / Ward ที่ส่งตรวจ)

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

ตึกเจ้าฟ้ามงกุฎกรี ชั้น 9 เลขที่ 2 ถ.วังหลัง แขวงศิริราช เขตบางกอกน้อย กทม. โทร 02-419-5978, 02-419-5675

ชื่อ - สกุล.....อายุ.....ปี  
HN.....AN.....  
(หรือติดสติ๊กเกอร์)

เพศ  ชาย  หญิง  
การวินิจฉัยโรค.....  
แพทย์ผู้ส่งตรวจ.....รหัสแพทย์.....  
สถานพยาบาล.....เบอร์โทร.....  
E-mail.....

สำหรับติดสติ๊กเกอร์หมายเลขขอตรวจ

สำหรับเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการในการตรวจสอบส่งตรวจ  
 ผ่าน  ไม่ผ่าน เพราะ.....  
หมายเหตุ.....  
ลงชื่อผู้ตรวจสอบ.....

ชนิดของสิ่งส่งตรวจ  Heparinized blood  EDTA blood  Plasma  CSF  Skin biopsy  
 Urine (first voided morning urine)  Blood filter paper  Other (โปรดระบุ).....  
ส่งตรวจเพื่อ  Diagnosis  Follow up  Checkup  Screening  Research  ส่งตรวจซ้ำ  
วันที่เก็บ.....เวลา.....ชื่อผู้เก็บสิ่งส่งตรวจ.....

สำหรับเจ้าหน้าที่การเงิน  
(ประทับตราพร้อมลายมือชื่อผู้เก็บเงิน)

รายการตรวจทางห้องปฏิบัติการ	ระยะเวลารายงานผล
<b>Biochemical Genetics</b>	
353002 <input type="checkbox"/> Urine for Organic Acids (GC/MS) (แบ่งปัสสาวะ ส่งตรวจ Urine Creatinine ด้วย)	10 วันทำการ*
353003 <input type="checkbox"/> Urine Succinylacetone for Tyrosinemia Type I ***กรุณาโทรแจ้งห้องปฏิบัติการก่อนส่งตรวจ***	3 วันทำการ
353005 <input type="checkbox"/> Plasma Amino Acids (Quantitative analysis) (Fasting.....hr)	10 วันทำการ*
353009 <input type="checkbox"/> CSF Amino Acids (Quantitative analysis) (ต้องส่งตรวจพร้อม Plasma Amino Acids เท่านั้น)	10 วันทำการ*
353018 <input type="checkbox"/> Comprehensive Metabolic Test	7 วันทำการ
353022 <input type="checkbox"/> Plasma Acylcarnitine	7 วันทำการ
353023 <input type="checkbox"/> Urine Acylcarnitine	7 วันทำการ
<b>Newborn Screening</b>	
353006 <input type="checkbox"/> Newborn Screening for CH	1 วันทำการ
353019 <input type="checkbox"/> Expanded Newborn Screening	3 วันทำการ
<b>Molecular Genetics</b>	
353010 <input type="checkbox"/> DNA Extraction	1 เดือน
353016 <input type="checkbox"/> FGFR3 Mutation Analysis (Achondroplasia)	2 เดือน
353017 <input type="checkbox"/> ACVR1 Mutation Analysis (Fibrodysplasia Ossificans Progressiva)	2 เดือน
353021 <input type="checkbox"/> GALNS Mutation Analysis (Morquio Syndrome Type A)	6 เดือน
353025 <input type="checkbox"/> Methylation Specific PCR Analysis of Prader-Willi Syndrome and Angelman Syndrome	1 เดือน
353026 <input type="checkbox"/> Next generation sequencing for customized pediatric disease multi-gene panel	2 เดือน
<b>Cell Culture</b>	
353015 <input type="checkbox"/> Cell Culture for Skin Fibroblast	2 เดือน
<input type="checkbox"/> Others (โปรดระบุ).....	-

1722



โปรดดูคำแนะนำการเก็บและส่งตัวอย่างตรวจด้านหลัง

\*ยกเว้นกรณีโทรปรึกษา

## คำแนะนำสำหรับการขอตรวจ และการเก็บตัวอย่างส่งตรวจของห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์

1. กรุณากรอกใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการสาขาวิชาพันธุศาสตร์ให้ชัดเจน ถูกต้อง และครบถ้วน
2. กรอกแบบฟอร์มประวัติผู้ป่วยสงสัยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก แบบมาพร้อมใบขอตรวจ
3. เก็บตัวอย่างส่งตรวจ ตามคำแนะนำในเอกสารนี้อย่างเคร่งครัด

ส่งสิ่งส่งตรวจที่ ห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ตึกเจ้าฟ้ามหาจักรีชั้น 9 เจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการฯ จะทำการตรวจรับสิ่งส่งตรวจ ในกรณีที่สิ่งส่งตรวจไม่ผ่าน เจ้าหน้าที่จะส่งสิ่งส่งตรวจและใบขอตรวจกลับคืนหน่วยงานที่ขอส่งตรวจ เพื่อแก้ไข และเก็บตัวอย่างให้ถูกต้องตามเกณฑ์ของแต่ละการส่งตรวจของห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์

### การส่งตรวจ Plasma amino acid และ Plasma Acylcarnitine

1. เจาะเลือดประมาณ 3-5 มล. (2 มล. สำหรับเด็กแรกเกิด) ใส่หลอด Lithium heparin (หลอดเก็บเลือดจุกสีเขียว) หรือใช้ syringe 5 มล. ดูด Heparin (5000 unit/มล.) ประมาณ 0.1 มล. ให้ heparin เคลือบภายใน syringe แล้วเจาะเลือดประมาณ 3-5 มล. ปิดปลายเข็มด้วยปลอกเข็ม
2. หลอด Lithium heparin ต้องเอียงหลอดเป็นมุม 180 องศา ประมาณ 4-6 ครั้ง เพื่อให้เลือดและสารที่เคลือบอยู่ในหลอดผสมกันดีและเลือดไม่แข็งตัว หรือกลับ syringe ไปมา หลายครั้ง เพื่อให้เลือดกับ heparin ผสมเข้ากันดี
3. ปิดป้ายชื่อผู้ป่วยข้างหลอดเลือด หรือ syringe แสดงรายละเอียดของผู้ป่วยเช่น ชื่อ นามสกุล HN อายุ วันที่เจาะเลือด ward
4. ส่งห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ตึกเจ้าฟ้ามหาจักรีชั้น 9 เพื่อปั่นแยก plasma
5. ถ้าไม่สามารถส่งเลือดในวันเดียวกับที่เจาะเลือด ให้เก็บเลือดไว้ในตู้เย็น 4 °C (ช่องธรรมดา) แล้วส่งในวันรุ่งขึ้น หรือปั่นแยก plasma แล้วเก็บในช่องแช่แข็ง (เก็บได้หลายวัน) ชื่อนำส่งให้แช่ในน้ำแข็ง

### การส่งตรวจ Urine organic acid และ Urine Acylcarnitine

1. เก็บปัสสาวะ (First morning specimen) ใส่ในภาชนะที่สะอาด และมิดชิดประมาณ 10-15 มล.
2. ในกรณีส่งตรวจ Urine organic acid แบ่งปัสสาวะ ประมาณ 1-2 มล. ส่งตรวจ Urine creatinine ที่ lab กลางของภาควิชาพยาธิคลินิก
3. แช่แข็ง (Freeze) ระหว่างรอส่ง และแช่ในน้ำแข็งระหว่างนำส่ง
4. ในกรณีไม่สามารถนำส่งในวันนั้น ๆ ได้ให้เก็บปัสสาวะในช่องแช่แข็ง แล้วนำส่งในวันรุ่งขึ้น

**หมายเหตุ:** ในกรณีที่ต้องการส่งตรวจหา Succinylacetone ในปัสสาวะสำหรับการวินิจฉัยโรค Tyrosinemia Type I กรุณาติดต่อดนัทหมายคุณสมพร ที่ห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ โทร. 02-419-5675 หรือ 419-5978 เนื่องจากจะต้องทำการตรวจวิเคราะห์ทันที

### การส่งตรวจทางด้าน Molecular Genetics และ Next generation sequencing for customized pediatric disease multi-gene panel

1. เจาะเลือดอย่างน้อย 3 มล. ใส่หลอดที่มีสาร EDTA (หลอดเก็บเลือดจุกสีม่วง)
2. เขย่าเบาๆ โดยเอียงหลอดเป็นมุม 180 องศา ประมาณ 4-6 ครั้ง เพื่อให้เลือดและสารที่เคลือบอยู่ในหลอดผสมกันดีและเลือดไม่แข็งตัว
3. ปิดป้ายชื่อผู้ป่วยข้างหลอดเลือด แสดงรายละเอียดของผู้ป่วย ได้แก่ ชื่อ นามสกุล อายุ HN และวันที่เจาะ
4. ถ้าไม่สามารถส่งเลือดในวันเดียวกับที่เจาะเลือด ให้เก็บเลือดไว้ในตู้เย็น 4 °C (ช่องธรรมดา) และนำส่งในวันรุ่งขึ้น

### การเก็บเลือดใส่กระดาษกรองสำหรับ Newborn Screening for CH Expanded Newborn Screening และ Comprehensive Metabolic Test

1. กรอกข้อมูลของผู้ป่วยลงในแบบฟอร์มที่ติดมากับกระดาษกรองให้ครบถ้วน
2. เจาะเลือดประมาณ 1-2 ซีซี (หรือเจาะเลือดจากสันเท้า) แล้วค่อยๆ หยดลงบนกระดาษกรองให้เลือดซึมจนทะลุถึงด้านหลังกระดาษกรอง และกระจายไปในกระดาษกรองเท่าๆ กัน
3. วางกระดาษกรองที่หยดเลือดแล้ว ไว้ที่อุณหภูมิห้องจนกว่าเลือดในกระดาษแห้ง
4. เก็บกระดาษกรองที่แห้งแล้วใส่ถุงพลาสติก ปิดถุงให้แน่น พร้อมส่งตรวจต่อไป
5. การส่ง Expanded Newborn Screening ใช้ในกรณีที่เป็นการแรกเกิดอายุไม่เกิน 10 วัน (ยกเว้นกรณีทารกแรกเกิดป่วย/น้ำหนักน้อย ที่เคยเข้าร่วมโครงการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดมาก่อนแล้ว) และไม่ใช้เด็กที่สงสัยกลุ่มโรค Inborn error of Metabolism

### การส่งเพาะเลี้ยงเซลล์ Cell Culture

1. ตัดชิ้นเนื้อ (skin biopsy) ของผู้ป่วย ขนาด 3-5 mm แล้วบรรจุในภาชนะ sterile ที่มีอาหาร DMEM(สามารถขอรับได้ที่ห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ตึกเจ้าฟ้ามหาจักรีชั้น 9 ก่อนทำการเก็บชิ้นเนื้ออย่างน้อย 1 วัน)
2. ปิดป้ายชื่อผู้ป่วยข้างหลอดเก็บชิ้นเนื้อแสดงรายละเอียดของผู้ป่วย ได้แก่ ชื่อ นามสกุล อายุ HN และวันที่เก็บชิ้นเนื้อ
3. นำส่งตัวอย่างชิ้นเนื้อที่ห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ตึกเจ้าฟ้ามหาจักรีชั้น 9 ทันทีหลังเก็บชิ้นเนื้อ

**หมายเหตุ:** การส่งเพาะเลี้ยงเซลล์ Cell Culture ห้ามแช่แข็งตัวอย่าง

แบบฟอร์มประวัติผู้ป่วยสงสัยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก

1. ชื่อ-นามสกุล.....
2. วันเดือนปีเกิด.....
3. อายุ.....ปี.....เดือน.....วัน
4. เพศ  ชาย  หญิง
5. ชื่อบิดา.....อายุ.....ปี
6. ชื่อมารดา.....อายุ.....ปี
7. การแต่งงานในเครือญาติ  มี  ไม่มี
8. ประวัติการตายในพี่น้องท้องเดียวกัน  มี  ไม่มี

พงศาวลี (Pedigree)

9. ประวัติความเจ็บป่วยในอดีต

.....

.....

.....

.....

10. อาการสำคัญ (โปรดให้รายละเอียด)

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

11. โปรดเช็ครายการที่ตรวจพบข้างล่างนี้

- |                                                           |                                               |                                               |
|-----------------------------------------------------------|-----------------------------------------------|-----------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Alteration of consciousness      | <input type="checkbox"/> Seizure              | <input type="checkbox"/> Poor feeding         |
| <input type="checkbox"/> Hypotonia                        | <input type="checkbox"/> Cyclic vomiting      | <input type="checkbox"/> Hepatosplenomegaly   |
| <input type="checkbox"/> Respiratory difficulty/tachypnea | <input type="checkbox"/> Developmental delay  | <input type="checkbox"/> Speech delay         |
| <input type="checkbox"/> Abnormal odor                    | <input type="checkbox"/> Ataxia               | <input type="checkbox"/> Movement disorders   |
| <input type="checkbox"/> Mental retardation               | <input type="checkbox"/> Recurrent infections | <input type="checkbox"/> Growth failure       |
| <input type="checkbox"/> Dysmorphic features              | <input type="checkbox"/> Metabolic acidosis   | <input type="checkbox"/> Hypoglycemia         |
| <input type="checkbox"/> Cardiomegaly/heart failure       | <input type="checkbox"/> Liver dysfunction    | <input type="checkbox"/> Stroke               |
| <input type="checkbox"/> Pancytopenia                     | <input type="checkbox"/> High ammonia         | <input type="checkbox"/> Other (specify)..... |

12. Diet:  Breast-feeding  Preterm formula  Nutramigen  MCT oil  Formula (specify).....

13. Treatment:  Valproic acid  Antibiotics  Carnitine  TPN  Other.....

14. แพทย์ผู้ส่งตรวจ..... รพ.....

โทรศัพท์..... E-mail.....

15. ส่งผลตรวจกลับที่แพทย์..... รพ.....

โทรศัพท์..... E-mail.....

ที่อยู่.....

1722

