



## คำแนะนำสำหรับการขอตรวจ และการเก็บตัวอย่างส่งตรวจของห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์

1. กรุณากรอกใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ให้ชัดเจน ถูกต้อง และครบถ้วน
2. กรอกแบบฟอร์มประวัติผู้ป่วยสงสัยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก แนบมาพร้อมใบขอตรวจ
3. เก็บตัวอย่างส่งตรวจ ตามคำแนะนำในเอกสารนี้อย่างเคร่งครัด

นำส่งสิ่งส่งตรวจที่ห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ตึกเจ้าฟ้าจุฬาภรณ์ 9 เจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ 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 แสดงรายละเอียดของผู้ป่วย เช่น ชื่อ นามสกุล HN อายุ วันที่เจาะเลือด ward
4. ส่งห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ตึกเจ้าฟ้าจุฬาภรณ์ 9 เพื่อปั่นแยก plasma
5. ถ้าไม่สามารถส่งเลือดในวันเดียวกับที่เจาะเลือด ให้เก็บเลือดไว้ในตู้เย็น 4 °C (ช่องธรรมดา) แล้วส่งในวันรุ่งขึ้น หรือปั่นแยก plasma แล้วเก็บในช่องแช่แข็ง (เก็บได้หลายวัน) ขณะนำส่งให้แช่ในน้ำแข็ง

### 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 ใต้เก็บปัสสาวะในช่องแช่แข็ง แล้วนำส่งในวันรุ่งขึ้น

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

### การส่งตรวจทางด้าน Molecular Genetics และ Custom Testing

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

หมายเหตุ: ในกรณีที่ต้องการส่งตรวจแบบ Custom Testing สำหรับรายการทดสอบ PCR และ Sequencing with Dye กรุณาติดฉลาก ห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ก่อนส่งตรวจทุกราย โทร. 02-419-4508 หรือ 02-419-5978

### 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) และไม่ใช่เด็กที่สงสัยกลุ่มโรค Inborn error of Metabolism

## 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
9. ประวัติความเจ็บป่วยในอดีต

พงศาวลี (Pedigree)

.....

.....

.....

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. ส่งผลตรวจกลับที่ แพทย์.....รพ.....  
 โทรศัพท์..... E-mail.....

ที่อยู่.....

.....

