



ใบขอตรวจทางห้องปฏิบัติการ สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์

สำหรับเจ้าหน้าที่ OPD / Ward
(ประทับชื่อ OPD / Ward ที่ส่งตรวจ)

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล
ตึกเจ้าฟ้าจุฬาภรณฯ ชั้น 9 เลขที่ 2 ถ.วิสุทธิกษัตริย์ เขตบางกอกน้อย กทม. โทร 02-419-5978, 02-419-5675, 02-419-4508

ชื่อ - สกุล..... อายุ..... ปี
HN..... AN.....
(หรือติดสติ๊กเกอร์)
(กรุณาระบุเลข 13 หลัก กรณีใช้สิทธิโครงการ Rare disease)
เพศ ☐ ชาย ☐ หญิง ------------
การวินิจฉัยโรค.....
แพทย์ผู้ส่งตรวจ..... รหัสแพทย์.....
สถานพยาบาล..... เบอร์โทร.....
E-mail.....

สำหรับติดสติ๊กเกอร์หมายเลขขอตรวจ
สำหรับเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการในการตรวจสอบส่งตรวจ
☐ ผ่าน ☐ ไม่ผ่าน เพราะ.....
หมายเหตุ.....
ลงชื่อผู้ตรวจสอบ.....
วันที่..... เวลา.....

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..... ชื่อผู้เก็บส่งตรวจ.....
ประเภทสิทธิผู้ป่วย ☐ บัตรทอง ☐ อื่นๆ
☐ ข้าราชการ/เบิกจ่ายตรง ☐ ประกันสังคม
กรุณาดำเนินการเรื่องสิทธิการรักษาก่อนส่งตรวจ
สำหรับเจ้าหน้าที่การเงิน
(ประทับตราพร้อมลายมือชื่อผู้เก็บเงิน)

รายการตรวจทางห้องปฏิบัติการ		ระยะเวลารายงานผล
Biochemical Genetics		
353002 ☐ Urine for Organic Acids (GC/MS) (ต้องแบ่งบัสสวะส่งตรวจ Urine Creatinine ด้วย)		10 วันทำการ*
353003 ☐ Urine Succinylacetone for Tyrosinemia Type I * ติดต่อห้องปฏิบัติการก่อนส่งตรวจ *		3 วันทำการ
353005 ☐ Plasma Amino Acids (Quantitative analysis) (Fasting.....hr)		10 วันทำการ*
353009 ☐ CSF Amino Acids (Quantitative analysis) (ส่งตรวจพร้อม Plasma Amino Acids เท่านั้น)		10 วันทำการ*
353018 ☐ Comprehensive Metabolic Test		7 วันทำการ
353022 ☐ Plasma Acylcarnitine		7 วันทำการ
353023 ☐ Urine Acylcarnitine		7 วันทำการ
Newborn Screening		
353006 ☐ Newborn Screening for CH		1 วันทำการ
353019 ☐ Expanded Newborn Screening		3 วันทำการ
Molecular Genetics		
353010 ☐ DNA Extraction		1 เดือน
353016 ☐ FGFR3 Mutation Analysis (Achondroplasia)		2 เดือน
353017 ☐ ACVR1 Mutation Analysis (Fibrodysplasia Ossificans Progressiva)		2 เดือน
353021 ☐ GALNS Mutation Analysis (Morquio Syndrome Type A)		6 เดือน
353025 ☐ Methylation Specific PCR Analysis of Prader-Willi Syndrome and Angelman Syndrome		1 เดือน
353026 ☐ Next generation sequencing for customized pediatric disease multi-gene panel		2 เดือน
Custom Testing (ติดต่อห้องปฏิบัติการก่อนส่งตรวจ)		
353027 ☐ PCR 1 Fragment		2 เดือน
353028 ☐ PCR 5 Fragment		2 เดือน
353029 ☐ PCR 10 Fragment		2 เดือน
353030 ☐ Sequencing-with Dye 1 Rxn		3 เดือน
353031 ☐ Sequencing-with Dye 5 Rxn		3 เดือน
353032 ☐ Sequencing-with Dye 10 Rxn		3 เดือน
☐ Others (โปรดระบุ).....		-

1722



โปรดดูคำแนะนำการเก็บและส่งตัวอย่างตรวจด้านหลัง

*ยกเว้นกรณีโทรปรึกษา

คำแนะนำสำหรับการขอตรวจ และการเก็บตัวอย่างส่งตรวจของห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์

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

นำส่งสิ่งส่งตรวจที่ห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ตึกเจ้าฟ้าจุฬาภรณราชวิทยาลัย 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 แสดงรายละเอียดของผู้ป่วยเช่น ชื่อ นามสกุล HN อายุ วันที่เจาะเลือด ward
4. ส่งห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ตึกเจ้าฟ้าจุฬาภรณราชวิทยาลัย 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 ได้ให้เก็บปัสสาวะในช่องแช่แข็ง 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 กรุณาติดฉลากหมาย 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 และกระจายไปในกระดาษกรองทั่วๆ 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. โปรดขีดรายการที่ตรวจพบข้างล่างนี้

- | | | |
|---|---|---|
| ☐ Alteration of consciousness | ☐ Seizure | ☐ Poor feeding |
| ☐ Hypotonia | ☐ Cyclic vomiting | ☐ Hepatosplenomegaly |
| ☐ Respiratory difficulty/tachypnea | ☐ Developmental delay | ☐ Speech delay |
| ☐ Abnormal odor | ☐ Ataxia | ☐ Movement disorders |
| ☐ Mental retardation | ☐ Recurrent infections | ☐ Growth failure |
| ☐ Dysmorphic features | ☐ Metabolic acidosis | ☐ Hypoglycemia |
| ☐ Cardiomegaly/heart failure | ☐ Liver dysfunction | ☐ Stroke |
| ☐ Pancytopenia | ☐ High ammonia | ☐ 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.....

1722

