Center for Medical Diagnostic Laboratories
Faculty of Medicine Chulalongkorn University
King Chulalongkorn Memorial Hospital

ศูนย์ห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

β Globin gene sequencing

Test code	HL253 (รหัสภายนอก HL390)
Test name	β Globin gene sequencing
Specimen type/volume/transportation	1. เลือดครบส่วน (whole blood) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากการเจาะเก็บ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส หากไม่สามารถนำส่งได้ตามกำหนด ให้เก็บสิ่งส่งตรวจไว้ในตู้เย็นช่องธรรมดา (อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส) <u>ห้ามแช่แข็ง</u> จากนั้นให้นำส่งในวันทำการถัดไป 2. เลือดจากสายสะดือ (cord blood) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากการเจาะเก็บ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส หากไม่สามารถนำส่งได้ตามกำหนด ให้เก็บสิ่งส่งตรวจไว้ในตู้เย็นช่องธรรมดา (อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส) <u>ห้ามแช่แข็ง</u> จากนั้นให้นำส่งในวันทำการถัดไป 3. น้ำคร่ำ (amniotic fluid) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากการเจาะเก็บ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส หากไม่สามารถนำส่งได้ตามกำหนด ให้เก็บสิ่งส่งตรวจไว้ในตู้เย็นช่องธรรมดา (อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส) <u>ห้ามแช่แข็ง</u> จากนั้นให้นำส่งในวันทำการถัดไป 4. เซลล์เพาะเลี้ยง (cultured cell) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากกระบวนการเพาะเลี้ยงแล้วเสร็จ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส <u>ขณะนำส่งให้หงาย sterile cell culture flask เพื่อให้โคโลนีของเซลล์อยู่ในอาหารเลี้ยงเซลล์ตลอดเวลา</u> 5. ชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling : CVS) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากเก็บสิ่งส่งตรวจ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส
Specimen Container	1. เลือดครบส่วน (whole blood) บรรจุในหลอดที่มีสารกันเลือดแข็งชนิด EDTA จำนวน 2 หลอด หลอดละ 3 ml 2. เลือดจากสายสะดือ (cord blood) บรรจุในหลอดที่มีสารกันเลือดแข็งชนิด EDTA จำนวน 1 หลอด หลอดละ 1-2 ml 3. น้ำคร่ำ (amniotic fluid) บรรจุใน sterile syringe หรือ sterile centrifuge tube จำนวน 1 หลอด ปริมาตรอย่างน้อย 10 ml 4. เซลล์เพาะเลี้ยง (cultured cell) บรรจุใน sterile cell culture flask ที่มีอาหารเลี้ยงเซลล์ โดยโคโลนีของเซลล์ต้องอยู่ในอาหารเลี้ยงเซลล์ตลอดการนำส่ง 5. ชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling : CVS) บรรจุในภาชนะ sterile ที่มีอาหารเลี้ยงเซลล์ชนิด RPMI medium <u>**ต้องติดต่อขอรับภาชนะและอาหารเลี้ยงเซลล์จากเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการเท่านั้น (ติดต่อเบอร์ 02-256-4000 ต่อ 80352)</u>
Patient preparation	-
Turnaround Time (TAT)	30 วัน
Methodology	Direct sequencing
Reference range	No beta globin gene mutation detected
Cost (บาท)	4,000 บาท (ภายนอก 4,500 บาท)
CGD's coverage (สิทธิ์ตามกรมบัญชีกลาง : บาท)	4,000 บาท
Department	Hematology, CMDL
Location, office hours and contact	อาคารภูมิสิริฯ ชั้น 3 โซน C ห้อง E03B02 เปิดให้บริการ วันจันทร์-ศุกร์ เวลา 8.00 - 16.00 น. โทร 02-256-4000 ต่อ 80352 สามารถส่งสิ่งส่งตรวจนอกเวลาราชการเพื่อรอการตรวจวิเคราะห์ในเวลาทำการได้ที่อาคาร อปร. ชั้น 11 สำหรับผู้รับบริการภายนอกห้องรับสิ่งส่งตรวจ อาคาร อปร.ชั้น 1 เปิดให้บริการเวลา 08:00-15:00 น. โทร 02-256-4000 ต่อ 3509
Indication (ข้อบ่งชี้ในการส่งตรวจ)	การตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของ beta globin gene ที่เกิดการกลายพันธุ์แบบการเปลี่ยนแปลงของเบส (point mutation) และ/หรือการกลายพันธุ์แบบ frameshift mutation โดยครอบคลุมชนิดการกลายพันธุ์ที่เกิดขึ้นบริเวณ HBB gene
Interference (ปัจจัยรบกวนการตรวจวิเคราะห์)	1. ความเข้มข้นและคุณภาพของ DNA ที่ไม่เหมาะสม อาจส่งผลต่อปฏิกิริยา PCR ได้ 2. การเก็บสิ่งส่งตรวจจากทารกในครรภ์อาจมี DNA ของมารดาปน ซึ่งสามารถส่งผลต่อการแปลผลการตรวจวิเคราะห์ได้
Note /Comment	