



ศูนย์ห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

Beta globin gene sequencing

Test code	HL253 (รหัสภายใน HL390)
Test name	Beta globin gene sequencing
Specimen type / Container / Volume	<ol style="list-style-type: none"> เลือดครบส่วน (whole blood) บรรจุในหลอดที่มีสารกันเลือดแข็งชนิด EDTA จำนวน 2 หลอด หลอดละ 3 ml เลือดจากสายสะดือ (cord blood) บรรจุในหลอดที่มีสารกันเลือดแข็งชนิด EDTA จำนวน 1 หลอด หลอดละ 1-2 ml น้ำคร่ำ (amniotic fluid) บรรจุใน sterile syringe หรือ sterile centrifuge tube จำนวน 1 หลอด ปริมาณอย่างน้อย 10 ml เซลล์เพาะเลี้ยง (cultured cell) บรรจุใน sterile cell culture flask ที่มีอาหารเลี้ยงเชื้อ โดยโคโลนีของเซลล์ต้องอยู่ในอาหารเลี้ยงเชื้อตลอดการนำส่ง ชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling : CVS) บรรจุในภาชนะ sterile ที่มีอาหารเลี้ยงเชื้อชนิด RPMI medium ** ต้องติดต่อบริษัทและอาหารเลี้ยงเชื้อจากเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการเท่านั้น (ติดต่อเบอร์ 02-256-4000 ต่อ 80352)
Handling (การส่งสิ่งส่งตรวจและข้อควรระวัง)	<ol style="list-style-type: none"> เลือดครบส่วน (whole blood) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากการเจาะเก็บ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส หากไม่สามารถนำส่งได้ตามกำหนด ให้เก็บสิ่งส่งตรวจไว้ในตู้เย็นช่องธรรมดา (อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส) ห้ามแช่แข็ง จากนั้นให้นำส่งในวันทำการถัดไป เลือดจากสายสะดือ (cord blood) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากการเจาะเก็บ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส หากไม่สามารถนำส่งได้ตามกำหนด ให้เก็บสิ่งส่งตรวจไว้ในตู้เย็นช่องธรรมดา (อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส) ห้ามแช่แข็ง จากนั้นให้นำส่งในวันทำการถัดไป น้ำคร่ำ (amniotic fluid) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากการเจาะเก็บ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส หากไม่สามารถนำส่งได้ตามกำหนด ให้เก็บสิ่งส่งตรวจไว้ในตู้เย็นช่องธรรมดา (อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส) ห้ามแช่แข็ง จากนั้นให้นำส่งในวันทำการถัดไป เซลล์เพาะเลี้ยง (cultured cell) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากกระบวนการเพาะเลี้ยงแล้วเสร็จ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส ขณะนำส่งให้พಾಯ sterile cell culture flask เพื่อให้โคโลนีของเซลล์อยู่ในอาหารเลี้ยงเชื้อตลอดเวลา ชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling : CVS) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากเก็บสิ่งส่งตรวจ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส
Patient preparation	-
Methodology	Direct sequencing
Reference range -> Report	No beta globin gene mutation detected
Testing schedule	1-2 ครั้งต่อเดือน
TAT	30 วัน
Cost / CGO's coverage	4,000 (ภายนอก 4,500) บาท หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศของคณะฯ (siehe ตามกรมบัญชีกลางเบิกได้ 4,000 บาท)
Time limit for requesting additional test	1 เดือน (หากนานกว่า 1 เดือน กรุณาสอบถามห้องปฏิบัติการ)
Storage period (ระยะเวลาเก็บสิ่งส่งตรวจเพื่อทำจัดตั้ง)	1 ปี
Location, office hours and contact	อาคารภูมิสิริ ชั้น 3 โซน C ห้อง E03802 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 (ข้อบ่งชี้การส่งตรวจ)	การตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของ beta globin gene ที่เกิดการกลายพันธุ์แบบการเปลี่ยนแปลงของเบส (point mutation) และ/หรือการกลายพันธุ์แบบ frameshift mutation โดยครอบคลุมชนิดการกลายพันธุ์ที่เกิดขึ้นบริเวณ HBB gene
Inference (ปัจจัยรบกวนการตรวจวิเคราะห์)	<ol style="list-style-type: none"> ความเข้มข้นและคุณภาพของ DNA ที่ไม่เหมาะสม อาจส่งผลต่อปฏิกิริยา PCR ได้ การเก็บสิ่งส่งตรวจจากทารกในครรภ์อาจมี DNA ของมารดาปน ซึ่งสามารถส่งผลต่อการแปลผลการตรวจวิเคราะห์ได้
Note/Comment	-