



ศูนย์ห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

DNA analysis for β gene deletion (HPFH)

Test code	HL252 (รหัสภายนอก HL389)
Test name	DNA analysis for β gene deletion (HPFH)
Specimen type/volume/transportation	<p>1 เลือดครบส่วน (whole blood) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากการเจาะเก็บ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส หากไม่สามารถนำส่งได้ตามกำหนด ให้เก็บสิ่งส่งตรวจไว้ในตู้เย็นช่องธรรมดา (อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส) ห้ามแช่แข็ง จากนั้นให้นำส่งในวันทำการถัดไป</p> <p>2 เลือดจากสายสะดือ (cord blood) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากการเจาะเก็บ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส หากไม่สามารถนำส่งได้ตามกำหนด ให้เก็บสิ่งส่งตรวจไว้ในตู้เย็นช่องธรรมดา (อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส) ห้ามแช่แข็ง จากนั้นให้นำส่งในวันทำการถัดไป</p> <p>3 น้ำคร่ำ (amniotic fluid) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากการเจาะเก็บ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส หากไม่สามารถนำส่งได้ตามกำหนด ให้เก็บสิ่งส่งตรวจไว้ในตู้เย็นช่องธรรมดา (อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส) ห้ามแช่แข็ง จากนั้นให้นำส่งในวันทำการถัดไป</p> <p>4 เซลล์เพาะเลี้ยง (cultured cell) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากกระบวนการเพาะเลี้ยงแล้วเสร็จ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส ขณะนำส่งให้วาง sterile cell culture flask เพื่อให้โคลนนิ่งของเซลล์อยู่ในอาหารเลี้ยงเซลล์ตลอดเวลา</p> <p>5 ชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling : CVS) นำส่งภายใน 4 ชั่วโมงหลังจากเก็บสิ่งส่งตรวจ โดยรักษาอุณหภูมิไว้ที่ 4-25 องศาเซลเซียส</p>
Specimen Container	<p>1. เลือดครบส่วน (whole blood) บรรจุในหลอดที่มีสารกันเลือดแข็งชนิด EDTA จำนวน 2 หลอด หลอดละ 3 ml</p> <p>2. เลือดจากสายสะดือ (cord blood) บรรจุในหลอดที่มีสารกันเลือดแข็งชนิด EDTA จำนวน 1 หลอด หลอดละ 1-2 ml</p> <p>3. น้ำคร่ำ (amniotic fluid) บรรจุใน sterile syringe หรือ sterile centrifuge tube จำนวน 1 หลอด ปริมาตรอย่างน้อย 10 ml</p> <p>4. เซลล์เพาะเลี้ยง (cultured cell) บรรจุใน sterile cell culture flask ที่มีอาหารเลี้ยงเซลล์ โดยโคลนนิ่งของเซลล์ต้องอยู่ในอาหารเลี้ยงเซลล์ตลอดการนำส่ง</p> <p>5. ชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling : CVS) บรรจุในภาชนะ sterile ที่มีอาหารเลี้ยงเซลล์ชนิด RPMI medium **ต้องติดต่อบริษัทและอาหารเลี้ยงเซลล์จากเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการเท่านั้น (ติดต่อเบอร์ 02-256-4000 ต่อ 80352)</p>
Patient preparation	-
Turnaround Time (TAT)	21 วัน
Methodology	Gap PCR
Reference range	No common deletion detected (For 3.48 kb deletion, Hb Lepore $\delta\beta$ hybrid, HPFH-6, Sicilian ($\delta\beta$) θ thalassemia, Vietnamese ($\delta\beta$) θ thalassemia, Chinese G γ ($A\gamma\delta\beta$) θ thalassemia, Asian-Indian inversion-deletion G γ ($A\gamma\delta\beta$) θ thalassemia type A, Asian-Indian inversion-deletion G γ ($A\gamma\delta\beta$) θ thalassemia type B, SEA (β) θ thalassemia)
Cost (บาท)	3,500 บาท (ภายนอก 3,700 บาท)
CGD's coverage (สิทธิ์ตามกรมบัญชีกลาง : บาท)	3,500 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 สามารถส่งสิ่งส่งตรวจนอกเวลาราชการเพื่อการตรวจวิเคราะห์ในเวลาทำการได้ที่อาคาร อปร. ชั้น 11 สำหรับผู้รับบริการภายนอกห้องรับส่งตรวจ อาคาร อปร.ชั้น 1 เปิดให้บริการเวลา 08:00-15:00 น. โทร 02-256-4000 ต่อ 3509
Indication (ข้อบ่งชี้ในการส่งตรวจ)	ใช้ในการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของ beta globin cluster ซึ่งมีสาเหตุจากการขาดหายไป (deletion) ของ delta และ/หรือ beta และ/หรือ gamma-globin gene โดยครอบคลุมชนิดการกลายพันธุ์ที่พบอยู่ในประเทศไทยและภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ จำนวน 9 ชนิดการกลายพันธุ์ ได้แก่ 3.48 kb deletion, Hb Lepore $\delta\beta$ hybrid, HPFH-6, Sicilian ($\delta\beta$) θ thalassemia, Vietnamese ($\delta\beta$) θ thalassemia, Chinese G γ ($A\gamma\delta\beta$) θ thalassemia, Asian-Indian inversion-deletion G γ ($A\gamma\delta\beta$) θ thalassemia type A, Asian-Indian inversion-deletion G γ ($A\gamma\delta\beta$) θ thalassemia type B และ SEA (β) θ thalassemia
Interference (ปัจจัยรบกวนการตรวจวิเคราะห์)	<p>1. ความเข้มข้นและคุณภาพของ DNA ที่ไม่เหมาะสม อาจส่งผลต่อปฏิกิริยา PCR ได้</p> <p>2. การเก็บสิ่งส่งตรวจจากทารกในครรภ์อาจมี DNA ของมารดาปน ซึ่งสามารถส่งผลต่อการแปลผลการตรวจวิเคราะห์ได้</p>
Note /Comment	