

DNA detection for  $\beta$  thalassemia

Test code	HL196 (รหัสภายนอก HL388)
Test name	DNA detection for $\beta$ thalassemia
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 เพื่อให้โคลีโบนของเซลล์อยู่ในอาหารเลี้ยงเซลล์ตลอดเวลา</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 โดยโคลีโบนของเซลล์ต้องอยู่ในอาหารเลี้ยงเซลล์ตลอดเวลา</p> <p>5. ชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling : CVS) บรรจุในภาชนะ sterile ที่มีอาหารเลี้ยงเซลล์ชนิด RPMI medium <b>**ต้องติดฉลากภาชนะและอาหารเลี้ยงเซลล์จากเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการเท่านั้น (ติดเบอร์ 02-256-4000 ต่อ 80352)</b></p>
Patient preparation	-
Turnaround Time (TAT)	14 วัน
Methodology	Reverse Dot Blot (RDB) Hybridization
Reference range	Normal beta globin gene study by RDB for common Thai mutation. (For -28 (A>G), Hb C, codon 17 (A>T), Hb Malay, Hb E, codon 26 (G>T), codon 27/28 (+C), IVS I-1 (G>T), IVS I-5 (G>C), codon 35 (C>A), codon 41 (-C), codon 41/42 (-TTCT), codon 43 (G>T), codon 71/72 (+A), codon 95 (+A), IVS II-654 (C>T), Hb Khon Kaen)
Cost (บาท)	3,000 บาท (ภายนอก 3,300 บาท)
CGD's coverage (สิทธิ์ตามกรมบัญชีกลาง : บาท)	3,000 บาท
Department	Hematology, CMDL
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 (ข้อบ่งชี้ในการส่งตรวจ)	ใช้ในการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของ beta-globin gene ซึ่งส่วนใหญ่มีสาเหตุจากการเปลี่ยนแปลงของเบส (point mutation) โดยครอบคลุมชนิดการกลายพันธุ์ที่พบอยู่ในประเทศไทยและภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ จำนวน 17 ชนิด ได้แก่ -28 (A>G), Hb C, codon 17 (A>T), Hb Malay, Hb E, codon 26 (G>T), codon 27/28 (+C), IVS I-1 (G>T), IVS I-5 (G>C), codon 35 (C>A), codon 41 (-C), codon 41/42 (-TTCT), codon 43 (G>T), codon 71/72 (+A), codon 95 (+A), IVS II-654 (G>T) และ Hb Khon Kaen
Interference (ปัจจัยรบกวนการตรวจวิเคราะห์)	<p>1. ความเข้มข้นและคุณภาพของ DNA ที่ไม่เหมาะสม อาจส่งผลต่อปฏิกิริยา PCR ได้</p> <p>2. การเก็บสิ่งส่งตรวจจากทารกในครรภ์อาจมี DNA ของมารดาปน ซึ่งสามารถส่งผลต่อการแปลผลการตรวจวิเคราะห์ได้</p>
Note /Comment	