



ศูนย์ห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

Repeat expansion analysis Spinocerebella ataxia (SCA)

Test code	HL526 (ภายนอก HL527)
Test name	Repeat expansion analysis Spinocerebella ataxia (SCA)
Specimen type / Container / Volume	EDTA blood 3 ml
Handling (การส่งสิ่งส่งตรวจและข้อควรระวัง)	เก็บที่อุณหภูมิ 4 องศาเซลเซียส จัดส่งภายใน 7 วัน
Patient preparation	-
Methodology	Polymerase Chain Reaction (PCR) and Sequencing
Reference range -> Report	Report : SCA 1 (ATXN1), SCA 2 (ATXN2), SCA3 (ATXN3), SCA 6 (CACNA1A), SCA 7 (ATXN7), SCA 8 (ATXN805/ATXN8), SCA 12 (PPP2R2B), SCA 17 (TBP), DRPLA (ATN1)
Testing schedule	จ-ศ 8.30-16.30 น.
TAT	21 วันทำการ
Cost / CGD's coverage	5,000 (ภายนอก 5,500) บาท หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศของคณะฯ (สิทธิ์ตามกรมบัญชีกลางเบิกได้ 0 บาท)
Time limit for requesting additional test	20 วันทำการ
Storage period (ระยะเวลาเก็บสิ่งส่งตรวจเพื่อกำจัดทิ้ง)	1 เดือน
Location, office hours and contact	อาคาร อปร. ชั้น 9 ห้อง 912 เปิดให้บริการ 8.30-17.00 น. โทร 02-256-4000 ต่อ 3562 สามารถส่งสิ่งส่งตรวจนอกเวลาราชการเพื่อรอการตรวจวิเคราะห์ในเวลาทำการได้ที่ อาคาร อปร. ชั้น 11 สำหรับผู้รับบริการภายนอก ห้องรับสิ่งส่งตรวจ อาคาร อปร.ชั้น 1 เปิดให้บริการ เวลา 08:00-15:00 น. โทร 02-256-4000 ต่อ 3509
Indication (ข้อบ่งชี้การส่งตรวจ)	เพื่อการวินิจฉัยทางคลินิกในผู้ป่วยโรค SCA และทำนายการเกิดโรคสำหรับสมาชิกในครอบครัวของผู้ป่วย SCA ที่ตรวจพบการกลายพันธุ์แล้ว
Inference (ปัจจัยรบกวนการตรวจวิเคราะห์)	-
Note/Comment	references 1.Chen C., Fang X. and Sun S. Diagnosis of polyglutamine spinocerebellar ataxias by polymerase chain reaction amplification and Sanger sequencing. Mol Med Rep. 2018 Jul;18(1):1037-1042. doi: 10.3892/mmr.2018.9043. Epub 2018 May 22. 2.Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al. GeneReviews. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023.