

ชื่อ-สกุล ผู้ป่วย HN อายุ ปี เดือน เพศ หญิง ชาย

การวินิจฉัยโรค..... วันที่เก็บตัวอย่าง.....

ที่อยู่/เบอร์โทรผู้ป่วย.....

โรงพยาบาล/คลินิก..... แพทย์ผู้ส่งตรวจ..... เบอร์ติดต่อแพทย์/รพ./คลินิก.....

สิ่งส่งตรวจ	รายการส่งตรวจ	ราคา (บาท)
<input type="checkbox"/> เลือดผู้ป่วย (EDTA blood 2-6 mL)	<input type="checkbox"/> α -thal 1 and 2 (SEA, Thai, Fil ,Med ,SA, CR, -20.5 kb, -3.7 kb, -4.2 kb)	1,500
<input type="checkbox"/> น้ำคร่ำ (10-20 mL)	<input type="checkbox"/> α -thal 1 (SEA and Thai)	500
<input type="checkbox"/> ตัวอย่างทารกในครรภ์ชนิดอื่นๆ	<input type="checkbox"/> α -thal 2 (-3.7 kb and -4.2 kb)	500
ระบุ	<input type="checkbox"/> Hb Constant Spring (CS), Hb Pakse' (PS), Hb Adana	500
<input type="checkbox"/> เลือดภรรยา/สามี, พ่อ/แม่ ของ	<input type="checkbox"/> β -thal	1,500
ผู้ป่วย สำหรับทดสอบการปนเปื้อนเซลล์	<input type="checkbox"/> DNA-sequencing for β -thal (ต้องส่งตรวจ β -thal ก่อน หรือกรณีต้องการ	3,000
แม่ในตัวอย่างลูก (VNTR) (ไม่มีค่าใช้จ่าย)	ตรวจ β -chain Hb variant)	

***ผู้ส่งตรวจต้องให้รายละเอียดผลตรวจเลือดของคุณสมรสและประวัติการมีลูกหรือมีพี่น้องที่เป็นธาลัสซีเมีย เพราะโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมมีความจำเป็นต้องศึกษาจากประวัติครอบครัว ผลที่ถูกต้องแม่นยำสามารถนำมาประเมินหาวิธีตรวจทางดีเอ็นเอได้ ทำให้ได้ผลตรวจเร็ว

ผลตรวจทางโลหิตวิทยาและประวัติ (กรุณาให้รายละเอียดให้มากที่สุดและส่งไปพร้อมตัวอย่างส่งตรวจทุกครั้ง)		
รายละเอียด	ผลตรวจเลือด	
	ผู้ป่วย	คู่สมรส
ชื่อ/สกุล
HN/อายุ (ปี)/...../.....
ครรภ์ที่/อายุครรภ์/...../.....
Hb(g/dl)/Hct(%)/MCV(fl)/...../...../...../.....
MCH(pg) / RDW(%)/...../.....
OF/DCIP/...../.....
Hb Type
HbA ₂ or Hb E (%)
Hb F (%)
Other Hb (%)
Mutation
ประวัติ

โปรดกรอกข้อมูลใน “หนังสือยินยอมให้แพทย์ตรวจรักษาตามมาตรฐานวิชาชีพ โรงพยาบาลสงขลานครินทร์(13779) เรื่อง งานบริการทางเวชศาสตร์จีโนม” (ICF 36400_001_670507) มาพร้อมกับการส่งตัวอย่างด้วยทุกครั้ง

มีต่อด้านหลัง- คำชี้แจง เงื่อนไขการส่งตรวจ และปัญหาการตรวจ... ➡

ผู้จัดทำ.....
(นางกรทิพย์ ศรีวรรณไพศาล)

ผู้ตรวจสอบ.....
(ผศ.ดร.วณิชชา เทพาพันธ์)

ผู้อนุมัติ.....
(อ.นพ.วิระชัย สมัย)

คำชี้แจงและเงื่อนไขสำคัญในการพิจารณาส่งตรวจธาลัสซีเมียในทารกในครรภ์

- ทำในคู่สามีภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิดคือ Hb Bart's Hydrops fetalis, β -thalassemia major และ β -thalassemia with Hb E

คู่สามีภรรยาเป็น	เสี่ยงต่อโรคธาลัสซีเมีย (อัตราส่วน)	ตัวอย่างทารกในครรภ์ (Specimen) ที่ใช้ตรวจ
α -thal 1 trait + α -thal 1 trait or α -thal 1 trait + Hb H disease or Hb H disease + Hb H disease	Hb Bart's Hydrops fetalis (1/4)	1) CVS ประมาณ 5-10 กิ่ง 2) AF ประมาณ 10-20 มล. 3) เลือดจากสายสะดือ 1-2 มล ใส่หลอด EDTA
β -thal trait + β -thal trait β -thal trait + β -thal Major β -thal Major + β -thal Major	β -thal Major (1/4) β -thal Major (1/2) β -thal Major (100%)	4) ชิ้นเนื้อ (skin biopsy) เก็บใส่ขวดปลอดเชื้อ โดยไม่ต้องใส่น้ำยาใดๆ และเก็บได้ข้างคืนในตู้เย็นหรือแช่น้ำแข็ง
Hb E trait + β -thal trait Homo Hb E + β -thal trait Homo Hb E + β -thal Major Homo Hb E + β -thal with Hb E β -thal with Hb E + β -thal trait β -thal with Hb E + β -thal with Hb E β -thal with Hb E + β -thal Major	β -thal with Hb E (1/4) β -thal with Hb E (1/2) β -thal with Hb E (100%) β -thal with Hb E (1/2) β -thal with Hb E (1/4) และ β -thal Major (1/4) β -thal with Hb E (1/2) และ β -thal Major (1/4) β -thal with Hb E (1/2) และ β -thal Major (1/2)	

หมายเหตุ β -thal with Hb E และ β -thal Major บางรายมีอาการไม่รุนแรง สามารถแต่งงานและมีลูกได้

- ก่อนส่งตรวจธาลัสซีเมียทารกในครรภ์ ต้องทราบผลตรวจระดับดีเอ็นเอ (mutation) ในพ่อและแม่ก่อนเสมอ เนื่องจากความผิดปกติระดับดีเอ็นเอในธาลัสซีเมียมีหลายชนิด และต่างครอบครัวอาจแตกต่างกัน การที่ทราบผลตรวจระดับดีเอ็นเอในพ่อและแม่ก่อนตรวจทารกจะทำให้ทราบผลตรวจเร็วและแม่นยำ เพราะการตรวจทารกในครรภ์จะใช้วิธีการตรวจวิธีเดียวกับวิธีตรวจในพ่อแม่
- ต้องส่งเลือดหรือ buffy coat ของพ่อและแม่พร้อมตัวอย่างของทารกทุกครั้ง เพื่อตรวจ maternal contamination
- บิดาและมารดาต้องรับทราบผลข้างเคียงและปัญหาการตรวจ และต้องลงนามในใบยินยอมก่อนส่งตรวจทุกครั้ง

ปัญหาที่อาจเกิดจากการตรวจทารกในครรภ์

- ผลการตรวจอาจมีความผิดพลาดประมาณ 0.5% ซึ่งอาจเกิดจาก
 - ปัญหาจากการปนเปื้อนของเซลล์แม่ ซึ่งผลตรวจของทารกที่ได้จะเหมือนกับผลตรวจของแม่ ทำให้สับสนไม่แน่ใจว่าเป็น ผลตรวจของลูกหรือของแม่ แก้ไขโดยการเพาะเลี้ยงเซลล์ (ถ้ามีตัวอย่างเพียงพอและคุณภาพดี) หรือเจาะเก็บตัวอย่างใหม่ ทำให้ใช้เวลานานในการตรวจ
 - ปัญหาเทคนิคทางห้องปฏิบัติการนอกเหนือการควบคุม อาจเกิดจากคุณภาพของน้ำยาหรือเครื่องมือหรือเทคนิคการตรวจ
- หมายเหตุ ทางห้องปฏิบัติการได้ทำการควบคุมคุณภาพกับกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
- ปัญหาที่ไม่สามารถตรวจชนิด mutation ได้ การตรวจหาชนิดของความผิดปกติด้วยตัวตรวจจับ (probe) ที่มีอยู่ อาจตรวจไม่พบความผิดปกติ จึงต้องตรวจหาลำดับเบสของดีเอ็นเอหรือพัฒนาวิธีการตรวจใหม่ขึ้นมา ทำให้ใช้เวลานานอาจนานเป็นเดือน การตรวจยืนยันเปรียบเทียบกับผู้เป็นพี่ (linkage analysis) อาจช่วยได้แต่ไม่ทุกราย

- เพื่อหลีกเลี่ยงผลข้างเคียงต้องปฏิบัติตามคำแนะนำอย่างเคร่งครัดหลังเจาะเก็บตัวอย่าง

ข้าพเจ้าได้อ่านแล้วเข้าใจและยอมรับคำชี้แจงข้างต้น และได้ลงชื่อไว้เป็นหลักฐาน

ลงชื่อ ผู้ขอรับการตรวจ ลงชื่อ พยาน
(.....) (.....)

วันที่.....เดือน.....พ.ศ..... มาคนเดียว ความสัมพันธ์กับผู้ขอรับการตรวจ เกี่ยวข้องเป็น.....

ติดต่อสอบถามเพิ่มเติม: หน่วยตรวจวินิจฉัยระดับโมเลกุล (ห้องธาลัสซีเมีย) สาขาวิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ ม. สงขลานครินทร์

ผู้จัดทำ.....
(นางกรทิพย์ ศรีวรรณไพศาล)

ผู้ตรวจสอบ.....
(ผศ.ดร.วณิชชา เทพาชันธ์)

ผู้อนุมัติ.....
(อ.นพ.วิระชัย สมัย)