



คู่มือ

การส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา

ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา

โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร คณะแพทยศาสตร์

มหาวิทยาลัยนเรศวร

SD-HMT-001

จัดทำโดย: ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา

โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร คณะแพทยศาสตร์

มหาวิทยาลัยนเรศวร

คำนำ

ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร เปิดให้บริการการทดสอบทางห้องปฏิบัติการในด้านการตรวจวินิจฉัยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย แก่โรงพยาบาล มหาวิทยาลัยนเรศวร รวมทั้งโรงพยาบาลทั้งภาครัฐและภาคเอกชน ในเขตจังหวัดภาคเหนือตอนล่าง มาเป็นเวลากว่า 20 ปี ตลอดระยะเวลาที่ผ่านมา หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย มีความมุ่งมั่นในการพัฒนาการทดสอบให้มีความถูกต้องแม่นยำมากที่สุด เพื่อประโยชน์สูงสุดต่อการวินิจฉัยและการดูแลรักษาผู้ป่วย โดยการสร้างระบบคุณภาพตามมาตรฐานห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ ISO 15189 อย่างครอบคลุมทั้งสามกระบวนการหลักของห้องปฏิบัติการ ตั้งแต่กระบวนการก่อนการทดสอบ กระบวนการทดสอบ และกระบวนการหลังการทดสอบ การจัดเก็บสิ่งส่งตรวจจากผู้ป่วยตลอดจนการขนย้ายสิ่งส่งตรวจมายังห้องปฏิบัติการ เป็นขั้นตอนในกระบวนการก่อนการทดสอบ การส่งสิ่งส่งตรวจที่ถูกต้องและสอดคล้องกับการทดสอบแต่ละชนิดเท่านั้น ที่จะทำให้ได้ผลการทดสอบที่ถูกต้อง ดังนั้น ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา จึงได้จัดทำคู่มือการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ เพื่อเป็นแนวทางสำหรับผู้ให้บริการ ได้แก่ แพทย์ พยาบาล และเจ้าหน้าที่ผู้เกี่ยวข้องกับการบริการผู้ป่วย ได้ศึกษาและปฏิบัติอย่างถูกต้องเกี่ยวกับวิธีการจัดเก็บสิ่งส่งตรวจ วิธีการนำส่ง และการเก็บรักษาสภาพสิ่งส่งตรวจ นอกจากนี้ คู่มือฉบับนี้ยังบรรจุรายละเอียดอื่นๆ ที่เกี่ยวข้อง เช่น กำหนดเวลาในการรายงานผล ค่าอ้างอิง อัตราค่าบริการ ฯลฯ ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา หวังเป็นอย่างยิ่งว่าคู่มือการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการฉบับนี้ จะเป็นประโยชน์ในการปฏิบัติงานดังกล่าว

การจัดทำคู่มือการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการฉบับนี้ สำเร็จได้ด้วยความร่วมมือจากเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร ขอขอบคุณผู้มีส่วนเกี่ยวข้องในการเขียนทุกท่าน

ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา

โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร

9 ธันวาคม 2567

สารบัญ

	เรื่อง	หน้า
1.	การให้บริการทางห้องปฏิบัติการศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา	1
2.	การนำส่งตัวอย่างและการรายงานผล	3
3.	เกณฑ์ปฏิเสธสิ่งส่งตรวจห้องปฏิบัติการศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา	6
4.	รายการทดสอบ ระยะเวลา และอัตราค่าบริการการตรวจวิเคราะห์	7
5.	การตรวจเพื่อควบคุมและป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในกลุ่มหญิงตั้งครรภ์	
	5.1 การส่งตรวจเพื่อคัดกรองโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย	11
	5.2 การตรวจยืนยันเพื่อกำหนดคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (คู่สามีภรรยา)	13
6.	การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในคู่สามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง	
	6.1 การตรวจวิเคราะห์ DNA จากน้ำคร่ำ (Amniotic fluid) และ ชิ้นเนื้อรก (chorionic villous sample ,CVS)	16
	6.2 การตรวจ Hemoglobin typing จากเลือดเจาะสายสะดือ (Cord blood)	17
7.	การตรวจวินิจฉัยพาหะและโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย	
	7.1 การตรวจ Hemoglobin typing	19
	7.2 การตรวจ beta thalassemia mutation	20
	7.3 การตรวจพาหะ alpha thalassemia-1	21
	7.4 การตรวจพาหะ alpha thalassemia-2	22
	7.5 การตรวจพาหะ Hb Constant Spring	23
8.	การตรวจทางห้องปฏิบัติการหน่วยปลูกถ่ายไขกระดูก	
	8.1 การส่งตรวจวินิจฉัยยีนลูกผสม BCR/ABL p210	24
	8.2การส่งการย้อมสเมียร์จาก Bone marrow ด้วยสี Wright-Giemsa's stain	25

สารบัญ

	เรื่อง	หน้า
9.	ภาคผนวก	
	9.1 แนวทางการตรวจยืนยันเพื่อกำหนดคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรงที่เป็นเป้าหมายในการควบคุมป้องกัน	27
	9.2 เจาะไขสําคัญที่ควรทราบในการพิจารณาส่งตรวจธาลัสซีเมียในทารกในครรภ์	28
	9.3 แบบฟอร์มการส่งตรวจวินิจฉัยพาหะและโรคธาลัสซีเมีย	29
	9.4 แบบฟอร์มการส่งตรวจยืนยันเพื่อกำหนดคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (คู่สามีภรรยา)	30
	9.5 แบบฟอร์มการส่งตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในคู่สามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง	31
	9.6 คำย่อ	32
10.	เอกสารอ้างอิง	31

1.การให้บริการทางห้องปฏิบัติการ ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา

ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร คณะแพทยศาสตร์ เป็นหน่วยงานที่มีพันธกิจหลายด้าน แต่ถูกจัดตั้งขึ้นในลักษณะของห้องปฏิบัติการซึ่งมีหน้าที่โดยตรงในการให้บริการด้านการตรวจวิเคราะห์โรคธาลัสซีเมีย ดำเนินการโดยหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย และกลุ่มโรคมะเร็ง ดำเนินการโดยหน่วยปลูกถ่ายไขกระดูก ให้แก่ผู้รับบริการของโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร และโรงพยาบาลเครือข่ายในเขตภาคเหนือตอนล่าง หลักปฏิบัติของห้องปฏิบัติการ ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยาคือการให้บริการการตรวจวิเคราะห์อย่างมีประสิทธิภาพ โดยใช้ทรัพยากรที่มีอยู่ให้เกิดประโยชน์สูงสุด ผลการตรวจวิเคราะห์จากห้องปฏิบัติการมีความถูกต้องแม่นยำเชื่อถือได้ และทันเวลา โดยการยึดถือเอาความพึงพอใจของผู้รับบริการเป็นสำคัญ

สถานที่ปฏิบัติงาน

ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร
อาคารสิรินธร ชั้น 3 โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร
เลขที่ 99 หมู่ 9 ตำบล ท่าโพธิ์ อำเภอ เมือง จังหวัดพิษณุโลก 65000
โทรศัพท์ 055-965058 โทรสาร 055-965021

ขอบเขตการให้บริการทดสอบทางห้องปฏิบัติการ

ห้องปฏิบัติการศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา ให้บริการทดสอบทางห้องปฏิบัติการโดยรับส่งตรวจจากโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร และโรงพยาบาลเครือข่ายในเขตภาคเหนือตอนล่าง เปิดบริการในวันและเวลาราชการ วันจันทร์ถึงศุกร์ เวลา 8.00 – 16.00 น. ยกเว้นวันหยุดนขัตฤกษ์ การให้บริการทดสอบทางห้องปฏิบัติการมีดังนี้

ห้องปฏิบัติการหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย

1. การตรวจเพื่อการควบคุมและป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในกลุ่มหญิงตั้งครรภ์

1.1 การตรวจคัดกรอง

- Osmotic Fragility test: OF test
- การตรวจหาพาหะ Hb E : Hb E screening test

1.2 การตรวจยืนยันเพื่อกำหนดคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (คู่สามีภรรยา)

1.3 การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในคู่สามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

- การตรวจวิเคราะห์ DNA จากชิ้นเนื้อรก (CVS ;Chorionic villous sampling)
- การตรวจวิเคราะห์ DNA จากน้ำคร่ำ (Amniotic fluid)
- การตรวจ Hemoglobin typing จากเลือดสายสะดือ (cord blood)

2. การตรวจวินิจฉัยพาหะและโรคธาลัสซีเมีย

- 2.1 การตรวจ Hemoglobin typing
- 2.2 การตรวจ beta thalassemia mutation
- 2.3 การตรวจพาหะ alpha thalassemia-1
- 2.4 การตรวจพาหะ alpha thalassemia-2
- 2.5 การตรวจพาหะ Hb Constant Spring

ห้องปฏิบัติการหน่วยปลูกถ่ายไขกระดูก

- 1. การตรวจวินิจฉัยยีนลูกผสม BCR/ABL p210
- 2. การย้อมสเมียร์จาก Bone marrow ด้วยสี Wright-Giemsa's stain

2.การนำส่งตัวอย่างและการรายงานผล

2.1 การส่งตัวอย่าง

ควรปฏิบัติตามข้อกำหนดการส่งตัวอย่างตรวจแต่ละชนิดอย่างเคร่งครัดและถูกต้องครบถ้วนตามรายละเอียดของแต่ละการทดสอบ พร้อมทั้งทำหนังสือส่งถึง

หัวหน้าศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา

ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา

อาคารสิรินธร ชั้น 3 โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร

เลขที่ 99 หมู่ 9 ตำบล ท่าโพธิ์ อำเภอ เมือง

จังหวัดพิษณุโลก 65000

2.2 วิธีการนำส่งตัวอย่าง

2.2.1 นำส่งด้วยตนเอง โดยใส่ตัวอย่างในกล่องเย็น ($2-8^{\circ}\text{C}$) มาที่ ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร อาคารสิรินธร ชั้น 3 ในวันและเวลาราชการ วันจันทร์ถึงวันศุกร์ เวลา 8.00 – 16.00 น. ยกเว้นวันหยุดคนชดเชย

2.2.2 ส่งทางไปรษณีย์ (เฉพาะรายการทดสอบของหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย) ควรส่งไปรษณีย์ด่วนพิเศษ (EMS) นำตัวอย่างใส่กล่องไปรษณีย์ชนิดป้องกันการกระแทก (มีฟองอากาศเป็นตัวกันการกระแทกด้านใน) พร้อมหนังสือราชการนำส่ง และแนบแบบฟอร์มนำส่งตัวอย่าง ตรวจสอบทั้งข้อมูลให้ชัดเจน ครบถ้วน อ่านง่าย ใส่ไปในกล่องที่นำส่งตัวอย่างเลือดควรเป็นกล่องเย็น ($2-8^{\circ}\text{C}$) ระบุหน้ากล่องไปรษณีย์ ดังนี้

กรุณานำส่ง

ห้องปฏิบัติการหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา

โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร

อาคารสิรินธร ชั้น 3 โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร

เลขที่ 99 หมู่ 9 ตำบล ท่าโพธิ์ อำเภอ เมือง

จังหวัดพิษณุโลก 65000

2.3 การดำเนินการกรณีตัวอย่างหรือเอกสารประกอบการนำส่งไม่เป็นไปตามข้อกำหนด

เจ้าหน้าที่รับตัวอย่าง จะตรวจสอบตัวอย่างและเอกสารประกอบการนำส่งก่อนการรับตัวอย่าง หากตรวจพบว่าตัวอย่างที่ส่งตรวจวิเคราะห์และเอกสารประกอบการนำส่งตัวอย่าง ไม่เป็นไปตามข้อกำหนดที่ระบุไว้ในตัวอย่างของการตรวจวิเคราะห์แต่ละประเภท เจ้าหน้าที่รับตัวอย่าง สามารถปฏิเสธการรับตัวอย่างโดยดำเนินการดังนี้

2.3.1 แจ้งให้ผู้รับบริการทราบทันที หากผู้รับบริการมาส่งตัวอย่างด้วยตนเอง

2.3.2 กรณีได้รับตัวอย่างทางไปรษณีย์ ดำเนินการดังนี้

2.3.2.1 บันทึกผลการตรวจสอบตัวอย่างลงในสมุดรับตัวอย่าง (SD-HMT-006)

2.3.2.2 โทรศัพท์แจ้งให้ผู้รับบริการทราบในเบื้องต้นซึ่งแยกเป็น 2 กรณีดังนี้

- กรณีที่ไม่เป็นไปตามข้อกำหนดแต่ไม่มีผลต่อการตรวจวิเคราะห์ให้แจ้งผู้รับบริการทราบเพื่อดำเนินการแก้ไข หรือยืนยันความถูกต้องของตัวอย่างหรือเอกสารประกอบการนำส่งตัวอย่าง เมื่อผู้รับบริการยืนยันความถูกต้องของตัวอย่าง เจ้าหน้าที่รับตัวอย่างจึงสามารถดำเนินการรับตัวอย่างตามขั้นตอนต่อไป
- กรณีที่ไม่เป็นไปตามข้อกำหนดและไม่สามารถตรวจวิเคราะห์ตัวอย่างได้ให้แจ้งผู้รับบริการทราบเพื่อปฏิเสธการรับตัวอย่าง

2.3.2.3 ส่งแบบฟอร์มบันทึกการปฏิเสธสิ่งส่งตรวจ (FR-QP-HMT-22/07) ให้ผู้รับบริการทราบทาง E-mail

2.3.2.4 ตัวอย่างที่ถูกปฏิเสธการรับตัวอย่างให้สอบถามทางผู้รับบริการว่าจะให้ส่งคืนหรือฝากห้องปฏิบัติการทำลาย พร้อมเขียนบันทึกไว้ในแบบฟอร์มบันทึกการปฏิเสธสิ่งส่งตรวจ (FR-QP HMT-22/07)

2.4 การรายงานผลการตรวจวิเคราะห์

- ผู้รับบริการสามารถมารับผลด้วยตนเองที่ห้องปฏิบัติการศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา
- ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา ส่งรายงานผลการทดสอบไปให้ผู้รับบริการทางจดหมาย

อิเล็กทรอนิกส์ (E-mail) หากผู้รับบริการต้องการผลด่วนหรือ เป็นผลการทดสอบที่พบค่าเสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงของคู่สามีภรรยา โดยผู้รับผลการทดสอบจะต้องเป็นผู้ที่แจ้งชื่อในบัญชีรายชื่อผู้รับบริการของหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย โดยรายงานผลการทดสอบฉบับจริงจะส่งทางไปรษณีย์ภายหลัง

2.5 การขอตรวจวิเคราะห์เพิ่มเติมโดยใช้สิ่งส่งตรวจเดิม (กรณีเป็นผู้รับบริการภายในโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร)

2.5.1 กรณีที่ผู้รับบริการส่งตรวจ CBC กับห้องปฏิบัติการกลางฝ่ายพยาธิวิทยาคลินิก โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร สามารถขอตรวจเพิ่มเพื่อวินิจฉัยพาหะและโรคธาลัสซีเมีย ภายในเวลา 7 วัน นับจากวันที่เจาะเลือด ยกเว้นการตรวจ Osmotic Fragility test: OF test ต้องขอตรวจเพิ่มภายใน 24 ชม. ของวันที่เจาะเลือด

2.5.2 กรณีที่ผู้รับบริการส่งสิ่งส่งตรวจเป็นเลือด (EDTA Blood) ที่มีการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการอย่างใดอย่างหนึ่งของหน่วยวิจัยธาลัสซีเมียอยู่แล้ว สามารถขอตรวจเพิ่มภายในเวลา 1 เดือน โดยไม่ต้องเจาะเลือดใหม่ ยกเว้นการตรวจ OF test ต้องขอตรวจเพิ่มภายใน 24 ชม. ของวันที่เจาะเลือด

2.5.3 แนวทางปฏิบัติการขอตรวจวิเคราะห์เพิ่มเติมโดยใช้สิ่งส่งตรวจเดิม มีดังนี้

- (1) โทรศัพท์ติดต่อห้องปฏิบัติการเพื่อตรวจสอบว่ามีสิ่งส่งตรวจที่ถูกต้องตามเกณฑ์ที่ระบุและมีปริมาณเพียงพอหรือไม่
- (2) ในกรณีที่ตรวจสอบแล้วพบว่าสามารถขอส่งตรวจเพิ่มโดยใช้สิ่งส่งตรวจเดิมได้ ให้ดำเนินการส่งตรวจผ่านระบบ i-MED ระบุชนิดการทดสอบที่จะขอส่งตรวจเพิ่ม พร้อมทั้งระบุให้ชัดเจนด้วยว่า เป็นการขอส่งตรวจเพิ่มโดยใช้สิ่งส่งตรวจเดิม

2.6 การจัดการตัวอย่างหลังการตรวจวิเคราะห์

2.6.1 ตัวอย่างเลือดที่เหลือจากการตรวจวิเคราะห์ จะเก็บในตู้เย็น ($2-8^{\circ}\text{C}$) ของหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย เป็นเวลา 5 ปี หลังจากนั้นแยกเก็บในตู้แช่แข็ง ($(-20)^{\circ}\text{C}$ - $(-65)^{\circ}\text{C}$) เป็นเวลา 1 ปี แล้วส่งทิ้งทำลายตามระบบต่อไป ตัวอย่างเลือดคัดเลือกละเลาะมาเป็นตัวอย่างควบคุมคุณภาพห้องปฏิบัติการ หรือทำการวิจัยต่างๆ จะเก็บตัวอย่างเลือดในหลอดเก็บเลือดใหม่โดยจะใส่เป็นรหัสและแยกเก็บในตู้แช่แข็ง ($(-20)^{\circ}\text{C}$ - $(-65)^{\circ}\text{C}$) ตามแนวทางของการวิจัยต่างๆ โดยต้องปฏิบัติตามมาตรฐานการปฏิบัติงาน เรื่อง วิธีดำเนินการภายหลังการตรวจวิเคราะห์ (QP-HMT-18)

2.6.2 ตัวอย่างดีเอ็นเอที่เหลือจากการตรวจวิเคราะห์ เก็บในตู้แช่แข็ง ($(-20)^{\circ}\text{C}$ - $(-65)^{\circ}\text{C}$) เป็นเวลา 1 ปี ของหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย หลังจากนั้นจะส่งทิ้งทำลายตามระบบต่อไป สำหรับตัวอย่างดีเอ็นเอที่คัดเลือกละเลาะมาเป็นตัวอย่างควบคุมคุณภาพห้องปฏิบัติการ หรือทำการวิจัยต่างๆ จะเก็บตัวอย่างดีเอ็นเอในหลอดเก็บดีเอ็นเอใหม่โดยจะใส่เป็นรหัสและแยกเก็บในตู้แช่แข็ง ($(-20)^{\circ}\text{C}$ - $(-65)^{\circ}\text{C}$) ตามแนวทางของการวิจัยต่างๆ โดยต้องปฏิบัติตามมาตรฐานการปฏิบัติงาน เรื่อง การจัดการตัวอย่างหลังการตรวจวิเคราะห์ (QP-HMT-18)

2.6.3 แผ่นสไลด์ Bone marrow smear ที่ย้อมสีแล้วจะเก็บไว้จนกว่าแพทย์ผู้วินิจฉัยทำการตรวจสอบเรียบร้อยแล้ว

2.7 สิทธิผู้รับบริการในการใช้บริการ

- ผู้รับบริการสามารถขอรับบริการเยี่ยมชมห้องปฏิบัติการ ตรวจสอบงานทดสอบของตนเอง และขอรับคำปรึกษาเกี่ยวกับการให้บริการคำแนะนำได้ โดยต้องปฏิบัติตามมาตรฐานการปฏิบัติงาน เรื่อง การให้บริการคำแนะนำ (QP-HMT-08)
- ผู้รับบริการสามารถแสดงความคิดเห็น/ข้อเสนอแนะการให้บริการงานทดสอบของหน่วยวิจัยธาลัสซีเมียโดยติดต่อขอรับแบบฟอร์มได้ที่หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย หรือแจ้งผ่านทาง E-mail: thalassemia.nu@nu.ac.th
- ผู้รับบริการสามารถขอแบบฟอร์มการนำส่งตัวอย่างได้ที่หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย หรือแจ้งผ่านทาง E-mail: thalassemia.nu@nu.ac.th

2.8 การติดต่อประสานงาน

หมายเลขโทรศัพท์และโทรสารที่สามารถติดต่อได้

ห้องปฏิบัติการหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย 055-965058

ห้องปฏิบัติการหน่วยปลูกถ่ายไขกระดูก 055-965020

ห้องบริหารงานทั่วไปและธุรการ 055-965020

โทรสาร (ห้องบริหารงานทั่วไปและธุรการ) 055-965021

E-mail: thalassemia.nu@nu.ac.th

3.เกณฑ์ปฏิเสธส่งตรวจ ห้องปฏิบัติการศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา

ห้องปฏิบัติการ ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา อาจทำการปฏิเสธส่งตรวจ ในกรณีที่เห็นว่าการตรวจทางห้องปฏิบัติการในสิ่งส่งตรวจดังกล่าว อาจให้ค่าที่เชื่อถือไม่ได้ และเกิดผลเสียในการแปลผลการทดสอบ โดยเจ้าหน้าที่ผู้รับส่งตรวจ จะโทรศัพท์แจ้งผู้รับบริการที่ส่งสิ่งส่งตรวจนั้นมา พร้อมทั้งบันทึกในแบบฟอร์มการให้ข้อมูลทางโทรศัพท์ ถ้าผู้ส่งตรวจยังยืนยันที่จะทำการทดสอบ ทางห้องปฏิบัติการจะทำการทดสอบ และจะเขียนถึงสภาพที่ไม่เหมาะสมของสิ่งส่งตรวจนั้นๆ ลงในใบรายงานเกณฑ์การปฏิเสธส่งตรวจ มีดังนี้

1. ส่งผิดห้องปฏิบัติการ
 2. สิ่งส่งตรวจที่ไม่มีฉลาก (Label) หรือ มีรายละเอียดไม่ครบถ้วนตามข้อกำหนดการส่งตรวจที่ระบุไว้
 3. ชื่อ-นามสกุลในใบส่งตรวจไม่ตรงกับชื่อ-นามสกุลที่ติดบนภาชนะสิ่งส่งตรวจนั้น
 4. การส่งสิ่งส่งตรวจ โดยไม่มีใบขอตรวจ
 5. ใบส่งตรวจแสดงรายละเอียดของผู้ป่วยไม่ชัดเจน หรือ ไม่ครบตามข้อกำหนด
 6. ฉลากที่สิ่งส่งตรวจและใบส่งตรวจ มีรายละเอียดไม่ตรงกัน
 7. สิ่งส่งตรวจที่เก็บในภาชนะที่ไม่ถูกต้องหรือใช้สารกันเลือดแข็งที่ไม่ถูกต้อง ตามที่ห้องปฏิบัติการกำหนด
 8. สิ่งส่งตรวจเก็บในอุณหภูมิที่ไม่เหมาะสม ไม่ได้นำส่งสิ่งส่งตรวจที่เก็บไว้ในกล่องเย็น ($2-8^{\circ}\text{C}$)
 9. สิ่งส่งตรวจ clot ในการตรวจต้องใช้เป็น whole blood
 10. ปริมาตรของสิ่งส่งตรวจไม่มากพอตามเกณฑ์และข้อกำหนด ทำให้ไม่สามารถตรวจวิเคราะห์ได้ถูกต้อง เช่นการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดด้วยการตรวจวิเคราะห์ DNA จากน้ำคร่ำ (Amniotic fluid) ถ้าปริมาณน้ำคร่ำน้อยกว่า 10 มิลลิลิตร
 11. มีสิ่งส่งตรวจหกเปื้อนอยู่นอกภาชนะหรือบนใบส่งตรวจ ทำให้เกิดความไม่ปลอดภัยแก่ผู้ปฏิบัติงาน หรือส่งผลให้เกิดการปนเปื้อนของสิ่งส่งตรวจ
 12. สิ่งส่งตรวจเก็บรอการตรวจไม่ถูกวิธี หรือเลือดเก่าเจาะเก็บไว้นานเกินเวลาที่กำหนดโดยไม่ส่งห้องปฏิบัติการ เช่น การส่งตรวจ OF test ส่งตัวอย่างเลือดนานเกินกว่า 24 ชั่วโมงหลังจากเจาะเลือด
- และการตรวจวินิจฉัยยีนลูกผสม BCR/ABL p210 จะต้องไม่เกินกว่า 48 ชั่วโมง

4.รายการทดสอบ ระยะเวลา และอัตราค่าบริการการตรวจวิเคราะห์

4.1 รายการทดสอบและปริมาณตัวอย่างที่เก็บส่งตรวจ

การตรวจเพื่อการควบคุมและป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในกลุ่มหญิงตั้งครรภ์

รายการทดสอบ	การเก็บตัวอย่าง ส่งตรวจ	หมายเหตุ
1. การตรวจคัดกรอง		
1.1 Osmotic Fragility test (OF test)	- EDTA blood 2 - 3 ml	- ควรส่งตรวจภายใน 24 ชั่วโมง
1.2 การตรวจหาพาหะ Hb E (Hb E screening test)	- EDTA blood 2 - 3 ml	
2. การตรวจยืนยันเพื่อกำหนดคู่เสี่ยง ธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (คู่สามีภรรยา)	- EDTA blood 2 - 3 ml	- ควรส่งตรวจเป็นคู่สามีภรรยาพร้อมกัน - มีแบบส่งตรวจ(เอกสารหมายเลข2)แนบท้าย - มีผลการตรวจคัดกรอง OF /MCV - ระบุหมายเลขบัตรประชาชนคู่สามีภรรยาให้ ชัดเจน และดำเนินการบันทึกการส่งตรวจผ่าน โปรแกรม สปสช. หากไม่บันทึกหน่วยวิจัยธา ลัสซีเมียจะดำเนินการเรียกเก็บค่าบริการกับ รพ.ผู้ส่งตรวจ - กรณีคู่สามีภรรยาเป็นคนต่างด้าว หรือส่ง ตรวจมาเพียง ภรรยา หรือสามีคนเดียว ทาง หน่วยวิจัยธาลัสซีเมียจะดำเนินการเรียกเก็บ ค่าบริการกับ รพ.ผู้ส่งตรวจ
3. การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในคู่สามี ภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง		
3.1 การตรวจวิเคราะห์ DNAจากน้ำคร่ำ (Amniotic fluid) และชิ้นเนื้อรก (CVS ;Chorionic villous sampling)	- Amniotic fluid 10 – 20 ml - ชิ้นเนื้อรก (CVS) อย่างน้อย 5 มก. (5 – 10 กิ่ง)	- ควรส่งตรวจพร้อม EDTA blood 2-3 ml ของคู่สามีภรรยา - มีแบบส่งตรวจ(เอกสารหมายเลข3)แนบท้าย - ระบุชนิดของคู่เสี่ยงธาลัสซีเมีย - มีผลการตรวจคู่เสี่ยงของสามีภรรยาแนบท้าย
3.2 การตรวจ Hemoglobin typing จาก เลือดเจาะสายสะดือ (cord blood)	- cord blood 1 ml (EDTA)	- มีแบบส่งตรวจ (เอกสารหมายเลข3)แนบท้าย - ระบุชนิดของคู่เสี่ยงธาลัสซีเมีย - มีผลการตรวจคู่เสี่ยงของสามีภรรยาแนบท้าย

การตรวจวินิจฉัยพาหะและโรคธาลัสซีเมีย

รายการทดสอบ	การเก็บตัวอย่าง ส่งตรวจ	หมายเหตุ
1. การตรวจ Hemoglobin typing	- EDTA blood 2 - 3 ml	- มีแบบส่งตรวจ (FR-QP-HMT-22/02) - มีค่าทางโลหิตวิทยาประกอบ - ผู้ป่วยจะต้องไม่ได้รับเลือดอย่างน้อย 3 เดือน ก่อนส่งตรวจ - กรณีที่เป็นเด็กควรส่งตรวจเมื่ออายุครบ 1 ปี - การส่งตรวจ Hb typing ไม่สามารถยืนยัน alpha thalassemia ได้
2. การตรวจ beta thalassemia mutation	- EDTA blood 2 - 3 ml	- มีแบบส่งตรวจ (FR-QP-HMT-22/02) - มีค่าทางโลหิตวิทยาประกอบ และมีผลการ ตรวจ Hb typing
3. การตรวจพาหะ alpha thalassemia-1	- EDTA blood 2 - 3 ml	- มีแบบส่งตรวจ (FR-QP-HMT-22/02) - มีค่าทางโลหิตวิทยาประกอบ
4. การตรวจพาหะ alpha thalassemia-2	- EDTA blood 2 - 3 ml	- มีแบบส่งตรวจ (FR-QP-HMT-22/02) - มีค่าทางโลหิตวิทยาประกอบ
5. การตรวจพาหะ Hb Constant Spring	- EDTA blood 2 - 3 ml	- มีแบบส่งตรวจ (FR-QP-HMT-22/02) - มีค่าทางโลหิตวิทยาประกอบ

4.2 ระยะเวลาการตรวจวิเคราะห์และอัตราค่าบริการการตรวจวิเคราะห์
การตรวจเพื่อการควบคุมและป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในกลุ่มหญิงตั้งครรภ์

รายการทดสอบ	เทคนิคการทดสอบ	ระยะเวลาการตรวจวิเคราะห์ (วันทำการ)	อัตราค่าตรวจวิเคราะห์ (บาท)
1. การตรวจคัดกรอง			
1.1 Osmotic Fragility test (OF test)	one-tube	30 นาที	60
1.2 การตรวจหาพาหะ Hb E (Hb E screening test)	Q-sepharose microcolumn chromatography	30 นาที	70
2. การตรวจยืนยันเพื่อกำหนดคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (คู่สามีภรรยา)	- Hb typing (HPLC และ CE) - Alpha thalassemia-1 (real time PCR) - beta thalassemia mutation (Real time PCR with HRM)	14 วัน	เบิกกับ สปสช. - Hb typing (270 บาท) - Alpha thalassemia-1 (800 บาท) - beta thalassemia mutation (3,000บาท)
3. การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในคู่สามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง			
3.1 การตรวจวิเคราะห์ DNA จากน้ำคร่ำ (Amniotic fluid) และ ชิ้นเนื้อรก (CVS ;Chorionic villous sampling)	- real time PCR - ARMS - real time PCR with HRM	20 วัน	เบิกกับ สปสช. ตามรายการตรวจ - Hb typing (270 บาท) - Alpha thalassemia-1 (800 บาท) - beta thalassemia mutation (3,000บาท)
3.2 การตรวจ Hemoglobin typing จากเลือดเจาะสายสะดือ (cord blood)	- HPLC - CE	3 วัน	เบิกกับ สปสช. - Hb typing (270 บาท)

การตรวจวินิจฉัยพาหะและโรคธาลัสซีเมีย

รายการทดสอบ	เทคนิคการทดสอบ	ระยะเวลา การตรวจ วิเคราะห์ (วันทำการ)	อัตราค่าตรวจ วิเคราะห์ (บาท)
1. การตรวจ Hemoglobin typing	- HPLC - CE	14 วัน	260
2. การตรวจ beta thalassemia mutation	- real time PCR with HRM - ARMS	14 วัน	3,000
3. การตรวจพาหะ alpha thalassemia-1	- Real time PCR	14 วัน	500
4. การตรวจพาหะ alpha thalassemia-2	- Multiplex PCR	14 วัน	1,500
5. การตรวจพาหะ Hb Constant Spring	- ARMS	14 วัน	500

การตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการหน่วยปลูกถ่ายไขกระดูก

รายการทดสอบ	เทคนิคการทดสอบ	ระยะเวลา การตรวจ วิเคราะห์ (วันทำการ)	อัตราค่าตรวจ วิเคราะห์ (บาท)
1.การตรวจวินิจฉัยยีนลูกผสม BCR/ABL p210	droplet digital PCR (ddPCR)	2 เดือน	4,500
2. การย้อมสเมียร์จาก Bone marrow ด้วยสี Wright-Giemsa's stain	Wright-Giemsa's stain	1 ชั่วโมง	190

(อัตราค่าบริการการตรวจวิเคราะห์ตามประกาศกรมบัญชีกลาง)

5.การส่งตรวจเพื่อคัดกรอง โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

5.1 Osmotic Fragility test (OF test)

5.1.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อการค้นหาพาหะ beta thalassemia, พาหะ alpha thalassemia-1, พาหะ Hb E และโรคธาลัสซีเมียชนิดต่างๆ

5.1.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

สิ่งส่งตรวจชนิดเลือด (EDTA blood) ปริมาณ 2- 3 มิลลิลิตร ใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็ง EDTA ควรเก็บเลือดส่งตรวจก่อนให้เลือดผู้ป่วย เพื่อป้องกันการแปลผลผิดพลาด

5.1.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

ควรเก็บเลือดส่งตรวจภายใน 24 ชั่วโมง

5.1.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

15 – 30 นาที

5.1.5 การรายงานผล

รายงานเป็น Positive: หมายถึง เป็นกลุ่มที่อาจตรวจพบพาหะ beta thalassemia, พาหะ alpha thalassemia-1, พาหะ Hb E และโรคธาลัสซีเมียชนิดต่างๆ

Negative: หมายถึง เป็นกลุ่มที่ปกติหรืออาจตรวจพบพาหะ Hb E

5.1.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

60 บาท หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศของกรมบัญชีกลาง

5.1.7 วิธีการวิเคราะห์

one tube OF test

5.1.8 หมายเหตุ

การตรวจด้วยวิธีนี้เป็นเพียงการตรวจเพื่อการค้นหาพาหะ beta thalassemia, พาหะ alpha thalassemia-1, พาหะ Hb E และโรคธาลัสซีเมียชนิดต่างๆ ไม่สามารถยืนยันชนิดของโรคธาลัสซีเมียได้ ควรพิจารณาส่งตรวจเพื่อยืนยันต่อไปดังนี้

- กรณีตรวจได้ผล Positive ควรพิจารณาส่งตรวจ Hb typing เพื่อตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียสาย beta thalassemia และฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดต่างๆ และส่งตรวจ DNA (real time PCR) เพื่อตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียสาย alpha thalassemia

- กรณีตรวจได้ผล Negative ควรพิจารณาส่งตรวจ Hb E screening test เพื่อหาพาหะ Hb E

5.2 การตรวจหาพาหะ Hb E (Hb E screening test)

5.2.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อการค้นหา พาหะ Hb E

5.2.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

สิ่งส่งตรวจชนิดเลือด (EDTA blood) ปริมาณ 2- 3 มิลลิลิตร ใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็ง EDTA ควรเก็บเลือดส่งตรวจก่อนให้เลือดผู้ป่วย เพื่อป้องกันการแปลผลผิดพลาด และควรเป็นเลือดผู้ป่วยที่ผ่านการ ตรวจ Osmotic Fragility Test (OFT) ให้ผล Negative หรือ Mean Corpuscular Volume (MCV) มีค่า มากกว่า 80 fl

5.2.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

ควรเก็บเลือดส่งตรวจภายใน 2 ชั่วโมง อุณหภูมิห้อง หรือเก็บไว้ในตู้เย็น 2 - 8 °C ไม่เกิน 7 วัน

5.2.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

15 – 30 นาที

5.2.5 การรายงานผลรายงานเป็น

Positive: หมายถึงเป็นพาหะ Hb E

Negative: หมายถึงเป็นกลุ่มที่ปกติ

5.2.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

70 บาท หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศกรมบัญชีกลาง

5.2.7 วิธีการวิเคราะห์

Q-sepharose microcolumn chromatography

5.2.8 หมายเหตุ

การตรวจด้วยวิธีนี้เป็นเพียงการตรวจเพื่อคัดกรองหาพาหะ Hb E ในผู้ป่วยที่ให้ผลการตรวจ Osmotic Fragility Test (OFT) ให้ผล Negative หรือ Mean Corpuscular Volume (MCV) มีค่า มากกว่า 80 fl เท่านั้น

6. การตรวจยืนยันเพื่อกำหนดคู่เสี่ยง ธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (คู่สามีภรรยา)

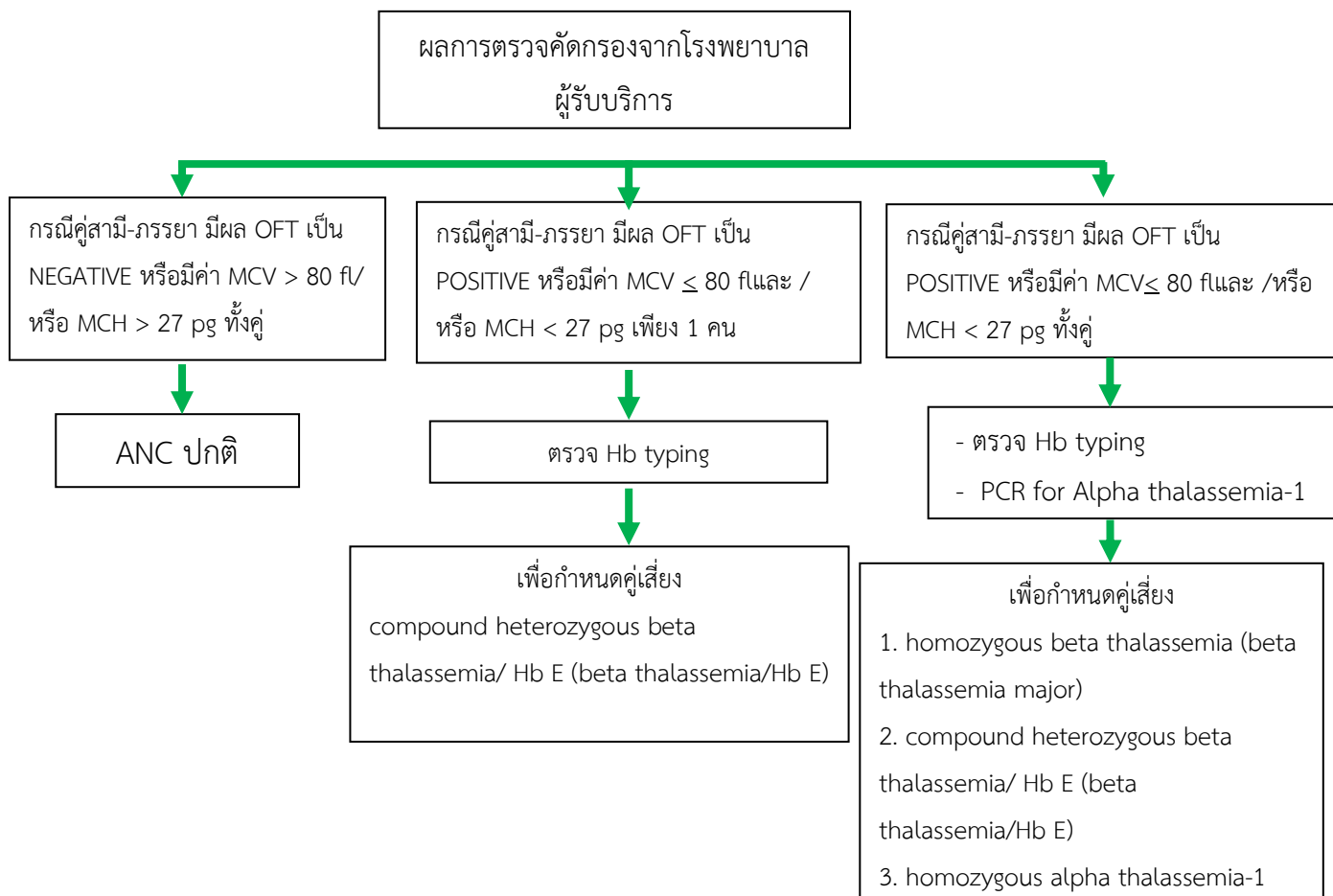
6.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อค้นหาคู่สามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงที่อาจให้บุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิด ได้แก่

- homozygous beta thalassemia (beta thalassemia major)
- compound heterozygous beta thalassemia / Hb E (beta thalassemia / Hb E)
- homozygous alpha thalassemia-1 (hemoglobin Bart's hydrops fetalis)

6.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

สิ่งส่งตรวจชนิดเลือด (EDTA blood) ปริมาณ 2- 3 มิลลิลิตร ใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็ง EDTA ควรเก็บเลือดส่งตรวจก่อนให้เลือดผู้ป่วย เพื่อป้องกันการแปลผลผิดพลาด และควรเป็นเลือดผู้ป่วยที่ผ่านการตรวจ Osmotic Fragility Test (OFT) หรือ Mean Corpuscular Volume (MCV) /MCH แล้ว ตามมาตรฐานการปฏิบัติงานเรื่องการตรวจวินิจฉัยเพื่อกำหนดคู่เสี่ยงธาลัสซีเมีย (QP-THAL-023) เพื่อดำเนินการตรวจวิเคราะห์ดังแผนภูมิ



6.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

- ควรเก็บเลือดส่งตรวจภายใน 2 ชั่วโมงอุณหภูมิห้อง หรือเก็บไว้ในตู้เย็น 2 - 8 °C ไม่เกิน 7 วัน
- ควรส่งตรวจเป็นคู่สามีภรรยาพร้อมกัน
- มีแบบส่งตรวจ (เอกสารหมายเลข2) พร้อมกรอกรายละเอียดให้ชัดเจนและครบถ้วน
- มีผลการตรวจคัดกรอง OF/MCV และ/ MCH
- ระบุหมายเลขบัตรประชาชนคู่สามีภรรยาให้ชัดเจน และบันทึกการส่งตรวจผ่านโปรแกรม เพื่อดำเนินการเบิกจากสปสช. กรณีคู่สามีภรรยาเป็นคนต่างด้าว หรือส่งตรวจมาเพียง ภรรยา หรือสามีคนเดียว หรือไม่บันทึกการส่งตรวจผ่านโปรแกรม ทางหน่วยวิจัยธาลัสซีเมียจะได้ ดำเนินการเรียกเก็บค่าบริการกับ รพ.ผู้ส่งตรวจ

6.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

14 วันทำการ

6.5 การรายงานผล

การรายงานผลจะรายงานว่าคู่สามีภรรยาที่ส่งตรวจเป็นคู่เสี่ยง หรือคู่ที่มีโอกาสได้บุตรเป็น โรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ โดยแปลผลจากการวินิจฉัยรายบุคคลของสามี และภรรยา รวมกัน มีโอกาส ได้รับการวินิจฉัยดังต่อไปนี้

- ไม่เป็นคู่เสี่ยงของโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง หมายถึง บุตรในครรภ์ไม่มีโอกาสเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่เป็นเป้าหมายในการควบคุมป้องกัน ได้แก่ beta thalassemia major, beta thalassemia / Hb E และ Hb Bart's hydrops fetalis แต่ยังสามารถเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดอื่น ๆ หรือ พาหะธาลัสซีเมียได้
- ไม่เป็นคู่เสี่ยงของ Hb Bart's hydrops fetalis หมายถึง บุตรในครรภ์ไม่มีโอกาสเป็น Hb Bart's hydrops fetalis แต่ยังสามารถเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง หรือธาลัสซีเมียชนิดอื่น ๆ หรือ พาหะธาลัสซีเมียได้
- เป็นคู่เสี่ยงที่อาจให้บุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โดยระบุโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่เสี่ยง ได้แก่ beta thalassemia major, beta thalassemia / Hb E หรือ Hb Bart's hydrops fetalis

การนำผลการตรวจไปใช้ทางคลินิกจะมีคำแนะนำเพิ่มเติมโดยระบุไว้ต่อจากการวินิจฉัยในส่วนของ “ข้อมูลเพิ่มเติม” ดังนี้

- “not exclude alpha thalassemia-1 trait” ใช้เป็นคำแนะนำเพิ่มเติม เฉพาะการวินิจฉัยรายบุคคลที่ทำการตรวจวิเคราะห์ชนิดและสัดส่วนของฮีโมโกลบินในเลือดโดยวิธี HPLC หรือ CE เนื่องจากการตรวจดังกล่าวไม่สามารถให้การวินิจฉัย heterozygous alpha thalassemia-1 ได้ ดังนั้นหากไม่ทำการตรวจหา alpha thalassemia-1 allele

โดยใช้เทคนิคการตรวจ DNA ร่วมด้วย บุคคลดังกล่าวจึงสามารถเป็น heterozygous alpha thalassemia-1 ได้

- “mutation analysis by qPCR with HRM” ใช้ในกรณีรับส่งตรวจเป็นเลือดของสามี ภรรยา โดยคนใดคนหนึ่งได้รับการวินิจฉัย homozygous Hb E ส่วนอีกคนหนึ่งได้รับการวินิจฉัย heterozygous Hb E หรือวินิจฉัย homozygous Hb E เช่นกันโดยการตรวจวิเคราะห์ชนิดและสัดส่วนของฮีโมโกลบินในเลือด ทั้งนี้เพื่อยืนยันการวินิจฉัย homozygous Hb E ดังกล่าว โดยใช้เทคนิคการตรวจ DNA ด้วยวิธี real-time PCR ร่วมกับ HRM analysis เนื่องจากมี homozygous Hb E บางส่วนที่วินิจฉัยโดยการตรวจวิเคราะห์ชนิดและสัดส่วนของฮีโมโกลบินในเลือด แท้จริงแล้วเป็น beta thalassemia/ Hb E ที่มี Hb F ต่ำ ทำให้ไม่สามารถวินิจฉัย beta thalassemia / Hb E โดยการตรวจวิเคราะห์ชนิดและสัดส่วนของฮีโมโกลบินในเลือดได้ ดังนั้นหากเป็นกรณีดังกล่าว เนื่องจากคู่สมรสเป็น heterozygous Hb E หรือ homozygous Hb E จะทำให้บุตรในครรภ์มีโอกาสเป็น beta thalassemia / Hb E ซึ่งเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่เป็นเป้าหมายในการควบคุม

- “พิจารณาการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด” ใช้ในกรณีเป็นคู่เสี่ยงของโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ได้แก่ beta thalassemia major, beta thalassemia / Hb E หรือ Hb Bart’s hydrops fetalis
- “เนื่องจาก beta thalassemia / Hb E ที่พบเป็นชนิดที่มีความรุนแรงน้อย จึงอาจพิจารณาตรวจการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด” เป็นคำแนะนำเพิ่มเติมกรณีที่เป็นคู่เสี่ยงของ beta thalassemia / Hb E โดย beta mutation ที่พบเป็นชนิดที่มีความรุนแรงน้อย (beta plus) เมื่อร่วมกับ Hb E เป็นโรค beta thalassemia / Hb E จึงมีโอกาสเป็นโรคที่มีความรุนแรงน้อย เช่นกัน ดังนั้นจึงเป็นการเตือนให้สูติแพทย์แนะนำตัวเลือกให้แก่คู่สามีภรรยาเพิ่มขึ้น

6.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

เบิกกับ สปสช. Hb typing (HPLC) 270 บาท, Alpha thalassemia-1 PCR 800 บาท
หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศของ สปสช

6.7 วิธีการวิเคราะห์

Hb typing: ตรวจด้วยวิธี high performance liquid chromatography (HPLC)

Alpha thalassemia-1 PCR: ตรวจด้วยวิธี real-time PCR

6.8 หมายเหตุ

ควรตรวจในคู่สามีภรรยาที่มาฝากครรภ์ที่มีอายุครรภ์ไม่เกิน 14 สัปดาห์ หรือตรวจในคู่สมรสที่ตั้งใจจะมีบุตรแต่ยังไม่ได้ตั้งครรภ์

7.การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในคู่สามีภรรยา ที่เป็นคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

7.1 การตรวจวิเคราะห์ DNA จากน้ำคร่ำ (Amniotic fluid) และ ชี้นเนื้อรก (chorionic villous sample ;CVS)

7.1.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดของคู่สามีภรรยาที่ถูกกำหนดเป็นคู่เสี่ยงที่จะได้บุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

7.1.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

- สิ่งส่งตรวจชนิดน้ำคร่ำ (Amniotic fluid) ปริมาณ 10-20 มิลลิลิตร ใส่หลอดที่ปราศจากเชื้อ
 - ชี้นเนื้อรก (chorionic villous sample ;CVS) ปริมาณอย่างน้อย 5 มก. (5 - 10 กิ่ง) โดยเทคนิคปราศจากเชื้อ ใส่ขวดสะอาดปราศจากเชื้อ ใส่ป้ายยารักษาสภาพมีชีวิตของเซลล์ ได้แก่ น้ำยาเพาะเลี้ยงเซลล์หรือน้ำเกลือ (physiological saline)
- ทั้งสองสิ่งส่งตรวจส่งพร้อมด้วยเลือด (EDTA blood) คู่สามีภรรยาส่งตรวจ เพื่อทดสอบการปนเปื้อนจากเลือดมารดา

7.1.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

นำหลอดเก็บน้ำคร่ำ (Amniotic fluid) หรือชี้นเนื้อรก (chorionic villous sample ;CVS) ใส่ในถุงพลาสติกและบรรจุในกล่องโฟมแช่เย็นนำส่งพร้อมกรอกรายละเอียดให้ชัดเจนและครบถ้วนในแบบส่งตรวจ (เอกสารหมายเลข3) นำส่งทันทีโดยเก็บที่อุณหภูมิห้อง ถ้าระยะทางไกลให้แช่น้ำแข็งไม่เกิน 24 ชั่วโมง เก็บ 2 - 8 °c ไม่เกิน 1 วัน

7.1.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

28 วันทำการ

7.1.5 การรายงานผล

รายงานผลเป็นพาหะ และโรคธาลัสซีเมียชนิดต่างๆดังนี้

หากเสี่ยงต่อ homozygous beta thalassemia หรือ beta thalassemia / Hb E จะรายงานเป็น

- Normal หมายถึง ตรวจไม่พบพาหะหรือโรคธาลัสซีเมียชนิด beta thalassemia
- beta thalassemia trait หมายถึง heterozygous beta thalassemia
- Hb E trait หมายถึง heterozygous Hb E
- homozygous Hb E
- beta thalassemia / Hb E
- homozygous beta thalassemia (beta thalassemia major)

หากเป็นคู่เสี่ยงของ homozygous alpha thalassemia-1 (hemoglobin Bart's hydrops fetalis) จะรายงานเป็น

- Normal หมายถึง ตรวจไม่พบพาหะหรือโรคธาลัสซีเมียชนิด alpha thalassemia
- alpha thalassemia-1 trait หมายถึง heterozygous alpha thalassemia-1
- Hb Bart's hydrops fetalis

7.1.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

เบิกกับ สปสช.ตามรายการตรวจ

- Alpha thalassemia-1 ราคา 800 บาท
- beta thalassemia mutation ราคา 3,000 บาท

7.1.7 วิธีการวิเคราะห์

- amplification refractory mutation system (ARMS)
- real-time PCR ร่วมกับ HRM analysis
- direct DNA sequencing

7.1.8 หมายเหตุ

การตรวจด้วยวิธีนี้หากพบปัญหาจากการปนเปื้อนของเลือดมารดา จะเกิดปัญหาขึ้นเมื่อผลตรวจที่ได้เหมือนกับผลตรวจของมารดา ทำให้ไม่สามารถแปลผลได้เนื่องจากไม่แน่ใจว่าเป็นผลตรวจ DNA ของบุตรหรือของมารดา จำเป็นต้องเปลี่ยนวิธีการเก็บสิ่งส่งตรวจเป็นเลือดจากสายสะดือเพื่อทำ Hemoglobin typing แทน

7.2 การตรวจ Hemoglobin typing จากเลือดเจาะสายสะดือ (cord blood)

7.2.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดของคู่สามีภรรยาที่ถูกกำหนดเป็นคู่เสี่ยงที่จะได้บุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

7.2.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

สิ่งส่งตรวจชนิดเลือดจากสายสะดือเด็กในครรภ์ (cord blood) 1 มิลลิลิตร ใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็ง EDTA

7.2.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

นำหลอดเก็บเลือดจากสายสะดือเด็กในครรภ์ (cord blood) ใส่ในถุงพลาสติกและบรรจุในกล่องโฟมแช่เย็น นำส่งพร้อมกรอกรายละเอียดให้ชัดเจนและครบถ้วนในแบบส่งตรวจ (เอกสารหมายเลข3) ส่งภายใน 24 ชั่วโมง หรือเก็บไว้ในตู้เย็น 2 - 8 °C ไม่เกิน 1 วัน

7.2.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

5 วันทำการ

7.2.5 การรายงานผล

รายงานเป็นชนิดและสัดส่วนของฮีโมโกลบิน สามารถให้การวินิจฉัยได้ทั้ง homozygous beta thalassemia, beta thalassemia / Hb E และ homozygous alpha thalassemia-1

7.2.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

เบิกกับ สปสช. ตามรายการตรวจ Hb typing ราคา 270 บาท

7.2.7 วิธีการวิเคราะห์

- High performance liquid chromatography (HPLC)
- Capillary electrophoresis (CE)

7.2.8 หมายเหตุ

-

8.การส่งตรวจ Hemoglobin typing

8.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อตรวจวินิจฉัยภาวะหรือโรคธาลัสซีเมียสาย beta thalassemia และฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดต่างๆ

8.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

สิ่งส่งตรวจชนิดเลือด (EDTA blood) ปริมาณ 2- 3 มิลลิลิตร ใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็ง

EDTA

ควรเก็บเลือดส่งตรวจก่อนให้เลือดผู้ป่วยและถ้าผู้ป่วยมีประวัติได้รับเลือด

ควรส่งตรวจหลังจากได้รับเลือดอย่างน้อย 3 เดือน เพื่อป้องกันการแปลผลผิดพลาด

8.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

นำหลอดเก็บเลือด (EDTA blood) ใส่ในถุงพลาสติกและบรรจุในกล่องโฟมแช่เย็นนำส่งพร้อมกรอกรายละเอียดให้ชัดเจนและครบถ้วนในแบบส่งตรวจ (เอกสารหมายเลข1) ควรเก็บเลือดส่งตรวจภายใน 24 ชั่วโมง หรือเก็บไว้ในตู้เย็น 2 -8 °c ไม่เกิน 7 วัน ทั้งนี้ควรแนบค่าทางโลหิตวิทยาประกอบ

8.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

14 วันทำการ

8.5 การรายงานผล

รายงานเป็นภาวะหรือโรคธาลัสซีเมียสาย beta thalassemia และฮีโมโกลบินผิดปกติชนิด

ต่างๆที่ตรวจพบและพิจารณาค่าทางโลหิตวิทยาประกอบ

8.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

260 บาท หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศของกรมบัญชีกลาง

8.7 วิธีการวิเคราะห์

- High performance liquid chromatography (HPLC)
- Capillary electrophoresis (CE)

8.8 หมายเหตุ

การตรวจด้วยวิธีนี้ไม่สามารถวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียสาย alpha thalassemia ส่วนใหญ่ได้ หากต้องการตรวจวินิจฉัย alpha thalassemia ควรส่งตรวจยืนยันด้วยการตรวจวิเคราะห์ DNA (real-time PCR)

9. การส่งตรวจ beta thalassemia mutation

9.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อตรวจวินิจฉัย beta thalassemia mutation

9.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

ส่งตรวจชนิดเลือด (EDTA blood) ปริมาณ 2- 3 มิลลิลิตร ใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็ง EDTA

9.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

นำหลอดเก็บเลือด (EDTA blood) ใส่ในถุงพลาสติกและบรรจุในกล่องกระดาษ/กล่องโฟมแช่เย็นนำส่งพร้อมกรอกรายละเอียดให้ชัดเจนและครบถ้วนในแบบส่งตรวจ (เอกสารหมายเลข1) ควรเก็บเลือดส่งตรวจภายใน 24 ชั่วโมงหรือเก็บไว้ในตู้เย็น 2 - 8°C ไม่เกิน 1 เดือน ทั้งนี้ควรแนบค่าทางโลหิตวิทยาและ Hb typing ประกอบ

9.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

14 วันทำการ

9.5 การรายงานผล

รายงานผลเป็น Positive หรือ Negative ต่อชนิดของ mutation 20 ชนิด

- Negative for 20 common beta thalassemia mutations
- Positive for beta IVS1#1 (G - T)
- Positive for beta -28 (A - G)
- Positive for beta 95 (+A)
- Positive for beta 17 (A-T)
- Positive for beta 19 (A-G)
- Positive for beta 3.4 kb deletion
- Positive for beta 26 (G-A) [Hb E]
- Positive for beta 26 (G-T)
- Positive for beta 27/28 (+C)
- Positive for Hb Hope 136(G-A)
- Positive for beta IVS1#5 (G-C)
- Positive for beta 35 (C-A)
- Positive for beta 41 (-C)
- Positive for beta 41/42 (-TCTT)
- Positive for beta -31 (A-G)
- Positive for beta -87 (C-A)
- Positive for beta 71/72 (+A)
- Positive for Hb Dhonburi 126 (T-G)
- Positive for IVS2#654 (C-T)
- Positive for Hb Tak (+AC)

9.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

3,000 บาท หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศของกรมบัญชีกลาง

9.7 วิธีการวิเคราะห์

- amplification refractory mutation system (ARMS)
- real-time PCR with HRM analysis
- direct DNA sequencing

9.8 หมายเหตุ

-

10.การส่งตรวจพาหะ alpha thalassemia-1

10.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อตรวจวินิจฉัยพาหะหรือโรคธาลัสซีเมียของ alpha thalassemia-1 ที่เกิดจาก alpha thalassemia deletion ทั้ง 2 ชนิดได้แก่ ชนิดเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ (SEA type) และ ชนิดไทย (Thai type)

10.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

สิ่งส่งตรวจชนิดเลือด (EDTA blood) ปริมาณ 2- 3 มิลลิลิตร ใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็ง

EDTA

10.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

นำหลอดเก็บเลือด (EDTA blood) ใส่ในถุงพลาสติกและบรรจุในกล่องกระดาษ/กล่องโฟมแช่เย็นนำส่งพร้อมกรอกรายละเอียดให้ชัดเจนและครบถ้วนในแบบส่งตรวจ (เอกสารหมายเลข1) ควรเก็บเลือดส่งตรวจภายใน 24 ชั่วโมง หรือเก็บไว้ในตู้เย็น 2 - 8°C ไม่เกิน 1 เดือน ทั้งนี้ควรแนบค่าทางโลหิตวิทยาประกอบ

10.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

14 วันทำการ

10.5 การรายงานผล

รายงานเป็น Positive ร่วมกับชนิดของ deletion หรือ Negative ต่อชนิดของ deletion ทั้ง 2 ชนิด

- Negative (SEA and THAI deletion)
- Positive (SEA)
- Positive (THAI)

10.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

500 บาท หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศของกรมบัญชีกลาง

10.7 วิธีการวิเคราะห์

real-time PCR

10.8 หมายเหตุ

-

11.การส่งตรวจพาหะ alpha thalassemia-2

11.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อตรวจวินิจฉัยพาหะหรือโรคธาลัสซีเมียของ alpha thalassemia-2 ทั้ง 2 ชนิด ได้แก่ alpha thalassemia-2 (3.7kb deletion) และ alpha thalassemia-2 (4.2kb deletion)

11.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

สิ่งส่งตรวจชนิดเลือด (EDTA blood) ปริมาณ 2-3 มิลลิลิตร ใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็ง EDTA

11.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

นำหลอดเก็บเลือด (EDTA blood) ใส่ในถุงพลาสติกและบรรจุในกล่องกระดาษ/กล่องโฟมแช่เย็นนำส่งพร้อมกรอกรายละเอียดให้ชัดเจนและครบถ้วนในแบบส่งตรวจ (เอกสารหมายเลข1) ควรเก็บเลือดส่งตรวจภายใน 24 ชั่วโมงหรือเก็บไว้ในตู้เย็น 2 - 8°C ไม่เกิน 1 เดือน ทั้งนี้ควรแนบค่าทางโลหิตวิทยาประกอบ

11.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

14 วันทำการ

11.5 การรายงานผล

รายงานเป็น Positive ร่วมกับชนิดของ deletion หรือ Negative ต่อชนิดของ deletion ทั้ง 2 ชนิด

- Negative
- Positive (3.7kb)
- Positive (4.2kb)

11.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

1,500 บาท หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศของกรมบัญชีกลาง

11.7 วิธีการวิเคราะห์

Multiplex- PCR

11.8 หมายเหตุ

-

12.การส่งตรวจพาหะ Hb Constant Spring

12.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อตรวจวินิจฉัยพาหะหรือโรคธาลัสซีเมียชนิด Hb Constant Spring

12.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

สิ่งส่งตรวจชนิดเลือด (EDTA blood) ปริมาณ 2- 3 มิลลิลิตร ใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็ง EDTA

12.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

นำหลอดเก็บเลือด (EDTA blood) ใส่ในถุงพลาสติกและบรรจุในกล่องกระดาษ/กล่องโฟมแช่เย็นนำส่งพร้อมกรอกรายละเอียดให้ชัดเจนและครบถ้วนในแบบส่งตรวจ (เอกสารหมายเลข1) ควรเก็บเลือดส่งตรวจภายใน 24 ชั่วโมงหรือเก็บไว้ในตู้เย็น 2 - 8°C ไม่เกิน 1 เดือน ทั้งนี้ควรแนบค่าทางโลหิตวิทยาประกอบ

12.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

14 วันทำการ

12.5 การรายงานผล

รายงานเป็น

- Negative
- Positive for Hb Constant Spring

12.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

500 บาท หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศของกรมบัญชีกลาง

12.7 วิธีการวิเคราะห์

amplification refractory mutation system (ARMS)

12.8 หมายเหตุ

-

13.การส่งตรวจวินิจฉัยยีนลูกผสม BCR/ABL p210

13.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อตรวจวินิจฉัยยีนลูกผสม BCR-ABL p210 ในผู้ป่วยมะเร็งเม็ดเลือดขาวชนิดเรื้อรัง
แบบมัยอีลอยด์ (Chronic Myeloid Leukemia)

13.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

สิ่งส่งตรวจชนิดเลือด (EDTA blood) ปริมาณ 6-12 มิลลิลิตร ใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็ง
EDTA

13.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

สิ่งส่งตรวจควรนำส่งห้องปฏิบัติการในทันทีหลังเจาะเลือด ถ้าไม่สามารถนำส่งได้ต้องเก็บที่
อุณหภูมิ 4 องศาเซลเซียสได้ไม่เกิน 48 ชั่วโมง เพื่อป้องกันการสลายตัวของ RNA

13.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

2 เดือน

13.5 การรายงานผล

รายงานค่า %IS BCR-ABL ,ค่า BCR ABL copies และค่า ABL copies

13.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

4,500 บาท หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศของกรมบัญชีกลาง

13.7 วิธีการวิเคราะห์

droplet digital PCR (ddPCR))

13.8 หมายเหตุ

ไม่ควรใช้สารกันเลือดแข็งเป็น Heparin และสารต่างๆที่มีการทำลาย RNA

14.การส่งการย้อมสเมียร์จาก Bone marrow ด้วยสี Wright-Giemsa's stain

14.1 วัตถุประสงค์ในการส่งตรวจ

เพื่อตรวจพยาธิสภาพของไขกระดูกเพื่อนำไปสู่การวินิจฉัยโรคหรือติดตามผลการรักษา

14.2 สิ่งส่งตรวจ (Specimen) ปริมาณ และภาชนะที่ใช้เก็บ

แผ่นสไลด์ Bone marrow smear

14.3 วิธีการนำส่งสิ่งส่งตรวจ และข้อควรระวัง

ส่งเป็นแผ่นสไลด์ ต้องใส่สเมียร์ทันทีหลังแพทย์เจาะ

14.4 การประกันเวลาการทดสอบ (Turn around Time)

1 ชั่วโมง

14.5 การรายงานผล

-

14.6 อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

190 บาท หรืออาจเปลี่ยนแปลงตามประกาศของกรมบัญชีกลาง

14.7 วิธีการวิเคราะห์

Wright-Giemsa's stain

14.8 หมายเหตุ

ไม่ควรใส่สเมียร์ที่หนาเกินไป

ภาคผนวก

แนวทางการตรวจยืนยันเพื่อกำหนดคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง
ที่เป็นเป้าหมายในการควบคุมป้องกัน :

Hb Bart's hydrops fetalis, beta thalassemia major และ beta thalassemia / Hb E

ภรรยา (OF หรือ MCV)/ MCH Hb E screening	สามี (OF หรือ MCV)/MCH Hb E screening	ความเสี่ยงของทารกใน ครรภ์	การส่งตรวจยืนยัน	
			Hb typing	PCR for alpha thalassemia-1
- / -	- / -	หญิงตั้งครรภ์มีผลการตรวจคัดกรอง เป็นลบทั้ง OF หรือ MCV และ Hb E screening จึงไม่มีความเสี่ยง (ในกรณีนี้หากภรรยามาเจาะเลือด เพียงคนเดียวก็ไม่ต้องตามสามีมาเจาะ)	✗	✗
	- / +		✗	✗
	+ / -		✗	✗
	+ / +		✗	✗
- / +	- / -	ไม่มีความเสี่ยง (1)	✗	✗
	- / +	ไม่มีความเสี่ยง (2)	✗	✗
	+ / -	มีความเสี่ยง (1)	✓	✗
	+ / +	มีความเสี่ยง (1)	✓	✗
+ / -	- / -	ไม่มีความเสี่ยง (1)	✗	✗
	- / +	มีความเสี่ยง (1)	✓	✗
	+ / -	มีความเสี่ยง (2)	✓	✓
	+ / +	มีความเสี่ยง (2)	✓	✓
+ / +	- / -	ไม่มีความเสี่ยง (1)	✗	✗
	- / +	มีความเสี่ยง (1)	✓	✗
	+ / -	มีความเสี่ยง (2)	✓	✓
	+ / +	มีความเสี่ยง (2)	✓	✓

✗: ไม่ต้องส่งตรวจยืนยัน ✓: ส่งตรวจยืนยัน

ไม่มีความเสี่ยง (1) : คนใดคนหนึ่งมีผลการ OF หรือ MCV และ Hb E screening เป็นลบ ไม่มีความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคชนิดรุนแรง
ไม่มีความเสี่ยง (2) : ทั้งคู่มีผลการ OF หรือ MCV เป็นลบ และ Hb E screening เป็นบวก บุตรมีโอกาสเป็น Homozygous Hb E แต่ไม่มีโอกาสเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง
มีความเสี่ยง (1) : มีความเสี่ยงในการให้บุตรเป็น beta thalassemia major และ beta thalassemia / Hb E ส่งตรวจยืนยันต่อ
มีความเสี่ยง (2) : มีความเสี่ยงในการให้บุตรเป็นโรคชนิดรุนแรง 3 ชนิด คือ Hb Bart's hydrops fetalis, beta thalassemia major และ beta thalassemia / Hb E ส่งตรวจยืนยันต่อ

เงื่อนไขสำคัญที่ควรทราบในการพิจารณาส่งตรวจธาลัสซีเมียในทารกในครรภ์

การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด จะทำเฉพาะกรณีที่คู่สามีภรรยาเป็นพาหะที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิดคือ Hb Bart's Hydrops fetalis, beta-thalassemia major

และ beta-thalassemia with Hb E

คู่สามีภรรยา เป็น	เสี่ยงต่อโรคธาลัสซีเมีย
α thalassemia-1 trait + α thalassemia-1 trait	Hb Bart's Hydrops fetalis (1/4)
α thalassemia-1 trait + Hb H disease	Hb Bart's Hydrops fetalis (1/4)
Hb H disease + Hb H disease	Hb Bart's Hydrops talis (1/4)
β -thalassemia trait + β -thalassemia trait	β -thalassemia Major (1/4)
β -thalassemia trait + β -thalassemia Major	β -thalassemia Major (1/2)
β -thalassemia Major + β -thalassemia Major	β -thalassemia Major (100%)
Hb E trait + β -thalassemia trait	β -thalassemia with Hb E (1/4)
Homozygous Hb E + β -thalassemia trait	β -thalassemia with Hb E (1/2)
Homozygous Hb E + β -thalassemia Major	β -thalassemia with Hb E (100%)
Homozygous Hb E + β -thalassemia with Hb E	β -thalassemia with Hb E (1/2)
β -thalassemia with Hb E + β -thalassemia trait	β -thalassemia with Hb E (1/4) และ β -thalassemia Major (1/4)
β -thalassemia with Hb E + β -thalassemia with Hb E	β -thalassemia with Hb E (1/2) และ β -thalassemia Major (1/4)
β -thalassemia with Hb E + β -thalassemia Major	β -thalassemia with Hb E (1/2) β -thalassemia Major (1/2)

	แบบส่งตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร	FR-QP-HMT-22/01 แก้ไขครั้งที่ 03 วันที่ประกาศใช้ 9 ธ.ค.67
โรงพยาบาล.....อำเภอ.....จังหวัด..... โทรศัพท์.....โทรสาร..... วันที่ส่งส่งตรวจ.....จำนวนส่งตรวจ.....ราย		

1. ชื่อ - นามสกุล.....อายุ.....ปี HN..... ส่งตรวจ ☐ Hb typing ประวัติการรับเลือด ☐ ไม่ได้รับเลือด ☐ ได้รับเลือดครั้งสุดท้ายเมื่อ..... ☐ PCR for Alpha thalassemia - 1 ☐ PCR for Alpha thalassemia - 2 ☐ อื่นๆ ระบุ..... วันที่เก็บส่งตรวจ.....
2. ชื่อ - นามสกุล.....อายุ.....ปี HN..... ส่งตรวจ ☐ Hb typing ประวัติการรับเลือด ☐ ไม่ได้รับเลือด ☐ ได้รับเลือดครั้งสุดท้ายเมื่อ..... ☐ PCR for Alpha thalassemia - 1 ☐ PCR for Alpha thalassemia - 2 ☐ อื่นๆ ระบุ..... วันที่เก็บส่งตรวจ.....
3. ชื่อ - นามสกุล.....อายุ.....ปี HN..... ส่งตรวจ ☐ Hb typing ประวัติการรับเลือด ☐ ไม่ได้รับเลือด ☐ ได้รับเลือดครั้งสุดท้ายเมื่อ..... ☐ PCR for Alpha thalassemia - 1 ☐ PCR for Alpha thalassemia - 2 ☐ อื่นๆ ระบุ..... วันที่เก็บส่งตรวจ.....
4. ชื่อ - นามสกุล.....อายุ.....ปี HN..... ส่งตรวจ ☐ Hb typing ประวัติการรับเลือด ☐ ไม่ได้รับเลือด ☐ ได้รับเลือดครั้งสุดท้ายเมื่อ..... ☐ PCR for Alpha thalassemia - 1 ☐ PCR for Alpha thalassemia - 2 ☐ อื่นๆ ระบุ..... วันที่เก็บส่งตรวจ.....

แพทย์ผู้ส่งตรวจ.....ผู้ส่งตรวจ.....โทรศัพท์.....

(เอกสารหมายเลข 1)

	แบบฟอร์มการส่งตรวจเพื่อกำหนดคู่เสี่ยงโครงการควบคุมและ ป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนครสวรรค์	FR-QP-HMT-22/02 แก้ไขครั้งที่ 03 วันที่ประกาศใช้ 9 ธ.ค. 67

โรงพยาบาลผู้ส่งตรวจ..... โทรศัพท์..... โทรสาร.....
จำนวน..... ตัวอย่าง วันที่ส่งตรวจ.....

ลำดับ	ชื่อ-นามสกุล	HN	อายุ	อายุครรภ์	ประวัติการให้เลือด	วันที่เจาะเลือด	ผลการตรวจ		ผลการส่งตรวจ		
							Screening Test		Hb typing	Alpha thal-I	Beta mutation
							DF/MCV/MCH	DCP			
	ภรรยา:				☐ ไม่เคย						
	เลขบัตร				☐ เคย เมื่อ.....						
	สามี:				☐ ไม่เคย						
	เลขบัตร				☐ เคย เมื่อ.....						
	ภรรยา:				☐ ไม่เคย						
	เลขบัตร				☐ เคย เมื่อ.....						
	สามี:				☐ ไม่เคย						
	เลขบัตร				☐ เคย เมื่อ.....						
	ภรรยา:				☐ ไม่เคย						
	เลขบัตร				☐ เคย เมื่อ.....						
	สามี:				☐ ไม่เคย						
	เลขบัตร				☐ เคย เมื่อ.....						
	ภรรยา:				☐ ไม่เคย						
	เลขบัตร				☐ เคย เมื่อ.....						
	สามี:				☐ ไม่เคย						
	เลขบัตร				☐ เคย เมื่อ.....						
	ภรรยา:				☐ ไม่เคย						
	เลขบัตร				☐ เคย เมื่อ.....						
	สามี:				☐ ไม่เคย						
	เลขบัตร				☐ เคย เมื่อ.....						

1. ควรรายงานผลการตรวจคัดกรองและผลทางห้องปฏิบัติการเบื้องต้นลงในแบบฟอร์มนี้ เพราะข้อมูลของผู้ป่วยเป็นประโยชน์ในการตรวจวินิจฉัยและการรายงานผล
2. กรุณากรอกชื่อ-นามสกุลและหมายเลขบัตรประจำตัวประชาชนเพื่อประโยชน์ในการเบิกค่าตรวจจาก สปสช.
3. บันทึกการส่งตรวจผ่านทางโปรแกรมของ สปสช. หากไม่บันทึกการเบิกค่าตรวจจะเบิกจากโรงพยาบาล

ผู้รับผิดชอบการส่งตรวจ..... โทรศัพท์.....

ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนครสวรรค์ จันทบุรี 99 หมู่ 9 อาคารสิริธร ชั้น 3 ต.ท่าโพธิ์ อ.เมือง จ.จันทบุรี 35000
โทร 055-965058, 055-965020 แฟกซ์ 055-965021 อีเมล Thalassaemia.nsu@nu.ac.th

	แบบฟอร์มส่งตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดคู่เสี่ยงที่อาจให้บุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โครงการควบคุมและการป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร	FR-QP-HMT-22/03 แก้ไขครั้งที่ 02 วันที่ประกาศใช้ 9 ธ.ค.67
---	---	--

โรงพยาบาล.....อำเภอ.....จังหวัด.....โทรศัพท์.....โทรสาร.....

วันที่เก็บส่งตรวจ วันที่.....เดือน.....พ.ศ.....

ภรรยา ชื่อ.....อายุ.....ปี อายุครรภ์.....สัปดาห์ HN.....

เลขบัตรประชาชน □-□□□□-□□□□□□-□□-□ (กรุณากรอกให้ครบถ้วน)

สามี ชื่อ.....อายุ.....ปี HN.....

เลขบัตรประชาชน □-□□□□-□□□□□□-□□-□ (กรุณากรอกให้ครบถ้วน)

เป็นคู่เสี่ยงชนิด.....

ผลการตรวจเลือดภรรยา

OF ☐ POSITIVE ☐ NEGATIVE

Hb E Screening ☐ POSITIVE ☐ NEGATIVE

PCR For Alpha Thal-1 ☐ POSITIVE ☐ NEGATIVE

% Hb A2 /Hb E

DX.....

ผลการตรวจเลือดสามี

OF ☐ POSITIVE ☐ NEGATIVE

Hb E Screening ☐ POSITIVE ☐ NEGATIVE

PCR For Alpha Thal-1 ☐ POSITIVE ☐ NEGATIVE

% Hb A2 /Hb E

DX.....

ชนิดของส่งตรวจ ☐ Fetal blood

☐ Amniotic Fluid (อย่างน้อย 10 ml)

***หมายเหตุ - ส่งพร้อมตัวอย่างเลือดภรรยา และสามีทุกครั้ง

- พร้อมแนบสำเนาผลการตรวจวินิจฉัยเพื่อหาคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียทุกครั้ง

แพทย์ผู้ส่งตรวจ.....

ผู้ส่งตรวจ..... วันที่ส่งส่งตรวจ.....โทรศัพท์.....

(เอกสารหมายเลข 3)

คำย่อ

ARMS	:	amplification refractory mutation system
CBC	:	complete blood count
EDTA	:	ethylene diamine tetra-acetic acid
Hb	:	hemoglobin
HPLC	:	high performance liquid chromatography
CE	:	capillary Electrophoresis
HRM	:	high-resolution melting
MCV	:	mean corpuscular volume
MCH	:	mean corpuscular hemoglobin
OFT	:	osmotic fragility test
PCR	:	polymerase chain reaction

เอกสารอ้างอิง

- ธารัสซีเมีย โรคเลือดจางทางพันธุกรรมที่ป้องกันได้ ศูนย์วิจัยทางคลินิก กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ 2558
- แนวทางปฏิบัติในการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อสนับสนุนการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ 2559
- คู่มือทางห้องปฏิบัติการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ และสถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ 2558