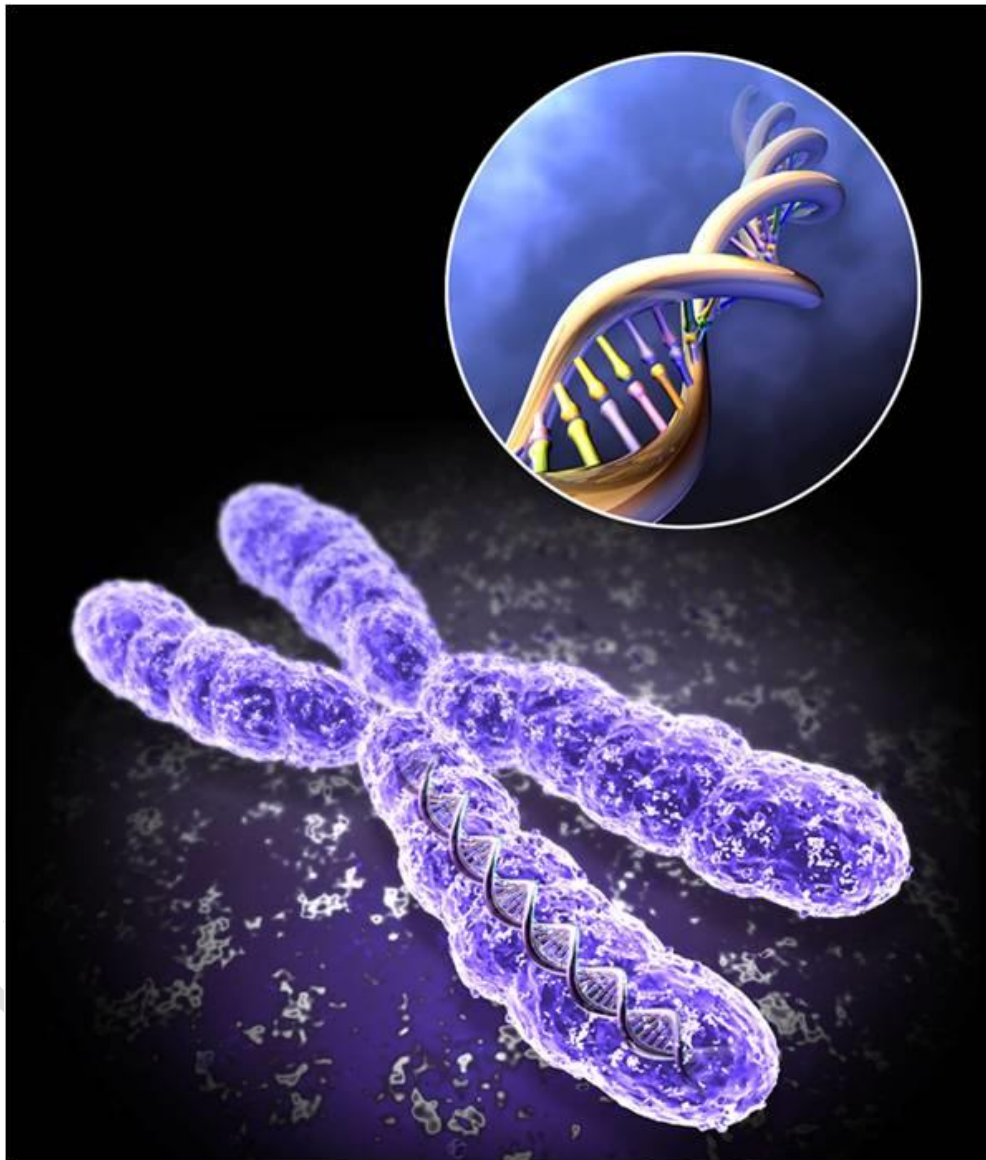


# คู่มือการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ



## รายการตรวจวิเคราะห์ทางพันธุกรรมที่เปิดให้บริการ

### 1. การตรวจวิเคราะห์โครโมโซมจากเลือด

(Chromosome analysis with karyotype in blood )

### 2. การตรวจวิเคราะห์โครโมโซมจากไขกระดูก (Bone marrow) และ Peripheral blood ของโรคมะเร็งเม็ดโลหิตขาว

(Chromosome analysis with karyotype in bone marrow/ Peripheral blood of Leukemia)

### 3. การตรวจวิเคราะห์โครโมโซมด้วยเทคนิค FISH( Fluorescence *in situ* hybridization)

- 3.1 การตรวจวิเคราะห์โรค DiGeorge syndrome
- 3.2 การตรวจวิเคราะห์โรค Williams syndrome
- 3.3 การตรวจวิเคราะห์โรค Prader-willi syndrome
- 3.4 การตรวจวิเคราะห์โรค Alagille(JAG1) syndrome
- 3.5 การตรวจวิเคราะห์โรค Rubinstein-Taybi syndrome
- 3.6 การตรวจวิเคราะห์โรค Smith Magenis/Miller-Dieker syndrome
- 3.7 การตรวจ fusion gene BCR/ABL โดยเทคนิค FISH
- 3.8 การตรวจ fusion gene PML/RARA โดยเทคนิค FISH
- 3.9 การตรวจ FIP1L1-CHIC2-PDGFR4(4q12)Del,Break
- 3.10 การตรวจวิเคราะห์โรค CLL
- 3.11 การตรวจ Sex-mismatched for Post BMT/SCT (XX/XY)
- 3.12 การตรวจวิเคราะห์ Chromosome X, Y, 13, 18, 21 enumeration
- 3.13 อื่นๆ (กรุณาติดต่อบริษัทสำหรับการตรวจนอกเหนือจากรายการข้างต้น)

# คำแนะนำในการเลือกการส่งตรวจวิเคราะห์

## 1. การตรวจวิเคราะห์โครโมโซมจากเลือด

เม็ดเลือดขาว (Lymphocyte) เป็นแหล่งที่สามารถนำมาตรวจโครโมโซมได้ง่ายที่สุด การตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของโครโมโซม โดยการเพาะเลี้ยงเซลล์จากเลือด(Lymphocyte culture) โดยตัวอย่างเลือดจะถูกนำมาเพาะเลี้ยงเพื่อเพิ่มจำนวน ใช้เวลาประมาณ 1 สัปดาห์

ผู้ป่วยที่มีความผิดปกติต่างๆที่ควรส่งตรวจ ได้แก่

1. ผู้ป่วยที่มีความผิดปกติทางรูปร่าง (Abnormal morphogenesis)
2. คู่สมรสเคยมีบุตรที่มีลักษณะผิดปกติหรือมีประวัติทารกเสียชีวิตในครรภ์ ทารกคลอดออกมาแล้วเสียชีวิต หรือแท้งติดต่อกัน (Habitual abortion) โดยหาสาเหตุไม่ได้
3. ผู้ป่วยที่เป็นหญิงแต่ไม่เคยมีประจำเดือน (Amenorrhea)
4. เด็กที่มีปัญหาในการเจริญเติบโต หรือพัฒนาการ เช่น พัฒนาการช้า, ปัญญาอ่อน, มีอวัยวะเพศกำกวม, พิการซ้ำซ้อนหลายชนิดแต่กำเนิด, ผู้ที่มีภาวะปัญญาอ่อนและ พัฒนาการช้า ร่วมกับมี dysmorphic feature เป็นต้น

### ข้อจำกัดของการทดสอบ

การตรวจวินิจฉัยโครโมโซมที่มีความผิดปกติขนาดเล็ก เช่น microdeletion, microduplication, cryptic chromosomal rearrangement (อาจมีการแนะนำให้ใช้เทคนิคทางด้าน molecular cytogenetics หรือ molecular genetics ในการตรวจวินิจฉัย)

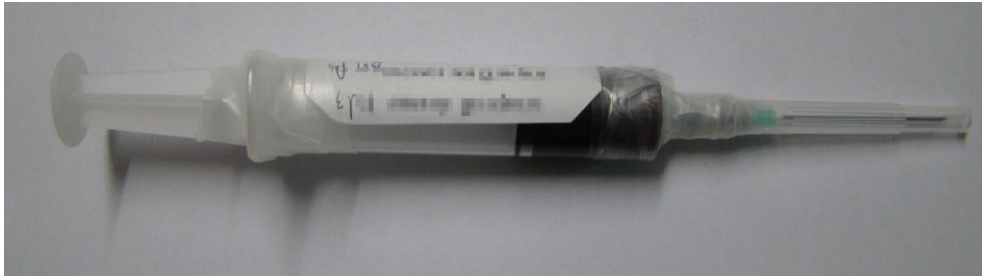
### วิธีการเก็บตัวอย่าง

#### วิธีที่ 1

1. ใช้ sterile disposable syringe 5 cc. ดูด Heparin rinse syringe ให้ทั่วด้วย Heparin แล้ว squeeze ไล่ Heparin ส่วนที่เกินออกให้หมด เหลือแต่จำนวนน้อยพอติด syringe เปลี่ยนเข็มใหม่ เตรียมเจาะเลือดคนไข้

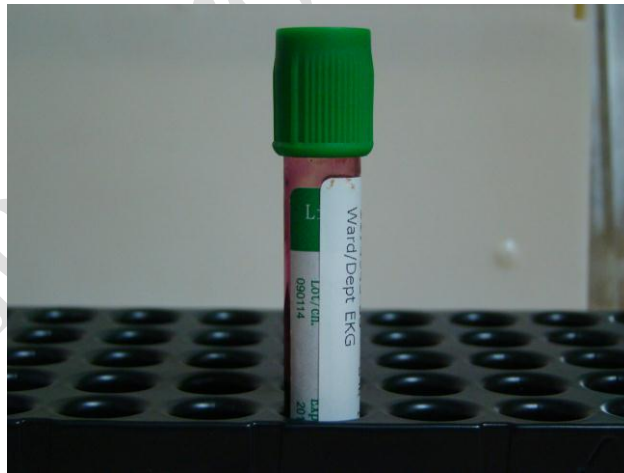
2. ฟอกแขนที่จะเจาะเลือดให้สะอาดด้วยสบู่แล้วเช็ดด้วย Betadine ใช้ sterile precaution เหมือนทำ blood culture ถ้าไม่มี Betadine ให้ใช้ alcohol เช็ดได้ แต่ต้องรอให้แห้งจึงจะเจาะเลือด

3. เจาะเลือดคนไข้ประมาณ 3-5 cc. ใส่ใน syringe แล้วปิดปลอกเข็มให้แน่น เขย่าให้เลือดและ Heparin ให้เข้ากัน ส่งตรวจทั้ง syringe



## วิธีที่ 2

เจาะเลือดปริมาณ 3-5 cc. เก็บใส่ในหลอดปราศจากเชื้อที่มีสารกันเลือดแข็งชนิด sodium heparin หรือ lithium heparin แล้วนำส่ง หากไม่สามารถส่งได้ทันที ให้เก็บไว้ในตู้เย็น 4 °C ถ้าเป็นเด็กเล็ก ควรให้ได้อย่างน้อย 1-2 cc.



การส่งตรวจทุกครั้งต้องระบุรายละเอียดในแบบฟอร์มการส่งตรวจให้ชัดเจนและมากที่สุด เมื่อเก็บตัวอย่างเสร็จเรียบร้อย ควรส่ง specimen ทันที โดยรีบแจ้งมายังศูนย์โครโมโซม เพื่อส่งเจ้าหน้าที่ไปรับ (specimen ควรมาถึงศูนย์ภายใน 24 ชั่วโมง ภายหลังจากเจาะ) ถ้าไม่สามารถส่งได้ทันทีให้เก็บที่อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส

## 2. การตรวจวิเคราะห์โครโมโซมจากไขกระดูก (Bone marrow) และ Peripheral blood ของโรคมะเร็งเม็ดโลหิตขาว

### การตรวจวินิจฉัยโครโมโซมของโรคมะเร็งเม็ดโลหิตขาว

เป็นการตรวจวินิจฉัยโครโมโซมในผู้ป่วยที่เป็นโรคมะเร็งเม็ดโลหิตขาวทุกชนิด ทั้งแบบเฉียบพลันและแบบเรื้อรัง ในระยะ Metaphase โดยการเพาะเลี้ยงเซลล์และนำมาเตรียมโครโมโซม แล้วจึงนำไปวิเคราะห์โครโมโซมแต่ละแท่งทั้งจำนวนและโครงสร้างด้วย Q-banding และวิเคราะห์ตามเกณฑ์ของ An international System for Human Chromosome Nomenclature 2013 (ISCN 2013) และ American College of Medical Genetics: Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories: 2006 edition (Clinical Cytogenetics)

การตรวจวินิจฉัยโครโมโซมสามารถช่วยวินิจฉัย Clonal neoplastic process ได้ เพราะสามารถตรวจพบความผิดปกติของโครโมโซมอย่างเฉพาะในโรคมะเร็งบางชนิดได้ เช่น ผู้ป่วยโรคมะเร็งเม็ดโลหิตขาวชนิด CML ประมาณ 99 % จะพบโครโมโซมฟิลาเดเฟียในเซลล์ไขกระดูกของผู้ป่วยและความผิดปกติของโครโมโซมชนิด translocation 15;17 พบเฉพาะในผู้ป่วยโรคมะเร็งเม็ดโลหิตขาวชนิด APL-M3 subtype ( และสามารถบอกเปอร์เซ็นต์ของจำนวนเซลล์ที่มีโครโมโซมปกติและผิดปกติได้ ฉะนั้นผลการตรวจวิเคราะห์โครโมโซมจะช่วยให้ในการจำแนกชนิดของโรคและพยากรณ์โรคอันจะเป็นประโยชน์ต่อการตัดสินใจของแพทย์ในการให้การรักษา

### ข้อจำกัดของการทดสอบ

อาจจะไม่สามารถตรวจวินิจฉัยโครโมโซมได้หรือวิเคราะห์ผลไม่ได้ตามมาตรฐานที่กำหนด เนื่องจากภาวะของผู้ป่วยเอง (Patient condition) เช่น patient on medication, patient expired at collection เป็นต้น ซึ่งอาจทำให้เกิด no metaphase, low mitotic index

### วิธีการเก็บตัวอย่าง

#### วิธีที่ 1

1. ใช้ sterile disposable syringe 5 cc. ดูด Heparin rinse syringe ให้ทั่วด้วย Heparin แล้ว squeeze ไล่ Heparin ส่วนที่เกินออกให้หมด เหลือแต่จำนวนน้อยพอติด syringe เปลี่ยนเข็มใหม่ เตรียมเจาะเลือดหรือไขกระดูกคนไข้

2. (สำหรับเลือด) ฟอกแขนที่จะเจาะเลือดให้สะอาดด้วยสบู่แล้วเช็ดด้วย Betadine ใช้ sterile precaution เหมือนทำ blood culture ถ้าไม่มี Betadine ให้ใช้ alcohol เช็ดได้ แต่ต้องรอให้แห้ง จึงจะเจาะเลือด

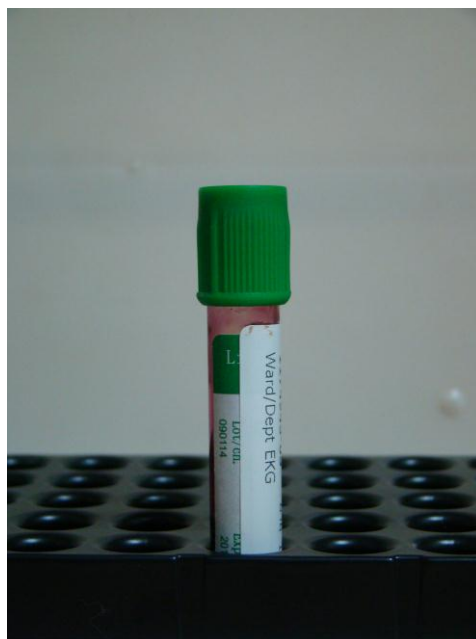
3.เจาะเลือด / ดูดไขกระดูกประมาณ 3-5 cc. ใส่ใน syringe แล้วปิดปลอกเข็มให้แน่น เขย่าให้เลือด/ไขกระดูกและ Heparin ให้เข้ากัน ส่งตรวจทั้ง syringe



## วิธีที่ 2

เจาะเลือดปริมาณ 3-5 cc. เก็บใส่ในหลอดปราศจากเชื้อที่มีสารกันเลือดแข็งชนิด sodium heparin หรือ lithium heparin

การส่งตรวจทุกครั้งต้องระบุรายละเอียดในแบบฟอร์มการส่งตรวจให้ชัดเจนและมากที่สุด เมื่อเก็บตัวอย่างเสร็จเรียบร้อย ควรส่ง specimen ทันที โดยรีบแจ้งมายังศูนย์โครโมโซม เพื่อส่งเจ้าหน้าที่ไปรับ (specimen ควรมาถึงศูนย์ภายใน 24 ชั่วโมง ภายหลังจากเจาะ) ถ้าไม่สามารถส่งได้ทันทีให้เก็บที่อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส



### 3. การวินิจฉัยโครโมโซมโดยเทคนิค FISH (fluorescence *in situ* hybridization)

เทคนิค FISH เป็นวิธีการศึกษาโครโมโซมหรือยีนทางอณูเซลล์พันธุศาสตร์ ที่ใช้ probe ซึ่งติดสลาควัยสารเรืองแสง ไปจับกับโครโมโซมที่ตำแหน่งที่เฉพาะเจาะจง สามารถศึกษาได้ในเซลล์ที่มีการแบ่งตัวในระยะ metaphase และ interphase โดยให้ผลการวินิจฉัยในระยะเวลาอันสั้น และสามารถบอกเปอร์เซ็นต์ของจำนวนเซลล์ปกติและผิดปกติได้ การวินิจฉัยโครโมโซมโดยเทคนิค FISH สามารถทำได้กับตัวอย่างจากเลือด น้ำคร่ำ และไขกระดูก โดยมีขั้นตอนการเตรียมตัวอย่างเหมือนกัน แต่ใช้ตัวตรวจจับ (probe) ในการย้อมสไลด์แทนการย้อมสีเท่านั้น

- การตรวจโครโมโซมเพศ โดยเทคนิค FISH มีประโยชน์ในการติดตามผลการปลูกถ่ายไขกระดูก กรณีที่ donor และ recipient ต่างเพศกัน
- การตรวจ Fusion gene BCR/ABL, PML/RARA โดยเทคนิค FISH สามารถบอกเปอร์เซ็นต์ของจำนวนเซลล์ปกติ และจำนวนเซลล์มะเร็งที่มียีน rearrangement ซึ่งช่วยแก้ปัญหาในบางครั้งที่การวิเคราะห์โครโมโซมโดยวิธีการทำ karyotype ไม่ได้ผลเนื่องจากโครโมโซมระยะ metaphase มีจำนวนไม่เพียงพอต่อการวินิจฉัย หรือคุณภาพของโครโมโซมไม่ดีพอที่จะทำ karyotype หรือ วิเคราะห์ได้
- การตรวจหาบริเวณที่ขาดหายไปบนโครโมโซมที่เป็นสาเหตุของกลุ่มอาการ DiGeorge syndrome (22q11.2), Prader-Willi syndrome(15q13.3) , Williams syndrome (7q11.23) , Alagille(JAG1) syndrome และ Rubinstein-Taybi syndrome
- การตรวจ Down's syndrome ซึ่งเกิดจากการเพิ่มจำนวนของแท่งโครโมโซม 13,18 ,21 (trisomy 13,18,21) ในระยะ interphase โดยเทคนิค FISH ซึ่งช่วยในการตัดสินใจของแพทย์ที่ต้องทำการรักษาอย่างเร่งด่วน

#### ข้อบ่งชี้ของการวินิจฉัยทางด้าน Molecular Cytogenetics

- ผู้ป่วยที่สงสัยว่าเป็นกลุ่มอาการ Microdeletion syndrome
- ผู้ป่วยที่ไม่สามารถอ่านผลการวิเคราะห์โครโมโซมได้อย่างชัดเจน หรือเพื่อหา/ยืนยัน unknown segment of chromosome หรือ marker chromosome
- ผู้ป่วยที่ไม่สามารถเตรียมโครโมโซมในระยะ metaphase ได้
- ผู้ป่วยที่ต้องการทราบผลด่วนใน 3-5 วัน
- ผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาปลูกถ่ายไขกระดูกและแพทย์ต้องการทราบอัตราส่วนของเซลล์ donor/recipient

### ข้อจำกัดของการทดสอบ

- ไม่สามารถตรวจหาความผิดปกติในหลายๆ รูปแบบจากการทดสอบเพียง 1 ครั้ง
- สำหรับการทดสอบ Prader-Willi syndrome เทคนิค FISH ไม่สามารถตรวจความผิดปกติที่เกิดมาจากสาเหตุ Uniparental disomy ได้ ดังนั้นจึงควรตรวจด้วยเทคนิคอื่นเช่น methylation หรือ CA repeat

### วิธีการเก็บตัวอย่าง

ใช้วิธีเก็บตัวอย่าง เช่นเดียวกันกับ การเก็บตัวอย่างเพื่อส่งตรวจโครโมโซมสำหรับแต่ ละ specimen

Uncontrolled Copy