

ข้อจำกัด

1. หากมีการปนเปื้อนเลือดแม่ในตัวอย่างน้ำคร่ำอาจส่งผลกระทบต่อผลการแปลผลโครโมโซมได้
2. วิธีนี้ไม่สามารถตรวจวิเคราะห์ความผิดปกติของโครโมโซม ชนิด point mutation, balance rearrangement (inversion และ translocations), ploidy change, uniparental disomy, chromosome methylation และ mosaicism ปริมาณน้อยได้



สิ่งส่งตรวจ

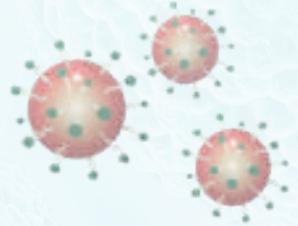
น้ำคร่ำ (Amniotic Fluid) ปริมาตร 5-10 มิลลิลิตร จากหญิงตั้งครรภ์ ในไตรมาสที่ 2 หรืออายุครรภ์ระหว่าง 14-20 สัปดาห์ บรรจุใส่หลอดพลาสติกใส (Polypropylene) ปิดฝาสนิท

อัตราค่าตรวจวิเคราะห์

ราคา 3,000 บาท/ตัวอย่าง

ระยะเวลาการรายงานผล

7 วันทำการ



รายละเอียดการนำส่งตัวอย่าง

1. เขียนชื่อ นามสกุล วันที่เก็บตัวอย่างบนฉลากติดภาชนะบรรจุให้ชัดเจน
2. กรอกข้อมูลในแบบนำส่งตัวอย่างให้ครบถ้วน (ดาวน์โหลดเอกสารแบบส่งตัวอย่างและคู่มือการเก็บตัวอย่างได้ที่ <http://nih.dmsc.moph.go.th> หรือ scan QR code)
3. นำส่งตัวอย่างที่อุณหภูมิ 2-8 °C (ห้ามแช่แข็ง) ภายใน หรือไม่เกิน 7 วันนับจากวันที่เก็บตัวอย่าง

ช่องทางการนำส่ง

1 จัดส่ง ณ ศูนย์ประสานงานการตรวจวิเคราะห์ และเพาะวังโรค ทางห้องปฏิบัติการ (ศปส.) สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข อาคาร 1 ในวันทำการ จันทร์-ศุกร์ เวลา 8.30-16.30 น.



2 จัดส่งโดยระบบขนส่งสาธารณะ กรุณาประสานกับเจ้าหน้าที่ทรานสปอร์ต 02-5910000 ต่อ 99325



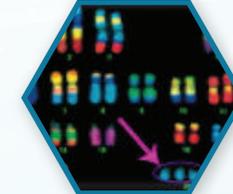
ติดต่อสอบถาม

ฝ่ายโลหิตวิทยา สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข (อาคาร 1 ชั้น 1) กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข 88/7 ถนนติวานนท์ อำเภอเมือง จังหวัดนนทบุรี 11000

☎ โทรศัพท์ 0-2951-0000 ต่อ 99325



QR Code
คู่มือและแบบฟอร์ม



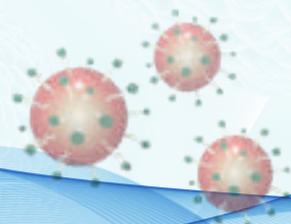
การตรวจวินิจฉัย
กลุ่มอาการดาวน์
ด้วยเทคนิค Bacterial Artificial
Chromosome on Beads
(BACs-on-Beads : BoBs)

กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome)

กลุ่มอาการดาวน์ เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม สาเหตุที่พบบ่อยที่สุดคือ การมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่งหรือเรียกว่า trisomy 21 พบได้ร้อยละ 95 ทำให้เกิดภาวะบกพร่องทางสติปัญญา มีลักษณะจำเพาะของรูปร่างภายนอก อวัยวะพิการแต่กำเนิด และเกิดปัญหาทางสุขภาพอื่นๆ ตามมาอุบัติการณ์ของโรคพบประมาณ 1 ใน 800 ถึง 1 ใน 1,000 ของทารกแรกเกิดมีชีวิต

การตรวจกลุ่มอาการดาวน์ทางห้องปฏิบัติการ

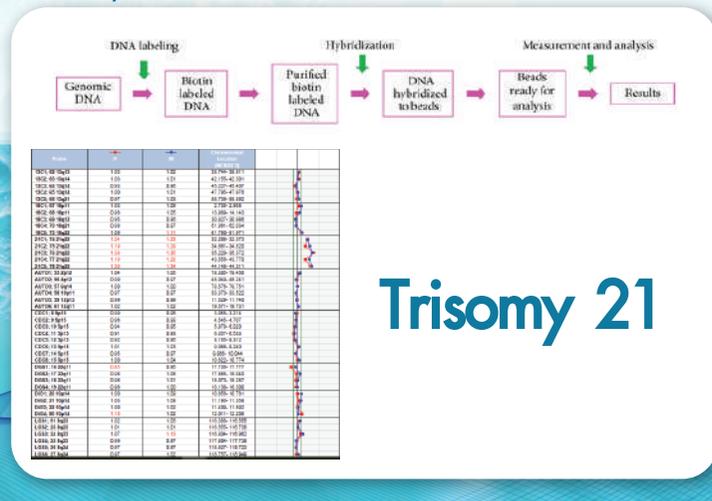
1. การตรวจคัดกรอง (Screening test) เพื่อค้นหาหญิงตั้งครรภ์ทุกอายุที่มีความเสี่ยงสูงต่อการให้กำเนิดบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์
2. การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal diagnosis : PND) เป็นการตรวจวิเคราะห์โครโมโซมของทารกในครรภ์ ที่มีผลการตรวจคัดกรองพบว่ามีความเสี่ยงสูง (high risk)



การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal Diagnosis : PND)

เทคนิค Bacterial Artificial Chromosome on Beads (BACs-on-Beads : BoBs)

การตรวจวินิจฉัยกลุ่มอาการดาวน์และความผิดปกติของโครโมโซมในระดับโมเลกุล โดยใช้เทคนิค BACs-on-Beads (BoBs) มีหลักการ คือ ใช้ DNA probe ที่จำเพาะกับโครโมโซมแต่ละชนิดโดยได้จากการคัดเลือกและเพิ่มปริมาณ Probe ด้วยวิธี Bacterial artificial chromosomes (BACs) จากนั้นนำ DNA probe มาตรึงอยู่บนเม็ด dyed beads ที่มี spectrum ของสีแตกต่างกัน และนำมาทำปฏิกิริยา hybridization กับ DNA จากน้ำคร่ำของตัวอย่าง ที่มีการติดฉลากด้วย biotin สามารถตรวจสอบปฏิกิริยาโดยการเติม streptavidin-phycoerythrin uorescent reporter เพื่อตรวจวัดค่าสัญญาณ median uorescence intensity (MFI) เทียบกับจำนวน Male/Female Reference



ความผิดปกติของโครโมโซมที่ตรวจได้

Aneuploidies	Cytoband
Trisomy 13: Patau Syndrome	Chr 13
Trisomy 18: Edwards Syndrome	Chr 18
Trisomy 21: Down Syndrome	Chr 21
Sex Chromosome Abnormalities	Chr X,Y

Microdeletion Syndrome	Cytoband
1. DiGeorge Syndrome	22q11.2
2. DiGeorge 2 Syndrome	10p14
3. William-Beuren Syndrome	7q11.2
4. Prader-Willi Syndrome	15q11-q12
5. Angelman Syndrome	15q11-q12
6. Smith-Magenis Syndrome	17p11.2
7. Cri du Chat Syndrome	4p16.3
8. Wolf-Hirschhorn Syndrome	5p15.3-p15.2
9. Langer-Giedion Syndrome	8q23-q24
10. Miller-Dieker Syndrome	17p13.3



ข้อดี

1. เป็นเทคนิคที่รวดเร็ว เนื่องจากไม่ต้องเพาะเลี้ยงโครโมโซมและใช้ปริมาณตัวอย่างน้อย
2. สามารถตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมชนิด microdeletion ที่พบบ่อยได้ 9 ชนิด