

ภาคผนวก 2

การตรวจโรคตับเมแทบอลิกและพันธุกรรม

จากข้อมูลในปัจจุบัน รพ.ที่สามารถส่งตรวจ ได้แก่

การตรวจ	โรงพยาบาลที่มีบริการ
Plasma amino acid	รพ.จุฬาลงกรณ์ รพ.รามธิบดี รพ.ศิริราช
Urine organic acid และ succinylacetone	รพ.จุฬาลงกรณ์ รพ.รามธิบดี รพ.ศิริราช
การตรวจการกลายพันธุ์ของยีนสำหรับโรคตับ	
- Alagille syndrome	- รพ.รามธิบดี
- NICCD และ citrullinemia	- รพ.รามธิบดี และ รพ.จุฬาลงกรณ์
- Galactosemia	- รพ.จุฬาลงกรณ์
- Glycogen storage disease	- รพ.ศิริราช

วิธีการเก็บเลือดและปัสสาวะ¹

1. การตรวจ plasma amino acid

เก็บเลือด 2-3 มล. กลั้ว heparin 0.2 ml ส่งทั้ง syringe ภายในเวลา 1 ชั่วโมง (หากส่งจาก รพ.อื่นให้ปั่นแยก plasma และแช่ในน้ำแข็ง นำส่งห้องปฏิบัติการภายใน 8 ชม. หากต้องการเก็บไว้นานกว่านั้นให้เก็บไว้ที่ตู้เย็น -20°C ไว้ก่อน)

2. การตรวจ organic acid และ succinylacetone ในปัสสาวะ

วิธีการเก็บตัวอย่าง เก็บปัสสาวะใสสะอาดที่ปลอดเชื้อ 3-5 มล. ส่งภายในเวลา 1 ชั่วโมง หรือแช่แข็งทันที หากเป็นสิ่งส่งตรวจจาก รพ.อื่น ให้แช่ในน้ำแข็ง นำส่งห้องปฏิบัติการภายใน 8 ชม. หากต้องการเก็บไว้นานกว่านั้นให้เก็บไว้ที่ตู้เย็น -20°C ไว้ก่อน และให้แช่ในน้ำแข็งขณะนำส่งห้องปฏิบัติการ

3. การตรวจเลือดหาการกลายพันธุ์ของยีน

เก็บเลือด 3-5 มล. ในหลอด sterile ที่ใส่ EDTA โดยผสมให้เข้ากันเพื่อป้องกันการแข็งตัวของเลือดและปิดฝาให้สนิท สามารถเก็บในอุณหภูมิห้องได้และนำส่งโดยไม่ต้องแช่ในน้ำแข็ง

Reference

- ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล. Metabolic liver diseases. ใน: สุพร ตรีพงษ์กรณา, เพ็ญศรี โควสุวรรณ, นิพัทธ์ สีมาขจร, เสกสิต โอสธากุล, นภอร ภาวิจิตร, บรรณาธิการ. Pediatric gastrointestinal and liver emergencies. กรุงเทพฯ: บียอนด์เอ็นเทอร์ไพรซ์ 2556. หน้า 284-303.