



SMA (Spinal Muscular Atrophy)

1. รายการตรวจ : SMA (Spinal Muscular Atrophy)
2. รหัสและราคา
 - 1) รหัสโรงพยาบาล : 900046 รหัสกรมบัญชีกลาง : ไม่มี
 - 2) ราคา
 - 1) ราคากรมบัญชีกลาง ไม่มี
 - 2) ราคาชำระเอง 300 บาท
 - 3) ราคาอาจมีการเปลี่ยนแปลงตามประกาศของคณะฯ
3. ข้อบ่งชี้ในการส่งตรวจ : ใช้ตัดสินหรือประกอบการวินิจฉัยทางคลินิกในผู้ป่วยโรค spinal muscular atrophy (SMA)
4. การเตรียมผู้ป่วย
 - 4.1 เจาะหลังทารกเกิด 48-72 ชม.
 - 4.2 ทารกที่ไม่ได้รับนม (NPO) ควรเจาะหลังได้รับนมเต็มที่แล้วอย่างน้อย 24 ชั่วโมง,
 - 4.3 ทารกควรเจาะก่อนให้เลือดไม่ว่าจะอายุเท่าใดก็ตาม
 - 4.4 ทารกที่จะได้รับสารอาหารทางหลอดเลือด (TPN) ให้เจาะก่อนเริ่ม TPN
5. สิ่งส่งตรวจ/ ปริมาณ และภาชนะที่เก็บ : เจาะเลือดจากเส้นเท้าหรือหลอดเลือดดำส่วนปลายหยดลงบนกระดาษกรองซับเลือดและซีมถึงด้านหลัง อย่างน้อย 4 วง
6. การนำส่ง และข้อควรระวังในการส่งสิ่งส่งตรวจ: หลังเจาะและตากให้กระดาษซับเลือดแห้งที่อุณหภูมิห้องอย่างน้อย 4 ชั่วโมง ควรนำส่งห้องปฏิบัติการที่อุณหภูมิห้องเช่นเดียวกัน โดยนำส่งภายใน 1-2 วัน
7. วันและเวลาที่ให้บริการ
 - 7.1 รับสิ่งส่งตรวจ : ทุกวันตลอด 24 ชั่วโมง
 - 7.2 ตรวจวิเคราะห์ : ตรวจวิเคราะห์ทุกวัน
8. ระยะเวลารอคอยผลการตรวจ : 3 วัน



9. คำอ้างอิง และคำวิฤต

9.1 คำอ้างอิง : Positive (SMN1 gene not detected)

9.2 คำวิฤต : Negative (SMN1 gene detected)

10. วิธีการตรวจวิเคราะห์ : Real time PCR (TaqMan)

11. สิ่งรบกวนต่อการตรวจวิเคราะห์ : Heparin และ Heme จากเลือดที่เกิด hemolysis จะรบกวน PCR amplification

12. ระยะเวลาที่สามารถขอตรวจเพิ่มเติม : ไม่มีการขอตรวจเพิ่ม

13. อื่น ๆ และข้อจำกัดของการตรวจวิเคราะห์:

13.1 โอกาสพบการกลายพันธุ์แบบ homozygous deletion *SMN1* ในผู้ป่วย SMA เท่ากับ 95-98%