



Molecular and Cytogenomics Order Form

Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics and Program in Translational Medicine, Faculty of Medicine Ramathibodi Hospital
Mahidol University, Rama 6 Rd. Bangkok 10400, Thailand Tel. 02-201-2782-3, Fax 02-201-2783

DNA no.

สำหรับห้องปฏิบัติการ

ข้อมูลผู้ป่วย		ประวัติครอบครัว		ข้อมูลแพทย์ผู้ส่งตรวจ	
ชื่อ-สกุล	HN	ผู้ป่วยรายนี้เป็น		ชื่อ-สกุล	
ว.ด.ป.เกิด	อายุ	<input type="checkbox"/> Index case		รหัส	ร.พ.
เพศ <input type="checkbox"/> ชาย <input type="checkbox"/> หญิง	ร.พ.	<input type="checkbox"/> ญาติ (สถานะ _____)		โทร	ว.ด.ป.ที่ส่งตรวจ
วินิจฉัยโรค/อาการ		เคยมีสมาชิกในครอบครัวส่งตรวจ mutation หรือไม่?		E-mail	
		<input type="checkbox"/> ไม่เคย		พงศาวลี (Pedigree)	
		<input type="checkbox"/> เคย ยีน _____ ตำแหน่ง _____			
		ชื่อ-สกุลคนที่เคยตรวจ _____			
		สำหรับเจ้าหน้าที่			
	(เพิ่มเติมด้านหลัง)	<input type="checkbox"/> บริการ (จ่ายเอง)	<input type="checkbox"/> ทุนอื่นๆ		
ชนิดของสิ่งส่งตรวจ		วันที่รับสิ่งส่งตรวจ			
<input type="checkbox"/> EDTA blood	<input type="checkbox"/> Amniotic fluid	<input type="checkbox"/> อื่นๆ	มอบหมาย		
<input type="checkbox"/> Tissue	<input type="checkbox"/> DNA	วันที่ส่งสิ่งส่งตรวจ	สภาพตัวอย่าง <input type="checkbox"/> ผ่าน <input type="checkbox"/> ไม่ผ่าน		
สมาชิกครอบครัวที่ส่งตัวอย่างมาด้วย					
ชื่อ-สกุล	อายุ	ความสัมพันธ์	สถานะโรค	DNA no.	
Cytogenomic microarray					
<input type="checkbox"/> 11932 (Single)					

Molecular genetic analysis

เก็บเลือดใส่ EDTA tube 3-5 ml. หรือ Amniotic fluid 10-15 ml ใน sterile tube นำส่งที่สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ อาคาร 1 ชั้น 8

1. Dysmorphic syndrome	4. Immune deficiency
Costello syndrome (<i>HRAS</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11774	X-linked agammaglobulinemia (<i>BTK</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11911, 11776
Townes-Brock syndrome (<i>SALL1</i>) <input type="checkbox"/> 11908, 11774	Wiskott-Aldrich syndrome (<i>WAS</i>) <input type="checkbox"/> 11911, 11774, 11775
2. Hearing loss	5. Renal disease
Connexin 26 (<i>GJB2</i>) <input type="checkbox"/> 11908, 11774	Nephrogenic DI (<i>AQP2</i> , <i>XR</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11774
mtA1555G and mtC1494T <input type="checkbox"/> 11907	Nephrogenic DI (<i>AQP2</i> , <i>AD</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11774
Pendred syndrome (<i>SLC26A4</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11911, 11776	Low syndrome (<i>OCRL</i>) <input type="checkbox"/>
Waardenburg syndrome type I, III (<i>PAX3</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11775	6. Skeletal dysplasia
Waardenburg syndrome type IIE, IVC (<i>SOX10</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11774	Achondroplasia (<i>FGFR3</i>) <input type="checkbox"/> 11907, 11773
Waardenburg syndrome type IIA (<i>MITF</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11775	Campomelic dysplasia (<i>SOX9</i>) <input type="checkbox"/> 11908, 11774
3. Inborn error of metabolism	Thanatophoric dysplasia (<i>FGFR3</i>) <input type="checkbox"/> 11907, 11773
Maple Syrup Urine disease (MSUD)	7. Cardio/Respiratory
<i>BCKDHA</i> –gene sequencing <input type="checkbox"/> 11910, 11775	Congenital central hypoventilation syndrome (<i>PHOX2B</i>)
<i>BCKDHB</i> –gene sequencing & Exon 1 deletion <input type="checkbox"/> 11907, 11910, 11773, 11775	Step1: <i>PHOX2B</i> expansion <input type="checkbox"/> 11910
<i>BCKDHB</i> –Exon 1 deletion <input type="checkbox"/> 11908	Step2: <i>PHOX2B</i> gene sequencing <input type="checkbox"/> 11908, 11774
<i>DBT</i> –gene sequencing <input type="checkbox"/> 11907, 11910, 11773, 11776	Pulmonary hypertension (<i>BMPR2</i>) <input type="checkbox"/> 11908, 11910, 11774, 11775
Biotinidase deficiency (<i>BTBD</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11774	Cystic fibrosis (<i>CFTR</i>) <input type="checkbox"/> 11912, 11775
Amino acidopathies	8. Skin
Phenylketonuria (<i>PAH</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11774	Incontinentia pigmenti (NEMO) (<i>IKBK</i>)
BH4 deficiency –PTS sequencing <input type="checkbox"/> 11907, 11909, 11773, 11776	Step1: <i>IKBK</i> common mutation (exon4-10 deletion; 11.7 kb) <input type="checkbox"/> 11908
Tyrosinemia type I (<i>FAH</i>) <input type="checkbox"/> 11911, 11774, 11775	Step2: <i>IKBK</i> gene sequencing <input type="checkbox"/> 11907, 11775
Urea cycle defects	Oculocutaneous albinism type II (<i>OCA2</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11911, 11776
Citrullinemia type I (<i>ASS1</i>) <input type="checkbox"/> 11907, 11911, 11773, 11774, 11775	9. Miscellaneous
Ornithine transcarbamylase deficiency (<i>OTC</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11775	Alexander disease (<i>GFAP</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11774
Fatty acid oxidation & Carnitine metabolism	Rett syndrome (<i>MECP2</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11774
Primary carnitine deficiency (<i>SLC22A5</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11775	10. Prenatal diagnosis
Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase def. (<i>ACADVL</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11775, 11776	Prenatal diagnosis 1 variant <input type="checkbox"/> 11907, 11773
Carnitine palmitoyltransferase II deficiency (<i>CPT2</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11774	Prenatal diagnosis 2 variants <input type="checkbox"/> 11908, 11774
Lysosomal storage disease	11. Custom Diagnostic
Gaucher disease (<i>GBA</i>) <input type="checkbox"/> 11908, 11775	DNA extraction <input type="checkbox"/> 11913
Pompe disease (<i>GA3</i>) <input type="checkbox"/> 11909, 11911, 11776	RNA extraction <input type="checkbox"/> ***
Fabry disease (<i>GLA</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11775	PCR 1 fragment <input type="checkbox"/> 11907
Hurler syndrome (MPS I) (<i>IDUA</i>) <input type="checkbox"/> 11911, 11774, 11775	PCR 3 fragments <input type="checkbox"/> 11908
Hunter syndrome (MPS II) (<i>IDS</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11775	PCR 5 fragments <input type="checkbox"/> 11909
Sanfillippo syndrome type C (MPS IIIC) (<i>HGSNAT</i>) <input type="checkbox"/> 11908, 11911, 11776	PCR 10 fragments <input type="checkbox"/> 11910
Morquio disease (MPS IVA) (<i>GLANS</i>) <input type="checkbox"/> 11911, 11774, 11775	PCR 15 fragments <input type="checkbox"/> 11911
Tay-Sachs disease (<i>HEXA</i>) <input type="checkbox"/> 11911, 11774, 11775	PCR 30 fragments <input type="checkbox"/> 11912
Sandhoff disease (<i>HEXB</i>) <input type="checkbox"/> 11911, 11774, 11775	Sequencing with dye 1 Rxn <input type="checkbox"/> 11773
Metochromatic Leukodystrophy (<i>ARSA</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11775	Sequencing with dye 5 Rxn <input type="checkbox"/> 11774
Others	Sequencing with dye 10 Rxn <input type="checkbox"/> 11775
MELAS (mtA3243G, mtT3271C) <input type="checkbox"/> 11907, 11773	Sequencing with dye 30 Rxn <input type="checkbox"/> 11776
Menkes disease (<i>ATP7A</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11911, 11776	11. Whole Exome Sequencing (WES)
Wilson disease (<i>ATP7B</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11911, 11776	Single <input type="checkbox"/> ***
X-link adrenoleukodystrophy (<i>ABCD1</i>) <input type="checkbox"/> 11910, 11775	Trio <input type="checkbox"/> ***
Citrin deficiency/ Citrullinemia type I (<i>SLC25A13</i>)	*** กรุณาติดต่ออาจารย์โดยตรงก่อนส่งสิ่งส่งตรวจ ***
<i>SLC25A13</i> common mutations (3 kb insertion & 4 bp deletion) <input type="checkbox"/> 11908, 11774	
<i>SLC25A13</i> complete study (gene sequencing & 3 kb insertion) <input type="checkbox"/> 11908, 11911, 11776	

สามารถสอบถามการส่งตรวจได้ที่ คุณทิพวัลย์ สีด่านิด เจ้าหน้าที่ประจำหน่วย โทร 02-201-2782-3 หรือ ที่อีเมล อ.ดวงฤดี duangrurdee.wat@mahidol.ac.th , อ.ทิพวิมล thipwimol.tim@mahidol.ac.th

ลงชื่อ _____ แพทย์ผู้ส่งตรวจ (กรุณาระบุเบอร์ติดต่อ/ email ด้านบนให้ชัดเจนเพื่อส่งผลกลับได้อย่างถูกต้อง)

วินิจฉัยโรค/อาการ (เพิ่มเติม)

วิธีการส่งตรวจ Molecular genetic analysis และ SNP microarray analysis

เจาะเลือดผู้ป่วยใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็งชนิด EDTA (CBC tube) จำนวน 3-5 ml จำนวน 1 หลอด /เก็บ Amniotic fluid 10-15 ml. ใน sterile tube

A. สำหรับโรงพยาบาลรามธิบดี: คีย์รหัสบริการในระบบ online และส่งสิ่งส่งตรวจพร้อมแนบใบ order มาที่สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ อาคาร 1 ชั้น 8

B. สำหรับโรงพยาบาลอื่นๆ: ส่งทั้งหลอด EDTA ที่อุณหภูมิห้องพร้อมแนบใบ order หากยังไม่สามารถนำส่งได้ให้แช่ตู้เย็นช่องธรรมดา 4°C

สอบถามเรื่องการชำระค่าบริการผ่านคุณทิพวัลย์ สีदानิต โทร 02-201-2782-3 และนำส่งไปรษณีย์ EMS และแจ้งล่วงหน้าที่คุณทิพวัลย์ สีदानิต เพื่อติดตามพัสดุ
ที่อยู่

พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล

สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามธิบดี

270 ถ.พระราม 6 แขวงทุ่งพญาไท เขตราชเทวี กทม. 10400

รายการสิ่งส่งตรวจ	Turn around time (ในรายที่จำเป็นต้องการผลเร่งด่วนกรุณาปรึกษา อ.ดวงฤดี หรือ อ.ทิพวิมล)
Molecular genetic analysis	ประมาณ 2-8 สัปดาห์ (ขึ้นกับรายการที่ส่งตรวจ)
SNP microarray	ประมาณ 3 เดือน

รหัสรายการของคณะฯ	รหัสรายการ กระทรวงการคลัง	ราคาในเวลา	ราคาคคลินิก พิเศษ	ราคาที่เบิกได้	ราคา รพ.ภายนอก
11773	37616	1,000	1,200	1,000	1,200
11774	37617	3,000	3,500	3,000	3,500
11775	37618	5,000	5,700	5,000	5,700
11776	37619	15,000	16,700	15,000	16,700
11907	37610	750	900	600	900
11908	37611	1,200	1,400	1,200	1,400
11909	37612	2,000	2,400	2,000	2,400
11910	37613	3,000	3,500	3,000	3,500
11911	37614	4,000	4,600	4,000	4,600
11912	37615	8,500	9,500	8,000	9,500
11913	-	1,000	1,200	-	1,200
11781	-	19,000	23,000	-	23,000
11662	-	34,900	40,600	-	40,600

ผู้ป่วยจากรพ.อื่นๆ ที่ต้องการใช้สิทธิการรักษา กรุณาคำเนนการตรวจสอบการใช้สิทธิการรักษาด้วยตนเอง โดยสอบถามที่หน่วยสิทธิฯ รพ. รามาธิบดี 02-201-1363

แบบฟอร์มนี้สามารถดาวน์โหลดได้ที่ www.geneticsrama.com