

SYARAT-SYARAT PERMINTAAN UJIAN/ PENERIMAAN SPESIMEN UJIAN DIAGNOSTIK KHAS GEN-GENE HEMOGLOBIN BAGI PENYAKIT TALASEMIA

- I) Nama ujian : DNA Analysis for Thalassemia Syndromes
- II) Alamat makmal : Makmal Genetik Molekul
Unit Hematologi, Pusat Penyelidikan Kanser (CaRC)
Institut Penyelidikan Perubatan
Jalan Pahang
50588 Kuala Lumpur
- III) No. Telefon : 03-26162720
- IV) No. Fax : 03-26162539/ 2530
- V) Kebolehsediaan di IMR : Ya. Perkhidmatan ini ditawarkan kepada semua kes rujukan talasemia daripada Klinik Kesihatan, Klinik Daerah, KKIA, Hospital.
- VI) Jenis spesimen : *Peripheral blood*
- VII) Jenis tiub darah : Tiub darah dengan penutup warna ungu atau hijau (*additive K₂EDTA or K₃EDTA*)
- VIII) Isipadu darah (min) : ≥ 2.5 mL or ≥ 2.5 cc; **Infant** ~ 0.5 mL
- IX) TAT : 14-30 hari bekerja
- X) Kaedah ujian : Multiplex-ARMS PCR, Multiplex-Gap PCR, MLPA, Sequencing
- XI) Spesimen darah (*fresh whole blood*) di dalam tiub EDTA disimpan dan dihantar pada suhu 5°C.

DILARANG SEJUK BEKU SAMPEL DARAH.

- XII) Pesakit kanak-kanak (umur 12 tahun dan ke bawah):
- Borang Permohonan (cth: PER PAT 301) diisi dengan lengkap;
 - Nama ujian yang betul dan lengkap ditulis;
 - Sampel dilabel dengan nama penuh, No. K.P. individu serta nama ujian yang dipohon;
 - Cetakan laporan *Full Blood Count* bagi sampel yang dihantar;
 - Salinan keputusan *Iron Studies* yang terbaru jika ada;
 - Salinan keputusan Ujian Analisa Hemoglobin terbaru (bagi pesakit yang bergantung kepada pemindahan darah, ambil sampel darah sebelum pemindahan darah dibuat);
 - Salinan keputusan Ujian *Alpha Thalassemia DNA Study for common mutations* disertakan jika ada;
 - Sampel darah dan borang permohonan ujian ibu **DAN** bapa kanak-kanak yang diuji, dengan semua syarat di Perkara 3 (a), (b), (c), (d), (e), (f) dan (g) dipatuhi sepenuhnya.
- XIII) Pesakit dewasa:
- Borang Permohonan (cth: PER PAT 301) diisi dengan lengkap;
 - Nama ujian yang ditulis dengan betul dan lengkap;
 - Sampel dilabel dengan nama penuh, dan No. K.P. individu serta nama ujian yang dipohon;
 - Cetakan laporan *Full Blood Count* bagi sampel yang dihantar disertakan;
 - Salinan keputusan *Iron Studies* terbaru disertakan jika ada.
 - Salinan keputusan Ujian Analisa Hemoglobin terbaru (bagi pesakit yang bergantung kepada pemindahan darah, ambil sampel darah sebelum pemindahan darah dibuat);
 - Salinan keputusan Ujian *Alpha Thalassemia DNA Study for common mutations* disertakan jika ada;
- XIV) Ujian saringan keluarga; *Cascade screening* (bagi setiap individu yang diuji):
- Dibuat setelah sekurang-kurangnya seorang ahli keluarga disahkan sebagai pembawa/ pesakit talasemia;
 - Borang Permohonan (cth: PER PAT 301) diisi dengan lengkap;
 - Nama ujian yang ditulis dengan betul dan lengkap;
 - Sampel dilabel dengan nama penuh dan No. K.P. individu serta nama ujian yang dipohon;
 - Cetakan laporan *Full Blood Count* bagi setiap sampel yang dihantar disertakan;
 - Salinan keputusan *Iron Studies* terbaru disertakan;
 - Salinan keputusan Ujian Analisa Hemoglobin terbaru disertakan;
 - Salinan keputusan Ujian *Alpha Thalassemia DNA Study for common mutations* disertakan jika ada;
 - Nama penuh, No. Hematologi Makmal Genetik Molekul, Institut Penyelidikan Perubatan dan hubungan individu dengan pesakit **INDEKS** dinyatakan;
 - Salinan keputusan Ujian *DNA for Thalassemia syndromes* pesakit **INDEKS** disertakan.