

หน่วยตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด ตามพื้นที่เขตสุขภาพในระบบหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ

หน่วยตรวจคัดกรอง CHT/IEM	พื้นที่เขตสุขภาพ	ศูนย์การดูแลผู้ป่วยโรคหายาก ตรวจยืนยัน/รักษา IEM
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (ศวก. เชียงราย)	1	รพ.จุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (ศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองฯ)	3	รพ.ศิริราช
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (ศวก.อุบลราชธานี)	10	สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (ศวก.สุราษฎร์ธานี)	11	รพ. ธรรมศาสตร์เฉลิมพระเกียรติ
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (ศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองฯ)	13	สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี
สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี	2	สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี
	4	สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี
	13	สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี
รพ.ศิริราช	5	รพ.ศิริราช
	13	รพ.ศิริราช
รพ.จุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย	6	รพ.จุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย
	13	รพ.จุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย
รพ.ศรีนครินทร์ ขอนแก่น	7	รพ.ศรีนครินทร์ ขอนแก่น
	8	รพ.ศรีนครินทร์ ขอนแก่น
รพ.รามธิบดี	9	รพ.รามธิบดี
	13	รพ.รามธิบดี
คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์	12	รพ. พระมงกุฎเกล้า

ชื่อโรค สารหลัก และอัตราส่วนของสาร (Ratio) ในการตรวจคัดกรองโรค

ชื่อโรค	ตัวย่อชื่อโรค	สารหลัก	อัตราส่วนของสาร (Ratio)	ความแรงตัวนกรณิผลตรวจผิดปกติ
กลุ่มโรคกรดอะมิโน (Amino acid disorders)				
1. Homocystinuria	HCY	Met	Met/Phe	ปานกลาง
2. Hypermethioninemia	MET			
3. Hyperornithinemia with gyrate atrophy	HOGA	Orn		ปานกลาง
4. Maple syrup urine disease	MSUD	Val, Xle	Xle/Ala, Val/Phe, Xle/Phe	มาก
5. Phenylketonuria	PKU	Phe	Phe/Tyr	ปานกลาง
6. Tetrahydrobiopterin defects	BH4			
7. Tyrosinemia type 1	TYR1	SUAC	Tyr/Cit	มาก
8. Tyrosinemia type 2	TYR2	Tyr	Tyr/Cit	ปานกลาง
9. Tyrosinemia type 3	TYR3			
กลุ่มโรควงจรยูเรีย (Urea cycle disorders)				
1. Argininemia	ARG	Arg	Arg/Orn	ปานกลาง
2. Argininosuccinic aciduria	ASA	Cit, Asa	Cit/Arg, Asa/Arg	มาก
3. Citrullinemia type 1	CIT1	Cit	Cit/Arg	มาก
4. Citrullinemia type 2 (Citrin deficiency)	CIT2	Cit, Arg, Met, Thr	Cit/Arg	มาก
5. Hyperammonemia-Hyperornithinemia-Homocitrullinuria syndrome	HHH	Orn		ปานกลาง
6. Ornithine transcarbamylase deficiency	OTC	Cit (low)	Gly/Cit, Gln/Glu	มาก
กลุ่มโรคกรดอินทรีย์ (Organic acidemia)				
1. Methylmalonic acidemia	MMA	C3	C3/C2, C3/C16, C3/C0, C3/C4, Gly	มาก
2. Propionic acidemia	PA			มาก
3. Adenosylcobalamin synthesis defects	Cbl A, B			มาก

ชื่อโรค	ตัวย่อชื่อโรค	สารหลัก	อัตราส่วนของสาร (Ratio)	ความแรงตัวของกรณีผลตรวจผิดปกติ
4. Combined methylmalonic acidemia and homocystinuria	Cbl C, D	C3	C3/C2, C3/C16, C3/Met	มาก
5. Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	IBG	C4	C4/C2, C4/C3, C4/C8	ปานกลาง
6. Isovaleric acidemia	IVA	C5	C5/C0,	มาก
7. 2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency	2MBG		C5/C2, C5/C3	มาก
8. Malonic aciduria	MAL	C3DC	C3DC/C10	ปานกลาง
9. Glutaric acidemia type 1	GA1	C5DC	C5DC/C5OH, C5DC/C8, C5DC/C16	ปานกลาง
10. Beta-Ketothiolase deficiency	BKT	C5:1, C5OH	C5OH/C8	มาก
11. 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA lyase deficiency	HMG	C5OH, C6-DC	C5OH/C8	มาก
12. Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency	MCC	C5OH	C5OH/C8, C5OH/C0	ปานกลาง
13. 3-Methylglutaconyl-CoA hydratase deficiency	3MGA			ปานกลาง
14. Multiple carboxylase deficiency	MCD	C5OH, C3	C5OH/C8	มาก
กลุ่มโรคกรดไขมัน (Fatty acid oxidation disorders)				
1. Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	SCAD	C4	C4/C2, C4/C3, C4/C8	ปานกลาง
2. Short-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	SCHAD	C4OH		ปานกลาง

ชื่อโรค	ตัวย่อชื่อโรค	สารหลัก	อัตราส่วนของสาร (Ratio)	ความแรงตัวนกรณิผลตรวจผิดปกติ
3. Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	MCAD	C8, C6, C10:1, C10	C8/C2, C8/C10	ปานกลาง
4. Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	VLCAD	C14:1, C14:2, C14	C14:1/C2, C14:1/C16	มาก
5. Long-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency	LCHAD	C16:1OH, C16OH, C18:1OH, C18OH	C16OH/C16	มาก
6. Trifunctional protein deficiency	TFP			มาก
7. Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency	GA2	C4-C18		มาก
8. Primary systemic carnitine deficiency (Carnitine uptake defect)	CUD	C0	(C0+C2+C3+C16+C18:1+C18)/Cit	ปานกลาง
9. Carnitine palmitoyltransferase type 1 deficiency	CPT1	C0(↑), C16(↓), C18(↓)	C0/(C16+C18)	ปานกลาง
10. Carnitine palmitoyltransferase type 2 deficiency (neonatal)	CPT2	C16, C18:1, C18:2, C18	C0/(C16+C18), (C16+C18:1)/C2	มาก
11. Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency	CACT			มาก

* หมายเหตุ: มาก - ต้องได้รับการประเมินภายใน 24 ชั่วโมง

ปานกลาง - ต้องได้รับการประเมินภายใน 48 ชั่วโมง

อ้างอิงจากร่างแนวทางเวชปฏิบัติในการตรวจกรองทารกแรกเกิดโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกแบบเพิ่มจำนวนโรค (Expanded Newborn Screening) ด้วย Tandem Mass Spectrometry พุทธศักราช 2564