

การคัดกรองโรคพร่องไธรอยด์ฮอร์โมนของทารกแรกเกิด
ในโรงพยาบาลราชสีไศล จังหวัดศรีสะเกษ

Congenital Hypothyroid Screening of The Newborns
in Rasisalai Hospital

พิเชษฐ จงเจริญ พบ.อว.,**

Abstract

- Objective** : To study outcomes of congenital hypothyroid screening in the newborns in Rasisalai hospital.
- Study design** : Descriptive study.
- Setting** : Rasisalai hospital, Sisaket province.
- Subject** : All newborn cases in Rasisalai hospital (aged 2 - 7 days) during August 1st 2001 to September, 30th 2005.
- Method** : All newborn cases were solely punctured for TSH screening. The newborns who had TSH level > 25 mU/L on screening test must be reassessed serum TSH level.
- Result** : All of 3,797 newborns in Rasisalai hospital during the period of study were solely punctured for TSH screening (100% screening). 7 of all cases (0.18%) had TSH > 25 mU/L were reassessed and confirmed abnormal serum TSH level. Two cases of these (incidence rate 1 : 1,898) were diagnosed, treated and follow up by physician of Rasisalai hospital.
- Conclusion** : TSH screening program were proved to be benefit for early detection of congenital hypothyroidism. Early treatment before three months of age may prevent from mental retardation in the newborns.
- Key words** : Congenital hypothyroidism, TSH Screening

บทคัดย่อ

- วัตถุประสงค์** : เพื่อศึกษาผลการตรวจคัดกรองโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนของเด็กแรกเกิด ในโรงพยาบาลราชีไศล จังหวัดศรีสะเกษ
- รูปแบบการวิจัย** : การวิจัยเชิงพรรณนา
- สถานที่ทำการวิจัย** : โรงพยาบาลราชีไศล
- กลุ่มตัวอย่าง** : เด็กแรกเกิดทุกคนที่คลอดที่โรงพยาบาลราชีไศล ตั้งแต่วันที่ 1 สิงหาคม พ.ศ. 2544 ถึง 30 กันยายน พ.ศ. 2548 อายุ 2 วัน ถึง 7 วัน
- การวัดผล** : การวิเคราะห์เชิงพรรณนาโดยใช้สถิติการแจกแจงความถี่ของจำนวนนับ ค่าร้อยละ และค่าเฉลี่ย
- วิธีการศึกษา** : เด็กแรกเกิดที่คลอดที่โรงพยาบาลราชีไศล ได้รับการเจาะเลือดส้นเท้า เพื่อส่งคัดกรองระดับ TSH ทุกราย เมื่อพบค่า TSH มากกว่า 25 mU/L ต้องได้รับการตรวจยืนยันระดับ TSH ซ้ำทุกราย
- ผลการศึกษา** : เด็กแรกเกิดจาก 1 สิงหาคม พ.ศ. 2544 ถึง 30 กันยายน พ.ศ. 2548 มีจำนวน 3,797 ราย ได้รับการวัดระดับ TSH 3,797 ราย คิดเป็นร้อยละ 100 พบทารกที่มีระดับ TSH ในเลือดสูงเกิน 25 mU/L 7 ราย (ร้อยละ 0.18) ได้รับการตรวจยืนยันระดับ TSH ทุกราย ผลการตรวจยืนยันพบว่าผิดปกติ 2 ราย คิดเป็นอุบัติการณ์การเกิดโรค 1 : 1,898 และ ได้ให้การวินิจฉัยเป็นโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนและรักษาติดตามต่อเนื่อง โดยแพทย์ของโรงพยาบาลราชีไศล
- สรุป** : การคัดกรองโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในเด็กแรกเกิดมีประโยชน์ในการวินิจฉัยโรคได้ทันทั่วทั้งที่ และให้การรักษาก่อนอายุสามเดือนจะช่วยป้องกันภาวะปัญญาอ่อนในเด็กแรกเกิดได้

บทนำ

โรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดเป็นโรคที่ก่อให้เกิดภาวะปัญญาอ่อนอย่างถาวร แต่สามารถป้องกันโดยการค้นหาและให้การวินิจฉัยรักษาก่อนอายุ 3 เดือน^(1,2) โรคนี้มีอาการไม่จำเพาะเจาะจงและแสดงอาการน้อยเมื่อแรกเกิด อาการจะชัดเจนขึ้นเมื่ออายุมากขึ้น การอาศัยลักษณะทางคลินิกในการวินิจฉัยจึงมักไม่ทันการณ์ที่จะป้องกันภาวะปัญญาอ่อน การตรวจเลือดเพื่อคัดกรองในเด็กแรกเกิดจึงช่วยให้พบผู้ป่วยได้เร็วตั้งแต่แรกเกิด ในต่างประเทศเช่น สหรัฐอเมริกา แคนาดา ยุโรป ญี่ปุ่น จีน และสิงคโปร์ได้มีการคัดกรองโรคนี้ในทารกแรกเกิดมาประมาณ 20 ปีแล้ว และผลคัดกรองพบว่าโรคนี้มีอุบัติการณ์ ประมาณ 1 : 3,500 - 1 : 4,500⁽³⁻⁶⁾ และพบว่าเด็กที่ได้รับการวินิจฉัยก่อน 1 เดือน มีสติปัญญาปกติ⁽⁷⁻¹⁰⁾

ในประเทศไทยเริ่มคัดกรองในโรงพยาบาลรามาริบัติ เมื่อปี พ.ศ.2533-2535 พบอุบัติการณ์ 1:2, 486-1:3, 843 และได้เปิดคัดกรองโรคนี้โดยวัดระดับ TSH ในเด็กแรกเกิดทุกคนที่เกิดที่โรงพยาบาลรามาริบัติตั้งแต่ พ.ศ.2536

กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์⁽¹¹⁾ ได้ศึกษาโครงการนำร่องการตรวจโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนและโรค Phenylketouria ในโรงพยาบาลประจำจังหวัดในภาคตะวันออกเฉียงเหนือและภาคเหนือ โดยวัดระดับ TSH และระดับ Phenylalanine ในจุดเลือดแห้งที่เจาะจากส้นเท้า

ของทารกแรกเกิดอายุ 2 - 5 วัน ซ้ำไว้ในกระดาษซับ พบอุบัติการณ์ของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน 1 : 1,792

วัตถุประสงค์

เพื่อประเมินอุบัติการณ์การเกิดภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนของทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลราชสีไศลหลังจากได้รับนโยบายการคัดกรองมาปฏิบัติ เปรียบเทียบกับอุบัติการณ์ที่เคยมีผู้ศึกษาไว้⁽¹¹⁾

วิธีดำเนินการ

รูปแบบการศึกษาเชิงพรรณนา โดยค้นหาข้อมูลการส่งตรวจ TSH Screening จากสมุดบันทึกการส่งตรวจจากงานชันสูตรห้องปฏิบัติการโรงพยาบาลราชสีไศลย้อนหลัง ตั้งแต่ 1 สิงหาคม พ.ศ. 2544 ถึง 30 กันยายน พ.ศ. 2548 ประชากรกลุ่มตัวอย่างเป็นทารกแรกเกิดที่คลอดในโรงพยาบาลราชสีไศลทุกคนซึ่งต้องได้รับการตรวจเลือดโดยตรวจระดับ TSH Screening จากการเจาะเลือดที่ส้นเท้า (เก็บหลังคลอด 48 ชั่วโมง ไม่เกิน 7 วัน) แล้วเก็บบนกระดาษซับเพื่อส่งตรวจที่กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ โดยมีการอบรมความรู้ ความสำคัญ และทักษะในการเก็บเลือดตรวจให้กับเจ้าหน้าที่เกี่ยวข้องและติดตามเด็กที่มีผล TSH > 25 mU/L มาตรวจระดับ TSH ซ้ำเพื่อยืนยันผลการตรวจและให้การวินิจฉัย/รักษาในรายที่ผิดปกติ

ผลการดำเนินการ

จาก 1 สิงหาคม พ.ศ. 2544 ถึง 30 กันยายน พ.ศ. 2548 มีจำนวนทารกแรกเกิด 3,797 ราย ได้รับการตรวจคัดกรอง TSH ทุกคน คิดเป็นร้อยละ 100 พบระดับ TSH > 25 mU/L 7 คน ได้ตรวจระดับ TSH ซ้ำ ทั้ง 7 ราย พบว่ามีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน 2 ราย เป็นเด็กหญิง 1 ราย และเด็กชาย 1 ราย จากจำนวนเด็กแรกเกิดทั้งหมด 3,797 ราย คิดเป็น 1 : 1,898 ซึ่งใกล้เคียงกับที่กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ได้ศึกษาในโรงพยาบาลประจำจังหวัดในภาคตะวันออกเฉียงเหนือและภาคเหนือ ซึ่งพบอุบัติการณ์ 1 : 1,792⁽¹¹⁾ การตรวจพบได้เร็ว ทำให้เด็กได้รับการดูแล โดยให้คำแนะนำแก่ผู้ดูแลเด็ก และติดตามให้การรักษาและประเมินผลต่อเนื่อง โดยแพทย์ประจำโรงพยาบาลราชสีไศล พบว่าไม่มีภาวะที่บ่งถึงพัฒนาการช้าและปัญญาอ่อน

วิจารณ์

เป็นที่ยอมรับทั่วโลกว่าการคัดกรองโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดมีประโยชน์มาก โดยสามารถทำให้พบผู้ป่วยและให้การรักษาได้ทันเวลา ช่วยป้องกันภาวะปัญญาอ่อน วิธีคัดกรองมีความไวและจำเพาะสูง ค่าใช้จ่ายไม่แพง และมีความคุ้มค่าเชิงเศรษฐศาสตร์⁽¹²⁾ เมื่อเปรียบเทียบกับค่าใช้จ่ายในการดูแลผู้ป่วยปัญญาอ่อนตลอดชีวิต

ในประเทศไทย มีการคัดกรองโรคนี้ในโรงเรียนแพทย์และโรงพยาบาลประจำจังหวัดหลายแห่งตั้งแต่ปี พ.ศ.2535 กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุขได้ดำเนินการโครงการนำร่องคัดกรองโรคพร่องธัยรอยด์ในทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลประจำจังหวัดและโรงพยาบาลชุมชน และได้วางนโยบายขยายการปฏิบัติไปยังโรงพยาบาลต่าง ๆ ทั่วประเทศ

ผลการคัดกรองโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลราชสีไศล พบว่า ทารกแรกเกิด 3,797 ราย ต้องถูกเรียกกลับมาตรวจซ้ำ 7 ราย คิดเป็นร้อยละ 0.18 และในจำนวนที่ตรวจซ้ำพบอุบัติการณ์การเกิดโรค 2 รายคิดเป็น 1 : 1,898 ซึ่งเห็นว่าคุ้มค่าที่สามารถค้นหาและรักษาโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนได้ทันทั่วทั้งที่

สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดได้มีการรวบรวมข้อมูลภาพรวมจังหวัดศรีสะเกษ ตั้งแต่ปี 2543 จนถึงปัจจุบัน พบว่ามีเด็กที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดจำนวน 32 ราย ซึ่งพบว่าช่วยประหยัดรายจ่ายค่าเลี้ยงดูเด็กปัญญาอ่อนได้ถึง 9,400,000 บาท ต่อคน และสามารถป้องกันไม่ให้เด็กปัญญาอ่อนได้ ข้อมูลอำเภอราชสีไศล พบเด็กแรกเกิดที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน 2 ราย ในปี 2545 เป็นหญิง 1 ราย และปี 2546 เป็นชาย 1 ราย ภายหลังที่เด็กกลุ่มนี้ได้รับการรักษาทางการ

แพทย์แล้ว ได้จัดให้มีโครงการอบรมการประเมินพัฒนาการเด็กที่มีภาวะพร่องฮอร์โมน โดยงบประมาณจากศูนย์อนามัยที่ 7 อุบลราชธานี เมื่อ 27 เมษายน พ.ศ. 2548 ให้เจ้าหน้าที่ผู้รับผิดชอบงานในแต่ละพื้นที่และผู้ปกครองได้มีความรู้ สามารถติดตามประเมินสุขภาพและพัฒนาการเด็กได้ต่อเนื่อง เพื่อช่วยเหลือให้เด็กมีคุณภาพชีวิตที่ดีและอยู่ในสังคมได้อย่างปกติสุข และจากการติดตามประเมินปัจจุบันเด็กทั้ง 2 คนในเขตราชสีลา พบว่าไม่มีภาวะที่บ่งถึงพัฒนาการช้าและปัญญาอ่อน

ปัญหาและอุปสรรค

1. เมื่อมีการเรียกเด็กกลับมาตรวจซ้ำ บิดามารดาและญาติมีความวิตกกังวลว่าบุตรของตนผิดปกติ แม้ผลการตรวจยืนยันจะปกติแล้วก็ตามแก้ไขโดยให้ความรู้ความเข้าใจแก่บิดามารดาและญาติ เกี่ยวกับการคัดกรอง และการแปลผล
2. บุคลากรที่ทำการเก็บส่งตรวจเป็นพยาบาลปฏิบัติงานในตึก มีการหมุนเวียนทำให้บางครั้งเก็บส่งตรวจผิด วิธีปฏิบัติทำให้ไม่สามารถแปลผลได้ แก้ไขโดยให้ความรู้และประเมินการปฏิบัติ
3. การบันทึกข้อมูลส่งตรวจที่งานชั้นสูตบ้นทึกเป็นชื่อมารดา/บิดาของทารก จะระบุเพศทารกเฉพาะที่ตรวจพบว่าผิดปกติเพื่อขึ้นทะเบียนรับการรักษาทำให้ไม่สามารถเปรียบเทียบปัจจัยอื่นที่อาจมีผลต่อภาวะพร่อง

ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดได้มากกว่าอุบัติการณ์ในภาพรวม

กิตติกรรมประกาศ

ขอขอบพระคุณเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการโรงพยาบาลราชสีลาที่ได้บันทึกและให้ข้อมูลสนับสนุนให้การศึกษาสำเร็จด้วยดีและก่อให้เกิดประโยชน์ต่อผู้ป่วยอย่างแท้จริง

บรรณานุกรม

1. Klein AH, Meltzer S, FM. Improved prognosis in congenital hypothyroidism treated before age three months. J Pediatr 1972 ; 81 : 912-5.
2. Smith DW, Blizzard RM, Wilkins L. The mental prognosis in hypothyroidism of infancy and childhood. A review of 128 cases. Pediatr 1957 ; 19 : 1011-2.
3. Fisher DA, Dussault JH, Foley TP et al. Screening for congenital hypothyroidism : Results of screening one million North America infants. J Pediatr 1979 ; 94 : 700-5.
4. Barns ND. Screening for congenital hypothyroidism : the first decade. Arch Dis Child 1985 ; 60 : 587-92.

5. Grant DB, Smith I, Survey of neonatal screening for primary hypothyroidism in England, Wales, and Northern Island 1982-4. *BMJ* 1988 ; 296 : 1355-8.
6. Sobel EH, Saenger O. hypothyroidism in newborn. *Pediatr Rev* 1989 ; 11 : 15-20.
7. Glorieux, Dussault JH, Morrissette J, et al. Followup at age 5 and 7 years on mental development in children with congenital hypothyroidism detected by Quebec screening program. *J Pediatr* 1985 ; 107 : 913-5.
8. New England Congenital Hypothyroid Collaborative : Neonatal Hypothyroidism screening:status of patient at 6 years of age. *J Pediatr* 1985 ; 107 : 915-8.
9. Illig R,Largo RH, Welur M, et al. SIXTY Congenital hypothyroidism detected by neonatal thyroid screening : mental development at 1, 4 and 7 years : A longitudinal study. *Acta Endocrinol* 1986 ; (suppl 279) : 346-53.
10. Illig R, Largo RH, Q in Q, et al. Mental development in congenital hypothyroidism after neonatal screening. *Arch Dis Child* 1987 ; 62 : 1050-5.
11. Charoensiriwatatana W. The pilot activities for neonatal screening in Thailand. National neonatal screening programme in Thailand,Chonburi, 19-20 April 1995. Organized by Department of Medical science, The Public Health, Thailand : 33-42.
12. Layde PM, Von Allman SD, Oakley GP Jr. Congenital hypothyroidism control programs : A cost-benefit analysis. *JAMA* 1979 ; 241 : 2290-2.