วิชาการ

Neonatal thyroid screening and congenital hypothyroidism In Phayao hospital

Pannarai Srisuwan,MD.
Department of pediatrics ,Phayao Hospital.

Abstract

Background

Mental retardation is the nation tragedy , lost our manner resource ,need high cost for treatment and follow up ,Despite that neonatal screening is the good way for prevention and the effective treatment need as soon as diagnosis and must before 3 month age.

Objectives

To find the incidence of congenital hypothyroidism of Phayao hospital and review the program management to improve the screening program.

Methodology

Data were abstracted from the records of neonates born at Phayao hospital between October 2002 and September 2008. Descriptive statistics were used to analyze the screening program and the incidence of congenital hypothyroidism was calculated.

Results

There were 13,113 neonates born in Phayao hospital during the 7 year of study period. 13,130 neonates were screened for congenital hypothyroidism. The coverage of thyroid screening was 99.97 percent. The overall recall rate was 89.13 percent. The confirmatory test rate was 98.44 percent. 46 neonates were repeated blood test for T4, TSH to confirm the diagnosis. The incidence of congenital hypothyroidism was 1:4,378. Abnormal test were found in 3 neonates and all of them were treat with levothyroxine with normal development on follow up.

Conclusions

The incidence of congenital hypothyroidism was 1:4,378 live births in Phayao hospital..

Keywords : Neonatal screening, congenital hypothyroidism

ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนจากการคัดกรองทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลพะเยา

พรรณราย ศรีสุวรรณ พบ,วว,กุมารเวชศาสตร์
กลุ่มงานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพะเยา

บทคัดย่อ

ความเป็นมา

ภาวะปัญญาอ่อนแต่กำเนิดทำให้สูญเสียทรัพยากรบุคคลเสียค่าใช้จ่ายในการรักษาพยาบาลค่อนข้างสูง ซึ่งส่วนหนึ่งเกิดจากภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนซึ่งเป็นสาเหตุที่ป้องกันและรักษาได้โดยการคัดกรองตั้งแต่หลังคลอด และรีบรักษาทันทีที่ทราบผลผิดปกติก่อนอายุ 3 เดือน จะทำให้เด็กมีสติปัญญาปกติ

วัตถุประสงค์

เพื่อศึกษาอุบัติการณ์ของการเกิดโรคภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนของโรงพยาบาลพะเยาในเพื่อการป้องกันภาวะปัญญาอ่อนในทารก

วิธีการศึกษา

ศึกษาข้อมูลจากเวชระเบียนของทารกแรกเกิดที่เกิดโรงพยาบาลพะเยาและได้รับการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในระหว่างวันที่ 1 ตุลาคม 2545 - 30 กันยายน 2551 และนำข้อมูลมาวิเคราะห์หาอุบัติการณ์และศึกษาข้อมูลต่างๆเชิงพรรณนาการวินิจฉัยเปรียบเทียบแนวโน้มของการเกิดภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน

ผลการศึกษา

พบว่าทารกแรกเกิดมีชีพในปีงบประมาณ 2545-2551 จำนวน 13,113 ราย ได้รับการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนเป็นจำนวน 13,110 รายคิดเป็นอัตราความครอบคลุมร้อยละ 99.97 อัตราทารกที่สามารถติดตามมาเจาะเลือดซ้ำได้เฉลี่ยในช่วง 7 ปีที่ศึกษาเท่ากับร้อยละ 89.13, ทารกที่มาตรวจเลือดซ้ำจำนวน 46 รายได้รับการตรวจวัดระดับ serum T4 และ TSH พบความผิดปกติรวม 3 รายคิดเป็นอุบัติการณ์เท่ากับ 1: 4,378 ของทารกเกิดมีชีพมีทารกที่ได้รับการรักษาด้วยยา levothyroxine รวม 3 ราย เมื่อติดตามผลการรักษาทุกรายมีพัฒนาการปกติ

สรุป

การคัดกรองทารกแรกเกิดของโรงพยาบาลพะเยาในช่วงปีงบประมาณ 2545-2551 โดยพบอุบัติการณ์ของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนเท่ากับ 1:4,378 ของทารกเกิดมีชีพ

คำสำคัญ : ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน, ทารกแรกเกิด.

บทนำ

โรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดเป็นโรคทางต่อมไร้ท่อที่พบบ่อยในเด็กและทำให้เกิดภาวะปัญญาอ่อนอย่างถาวร แต่สามารถป้องกันได้โดยการวินิจฉัยและให้การรักษาก่อนอายุ 3 เดือน[1] โดยผู้ป่วยร้อยละ 85 จะมีสติปัญญาปกติถ้าได้รับการรักษาที่ถูกต้องก่อนอายุ 3 เดือน ในทางกลับกันหากรักษาช้ากว่าอายุ 6 เดือนพบว่าผู้ป่วยจะภาวะปัญญาอ่อนอย่างรุนแรง ระดับสติปัญญาเท่ากับ 54[2]

ในทารกแรกเกิดจะไม่มีอาการทางคลินิกที่บ่งชี้ความผิดปกติได้ อาการแสดงจะชัดเจนขึ้นเมื่อมีอายุมากขึ้น การอาศัยลักษณะอาการทางคลินิกจึงไม่สามารถวินิจฉัยผู้ป่วยส่วนใหญ่ได้ทันเวลาที่จะป้องกันภาวะปัญญาอ่อน การวินิจฉัยโดยการตรวจเลือดช่วยให้ตรวจพบผู้ป่วยตั้งแต่ยังไม่มีอาการ การคัดกรองจึงเป็นวิธีการที่ช่วยให้ตรวจพบผู้ป่วยตั้งแต่เป็นทารก ในต่างประเทศมีการคัดกรองโรคนี้ในทารกแรกเกิดทุกคนโดยได้ดำเนินการมาประมาณ 20 ปีแล้วในปัจจุบันมีการคัดกรองโรคนี้ในระดับชาติในสหรัฐอเมริกา[3] คานาดา ยุโรป ญี่ปุ่น จีน สิงคโปร์ และอื่นๆ และผลการคัดกรองพบว่าโรคนี้มีอุบัติการณ์ประมาณ 1:3,500 และพบว่าเด็กที่วินิจฉัยพบจากการคัดกรองและได้รับการรักษาตั้งแต่อายุ 1 เดือน มีสติปัญญาปกติ[4-5-6] ได้ทำการศึกษาย้อนหลังผู้ป่วยเด็กโรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดชนิดปฐมภูมิในโรงพยาบาลมหาราชเชียงใหม่ตั้งแต่ 2520 - 2543 จำนวน 48 ราย อายุตั้งแต่ 1 เดือน ถึง 12 ปี 4 เดือน เป็นเพศหญิง 32 ราย เพศชาย 16 ราย พบผู้ป่วยที่ได้รับการวินิจฉัยภายในอายุ 3 เดือน หรือภายในอายุ 1 ปี หรือหลังอายุ 1 ปี เป็นร้อยละ 27, 37.5 และ 62.5 ตามลำดับ

อาการนำที่พบบ่อย ได้แก่ ท้องผูก พัฒนาการล่าช้า โตช้า ปัญหาการกินอาหาร อาการตัวเหลืองนานในวัยทารก และคอพอก โดยพบอาการตัวเหลืองนานในวัยทารกในผู้ป่วยทุกคนที่ได้รับการวินิจฉัยภายในอายุ 3 เดือน อาการแสดงที่ตรวจพบตามลำดับได้แก่ ผิวหนังแห้งหรือลาย ท้องโต ลิ้นโต ตัวเตี้ย หน้าบวม และสะดือจุ่น โดยพบเพศหญิง ต่อ เพศชาย ในอัตราส่วน 2:1 และพบในผู้ป่วยที่มีสาเหตุต่างๆ ได้ทำการตรวจสแกนต่อมไทรอยด์ผู้ป่วยจำนวน 47 ราย พบสาเหตุจาก thyroid dysgenesis มากที่สุด คือจำนวน 38 รายคิดเป็นร้อยละ 80.9, ตรวจไม่พบต่อมไทรอยด์ ร้อยละ 40.4, ต่อมไทรอยด์ ขนาดเล็ก ร้อยละ 4.3, ต่อมไทรอยด์อยู่ผิดที่ร้อยละ 36.2 และพบต่อมไทรอยด์อยู่ในตำแหน่งปกติแต่มีความบกพร่องในขบวนการสร้างไทรอยด์ฮอร์โมนร้อยละ 18.9 ตรวจทางห้องปฏิบัติการนี้ร่วมกับการที่ระดับ T4 น้อยกว่า 2 microgram/dL

สำหรับประเทศไทย โครงการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน 7 เริ่มมีการคัดกรองโรคนี้ มีการตรวจคัดกรองครั้งแรกในปี 2527 โดยเจาะเลือดจากส้นเท้าทารกอายุ 5 วัน พบอุบัติการณ์ 1:3907 ต่อมาในโรงพยาบาลรามาธิบดีเมื่อปี. 2533-2535[8] พบอุบัติการณ์ 1: 2,486-1: 3,843 กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์[9] ได้ศึกษาโครงการนำร่องการตรวจโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนและโรค Phenylketonuria ในโรงพยาบาลประจำจังหวัดในภาคตะวันออกเฉียงเหนือและภาคเหนือโดยการวัดระดับ TSH และระดับ Phenylalanine ในจุดเลือดแห้งที่เจาะจากส้นเท้าของทารกแรกเกิดอายุ 2-5 วัน ซับไว้ในกระดาษซับและพบอุบัติการณ์ของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนเท่ากับ 1 : 1,792[10] ศึกษาในจังหวัดน่านเมื่อปี 2541 พบอุบัติการณ์ 1:675 ซึ่งต่ำกว่าสถิติรวมทั้งประเทศ

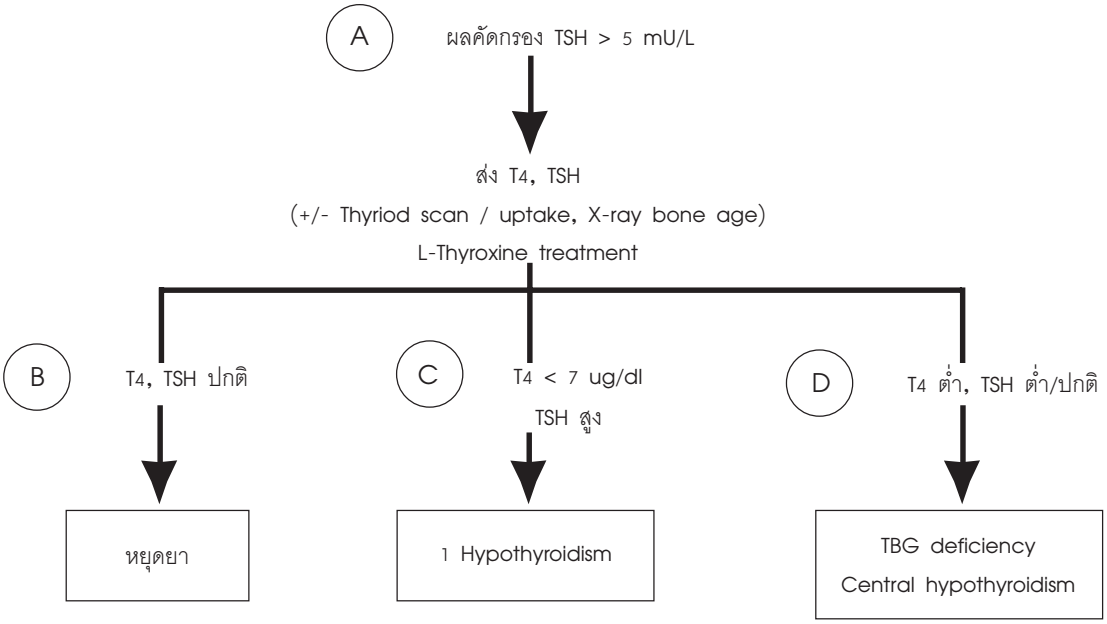
ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดส่วนมากเป็น primary hypothyroidism ซึ่งระดับ TSH ในเลือดจะสูงขึ้นก่อนที่ระดับ T4 จะลดลง ดังนั้นในประเทศไทยโครงการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดทุกแห่งจึงนิยมตรวจระดับ TSH ซึ่งมี sensitivity ในการตรวจค้นโรค primary hypothyroidism ได้ไวที่สุด[11] ส่วนภาวะ central hypothyroidism ซึ่งมีความผิดปกติของ hypothalamic-pituitary พบได้น้อยประมาณ 1:60,000-100,000 ดังนั้น screening โดยการตรวจ TSH จึงไม่มีวัตถุประสงค์ที่จะตรวจค้นภาวะ central hypothyroidism การตรวจเลือดหาระดับ TSH อาจตรวจจากเลือดสายสะดือ (cord blood) หรือเจาะเลือดจากส้นเท้าทารกอายุ 3-7 วันปกติระดับ T4, FT4 และ TSH จะสูงขึ้นทันทีหลังคลอดโดย peak TSH จะอยู่ที่อายุ 30-60 นาที อาจมีระดับสูงถึง 80-100 mU/L ซึ่งจะกระตุ้นให้ต่อมธัยรอยด์สร้างและหลั่ง T4 เพิ่มขึ้น

ระดับ T4 และ FT4 สูงสุดที่อายุ 12-48 ชั่วโมง ซึ่งระดับ T4 อาจจะมากกว่า 20 g/dl และ FT4 มากกว่า 4 ng/dl คล้ายกับระดับที่พบในผู้ป่วย hyperthyroidism เมื่ออายุมากกว่า 48 ชั่วโมง ระดับ T4 และ FT4 จะค่อยๆ ลดลงดังนั้นการแปลผล thyroid function tests ในทารกแรกเกิด โดยเฉพาะอายุ < 7 วัน ควรนับอายุเป็นชั่วโมง

การตรวจเพิ่มเติมอื่นๆ เช่น thyroid scan/ uptake เพื่อหาความผิดปกติที่ต่อมธัยรอยด์ เช่น thyroid agenesis, ectopic thyroid เป็นต้น การตรวจระดับ thyroglobulinantibody, thyroperoxidase antibody, TSH receptor antibody เพื่อหาสาเหตุว่าเป็น autoimmune thyroid disease หรือไม่ การตรวจระดับไอโอดีนในปัสสาวะเพื่อประเมินว่าทารกและมารดามีภาวะขาดสารไอโอดีนหรือไม่ การตรวจเพิ่มเติมทั้งหมดดังกล่าว ช่วยบอกสาเหตุของโรคแต่การรักษาภาวะ hypothyroid ในทารกและเด็กไม่ว่าจะมีสาเหตุจากอะไร ก็ให้การรักษาเหมือนกัน คือ การให้ L-thyroxine ในระดับประเทศ การตรวจคัดกรองจะตรวจเลือดจากส้นเท้าทารก เลือดจะถูกส่งไปยังกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ หรือห้องปฏิบัติการในเครือข่ายซึ่งมาตรฐานเดียวกัน แต่ขณะนี้ยังไม่มีข้อมูลอุบัติการณ์ของโรค congenital hypothyroid ในแต่ละพื้นที่ครบทั่วประเทศ ดังนั้นจึงใช้ระดับ TSH cut-off เท่ากันทั่วประเทศ คือ > 25 mU/L

แผนภูมิที่ 1

แนวทางการวินิจฉัยและรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด



A. ระดับ TSH >25 mU/L ควรติดตามผู้ป่วยกลับมาตรวจเลือดให้เร็วที่สุด หรืออย่างช้าไม่ควรเกินอายุ 1 เดือน โดยเจาะเลือดส่งตรวจ total T4 และหรือ FT4 และ TSH แม้ว่าตรวจร่างกายจะไม่พบอาการของโรค CH ก็ควรตรวจเลือด เนื่องจากผู้ป่วยมักจะแสดงอาการมากขึ้นเรื่อยๆ เมื่ออายุ > 1-2 เดือน นอกจากนั้นการตรวจ x-ray หัวเข่าเพื่อดูอายุกระดูก หากเป็นโรค CH จากสาเหตุ thyroid agenesis มักจะไม่พบ epiphyses ของ proximal tibia และ distal femur แสดงว่าอายุกระดูกน้อยกว่าเด็กแรกเกิด หากเป็นโรค CH ที่ยังสร้างฮอร์โมนได้บ้างเช่น thyroid hypoplasia อาจเห็น epiphyses เพียงเม็ดเดียวที่หัวเข่าในสถานที่สามารถตรวจ thyroid scan และ uptake ได้ทันที หรือภายใน 2 วัน ควรส่งตรวจเพื่อจะได้ให้การวินิจฉัยหาสาเหตุของโรค เช่น ถ้า scan ไม่พบต่อมธัยรอยด์แสดงว่าน่าจะเป็น thyroid agenesis ถ้า scan พบขนาดเล็กบริเวณโคนลิ้นก็เป็น ectopic thyroid เมื่อตรวจเลือด, x-ray และ thyroid scan แล้วควรให้การรักษาทันทีโดยให้ยา L-thyroxine

B. ถ้าระดับ total T4 และหรือ FT4 และ TSH ปกติ (เทียบกับค่าปกติในตารางที่ 1 และ 2) ถ้าปกติแสดงว่าไม่เป็นโรค CH ควรหยุดยา T4

C. ถ้าระดับ total T4 <7.0 μg/dl และ FT4<1.0 μg/dl และ TSH สูง แสดงว่าเป็นโรค Congenital hypothyroid ควรรักษาต่อไปอีก 3-4 สัปดาห์ แล้วเจาะเลือดตรวจระดับ total T4 ซ้ำ ถ้าระดับ T4 10-14 μg/dl หรือ FT4 1.5-2.2 ng/dl แสดงว่าขนาดยาที่ใช้อยู่เหมาะสมให้กินยาขนาดเดิมแล้ว monitor T4 และ TSH ที่อายุ 3,6,9,12,24 เดือน D. ถ้าระดับ T4 ต่ำ และ TSH ต่ำ หรือปกติ ทารกอาจเป็น TBG deficiency หรืออาจเป็น central hypothyroidism จากความผิดปกติที่ hypothalamic-pituitary จึงควรส่งตรวจหาระดับ FT4 เพื่อยืนยันการวินิจฉัยโรค ถ้าเป็น TBG deficiency ระดับ FT4 จะปกติ ถ้าเป็น central hypothyroidism ระดับ FT4 จะต่ำกว่าปกติ

วัตถุประสงค์ในการศึกษา

เพื่อศึกษาอุบัติการณ์ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในโรงพยาบาลพะเยาซึ่งไม่เคยศึกษามาก่อนเพื่อเป็นแนวทางในการตระหนักและเฝ้าระวัง และให้การรักษาผู้ป่วยอย่างรวดเร็วและลดการเกิดภาวะปัญญาอ่อนในประชากร

วิธีการศึกษา

เป็นการศึกษาย้อนหลังเชิงพรรณนาในทารกแรกเกิดมีชีพที่คลอดในโรงพยาบาลพะเยา ในระหว่างวันที่ 1 ตุลาคม 2545 ถึง 30 กันยายน 2551 รวมระยะเวลา 7 ปีโดยทารกแรกเกิดทุกรายจะได้รับการเจาะเลือดจากบริเวณส้นเท้าหรือเส้นเลือดดำใส่กระดาษซับจำนวน 6 ชุด เมื่ออายุ 48 ชั่วโมงจนถึง 7 วัน และทำการวัดระดับธัยรอยด์ฮอร์โมน (TSH) โดยวิธีเรดิโออิมูโนแอสเสย์ที่ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข เมื่อมีระดับธัยรอยด์ฮอร์โมนมากกว่า 25 mu/L จะได้รับการติดตามทารกให้มาเจาะเลือดซ้ำเพื่อดูระดับ T4, T3, TSH พร้อมกับซักประวัติ ตรวจร่างกาย ประเมินพัฒนาการดูภาวะเหลืองและให้การรักษาด้วยยาธัยรอยด์ฮอร์โมนจนผลยืนยันปกติจึงหยุดให้ยา หากผลยืนยันผิดปกติจะได้รับการรักษาตามแนวทางการรักษาผู้ป่วยที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน คือส่งสแกนต่อมธัยรอยด์เพื่อหาสาเหตุและติดตามการรักษาอย่างสม่ำเสมอ

ผลการศึกษา

จำนวนทารกแรกเกิดมีชีพจำนวน 13,113 ราย ที่คลอดในโรงพยาบาลพะเยา ในระหว่างวันที่ 1 ตุลาคม 2545 ถึง 30 กันยายน 2551 รวมระยะเวลา 7 ปีได้รับการตรวจคัดกรอง จำนวน 13,110 ราย คิดเป็นร้อยละ 99.97 ของทารกแรกเกิดมีชีพของโรงพยาบาลพะเยา ผลการคัดกรองพบว่า มีทารกจำนวน 46 ราย ที่มีความผิดปกติของผล TSH มากกว่า 25 คิดเป็นร้อยละ 0.35 ได้ติดตามทารกจำนวน 46 ราย เพื่อมาตรวจร่างกายและตรวจเลือดยืนยัน สามารถติดตามมาได้จำนวน 41 ราย คิดเป็นร้อยละ 89.13 และพบว่ามีทารกจำนวน 3 ราย ที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ซึ่งคิดเป็นอุบัติการณ์ ของทารกเกิดมีชีพโรงพยาบาลพะเยา โรงพยาบาลพะเยาได้ดำเนินการคัดกรองทารกแรกเกิดทุกราย แต่ไม่เคยมีรายงานการศึกษาอุบัติการณ์ทารกแรกเกิดที่เสี่ยงต่อภาวะปัญญาอ่อนจากภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ในทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลพะเยามาก่อน รายงานนี้พบอุบัติการณ์ทารกแรกเกิดที่เสี่ยงต่อภาวะปัญญาอ่อนจากภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ในทารกแรกเกิดโรงพยาบาลพะเยา ระหว่างวันที่ 1 ตุลาคม 2545 ถึงวันที่ 31 กันยายน 2551 เป็นเวลา 7 ปี โดยพบว่ามีทารกแรกคลอดมีชีพจำนวน 13,133 ราย อุบัติการณ์ทารกแรกเกิดที่เสี่ยงต่อภาวะปัญญาอ่อนจากภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ 1:4,378 คนใน 7 ปี ในอัตราที่น้อยกว่าอุบัติการณ์ของประเทศแต่เมื่อจำแนกเป็นรายปี พบมีอุบัติการณ์สูงถึง 1:1,314 ราย ซึ่งค่อนข้างมากกว่าอุบัติการณ์โดยรวมของประเทศไทย

ดังตารางที่ 1

ปีงบประมาณ	จำนวนทารกแรกเกิดมีชีพ (คน)	จำนวนทารกที่ได้รับการคัดกรอง (คน)	จำนวนทารกที่ผลการตรวจคัดกรองผิดปกติ (covering rate)	จำนวนทารกที่ได้รับการตรวจยืนยันซ้ำ (% of recall)	จำนวนทารกที่ผลการยืนยันซ้ำผิดปกติ (คน)
2545	1793	1791	4	2	1
2546	1697	1696	5	5	0
2547	1784	1784	3	3	0
2548	1695	1695	4	4	1
2549	1626	1626	22	21	1
2550	1256	1256	3	2	0
2551	1489	1489	5	4	0
รวม	13133	13130	46	41	3

ทารกที่มีผลตรวจยืนยันซ้ำพบว่ามีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดจำนวน 3 ราย เป็นชาย 2 ราย หญิง 1 ราย ไม่มีประวัติมารดาใช้ยากลุ่มต้านธัยรอยด์ฮฮร์โมนขณะตั้งครรภ์ ผู้ป่วยทั้งหมด ได้รับการวินิจฉัยและรักษาก่อนอายุ 3 เดือน ได้รับการรักษาด้วย thyroxine ปัจจุบันไม่มีอาการผิดปกติ และมีพัฒนาการสมวัย

ตารางที่ 2 ผลการคัดกรองธัยรอยด์ฮอร์โมนผิดปกติ

ปีงบประมาณ	จำนวนทารกที่ส่งตรวจคัดกรอง (คน)	จำนวนทารกที่ผลการตรวจคัดกรองธัยรอยด์ฮอร์โมนยืนยันผิดปกติ	อัตราส่วนยืนยันธัยรอยด์ฮอร์โมนผิดปกติต่อประชาชน
2545	1,791	1	1:1,792
2546	1,697	0	-
2547	1,696	0	-
2548	1,784	0	-
2549	1,626	1	1:1,626
2550	1,256	1	1:1,314
2551	1,489	0	-
รวม	13,130	3	1:4,378

ทารกที่ผลการตรวจคัดกรองยืนยันว่ามี ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดมีจำนวน 3 คน จากจำนวนทารกที่ผลการตรวจคัดกรองธัยรอยด์ฮอร์โมนผิดปกติจำนวน 46 คน โดยทารกจำนวน 5 คน ไม่สามาถติดตามมาเจาะเลือดยืนยันได้เนื่องจาก ทารกย้ายภูมิลำเนา

ตารางที่ 3 ผลการตรวจคัดกรองธัยรอยด์ฮอร์โมนที่ผิดปกติและภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน

จำนวนทารกเกิดมีชีพ (คน)	จำนวนทารกที่ผลการตรวจคัดกรองธัยรอยด์ฮอร์โมนผิดปกติ (คน)	จำนวนทารกที่ผลการตรวจยืนยันว่ามีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด	อุบัติการณ์ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด
13113	46	3	1:4,378

วิจารณ์

จากผลการศึกษาพบว่าอุบัติการณ์ของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนและภาวะธัยรอยด์ฮอร์โมนตั้งแต่กำเนิดของโรงพยายบาลพะเยา เป็น 1:4,378 ต่อทารกมีชีพ ซึ่งค่อนข้างน้อยกว่าจังหวัดและภาคอื่นๆ โดยภาคใต้ พบอุบัติการณ์ 1:708 ที่โรงพยาบาลสุไหงโกลก 12 และโรงพยาบาลศูนย์ขอนแก่น 13 พบอุบัติการณ์ 1:1,501คนแม้ว่าเมื่อดูอุบัติการณ์โดยรวมแล้วนับว่าไม่สูงกว่าจังหวัดอื่นแต่เมื่อแยกเป็นรายปีแล้วพบว่าแต่ละปีพ.ศ. 2545, 2549, 2551 พบอุบัติการณ์ 1:1, 792, 1:1, 626, และ1:1, 314 ต่อทารกเกิดมีชีพตามลำดับ ดังนั้นภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์จึงยังเป็นปัญหาสำคัญของโรงพยาบาลพะเยา จากการศึกษาครั้งนี้สามารถนำไปเป็นข้อมูลเพื่อหาแนวทางสำหรับตรวจวินิจฉัยเพื่อหาแนวทางการตรวจคัดกรอง การติดตามและการรักษาทารกที่มีภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ได้อย่างมีประสิทธิภาพมากขึ้น เพื่อป้องกันภาวะปัญญาอ่อนอันเป็นปัญหาที่สำคัญกระทบต่อสุขภาพและภาวะจิตใจของมารดาและผู้ดูแล เสียค่าใช้จ่ายในการดูแลรักษาสูงและสูญเสียทรัพยากรมนุษย์อันมีค่าต่อการพัฒนาประเทศ ซึ่งภาวะปัญญาอ่อนจากการพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์สามารถป้องกันและรักษาได้ ทำให้เด็กสามารถมีสติปัญญาเท่ากับเด็กปกติเมื่อได้รับการวินิจฉัยอย่างรวดเร็วการคัดกรองอย่างมีประสิทธิภาพและระบบการติดตามคนไข้จึงเป็นหัวใจหลักในการป้องกันภาวะปัญญาอ่อนจากการพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์

สรุปผลการศึกษา

จำนวนทารกแรกเกิดมีชีพจำนวน 13,113 ราย ที่คลอดที่โรงพยาบาลพะเยาในระหว่างวันที่ 1 ตุลาคม 2545 ถึง 30 กันยายน 2551 รวมระยะเวลา 7 ปีได้รับการตรวจคัดกรองจำนวน 13,110 ราย คิดเป็นร้อยละ 99.97 ของทารกแรกเกิดมีชีพของ โรงพยาบาลพะเยาผลการคัดกรองพบว่า มีทารกจำนวน 46 รายที่มีความผิดปกติของผล TSH มากกว่า 25 คิดเป็นร้อยละ 0.35 ได้ติดตามทารกทั้งหมด 46 รายเพื่อมาตรวจร่างกายและตรวจเลือดยืนยันสามารถติดตามมาได้ 41 ราย คิดเป็นร้อยละ 89.13 และพบว่ามีทารกจำนวน 3 รายที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดซึ่งคิดเป็นอุบัติการณ์ของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนและภาวะธัยรอยด์ฮอร์โมนต่ำแต่กำเนิดของโรงพยาบาลพะเยาเป็น 1:4,378 ต่อทารกมีชีพ

ข้อเสนอแนะ

ในช่วงปี พ.ศ. 2545 - พ.ศ. 2546 ยังเก็บตัวอย่างเลือดได้ไม่ครบทุกรายของทารกเกิดมีชีพในโรงพยาบาลพะเยาเนื่องจากผู้ปกครองยังไม่ตระหนัก

ถึงความสำคัญของการตรวจคัดกรอง แต่หลังจากนั้นเจ้าหน้าที่ได้ให้ความรู้มากขึ้นประกอบกับกระทรวงสาธารณสุขมีนโยบายที่ชัดเจนและให้มารดาหลังคลอดอยู่พักฟื้นในโรงพยาบาลอย่างน้อย 2 วันทำให้เก็บตัวอย่างได้ครบทุกรายที่คลอดในโรงพยาบาลพะเยา แต่ยังมีปัญหาเรื่องการติดตามคนไข้มาเจาะเลือดซ้ำ เนื่องจากบันทึกที่อยู่ตามทะเบียนบ้านไม่ใช่ ที่อยู่ปัจจุบัน เมื่อติดตามไปคนไข้ย้ายภูมิลำเนา จึงไม่สามารถติดตามได้ ควรสอบถามและบันทึกที่อยู่ที่ติดต่อได้ อย่างน้อย 2 แห่ง และประชาสัมพันธ์ และให้ความรู้แก่บุคลากรในโรงพยาบาลบุคลากรที่เกี่ยวข้องกับการคัดกรองโดยตรงกับหญิงมีครรภ์ที่มาคลอดบุตรในโรงพยาบาล รวมทั้งประชาชนทั่วไป ให้ทราบความสาคัญของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนที่ก่อให้เกิดปัญญาอ่อน การป้องกันโดยการตรวจคัดกรอง ตั้งแต่ยังเป็นทารกแรกเกิด เมื่อบุคคลเหล่านี้รู้และเข้าใจเป็นอย่างดี จะช่วยให้เกิดความร่วมมือในการดาเนินการคัดกรองให้ได้ผลตามเป้าหมาย

กิติกรรมประกาศ

ขอขอบคุณ คุณศิรินีย์ พันธ์พืช และคุณชุติมา รักเหล่า ที่ช่วยรวบรวมข้อมูลสำหรับการศึกษาครั้งนี้สำเร็จลุล่วงด้วยดี

เอกสารอ้างอิง

1. Klein AH, Meltzer S, Kenny FM. Improved prognosis in congenital hypothyroidism treated before age three months. J Pediatr 1972; 81: 912-915.

2. Smith DW, Blizzard RM, Wilkins L. The mental prognosis in hypothyroidism of infancy and child - hood. A review of 128 cases. Pediatr 1957; 19: 1011-1012.

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 : 700-705.

4. New England congenital Hypothyroid Collaborative : Neonatal Hypothyroidism screening : status of patients at 6 years of age. J Pediatr 1985; 107: 915-918.

5. Illig R, Largo RH, Welur M, et al. Sixty children with congenital hypothyroidism detected by neonatal thyroid screening : mental development at 1, 4 and 7 years : A longitudinal study. Acta Endocrinol 1986; (suppl 279) : (346-353).

6. เกวลี อุณจักร, ประไพ เดชคำรณ. โรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดชนิดปฐมภูมิ: ลักษณะทางคลินิกและสาเหตุ. J Med Assoc Thai 2004 ; 87;6: (612-617).

7. วิมล สุขถมยา, จงดี สุขถมยา, ศุภกานต์ ศิลปะรัศมี, ดรุณ เด่นยุกต์, สุนทร กังสะวินฟ์.การสำรวจภาวะขาดฮอร์โมนต่อมธัยรอยด์ของเด็กแรกเกิดภาคใต้. รังสีวิทยาสาร 2529;23:74-9.

8. Rajatanavin R, Sriprapadaeng A, Sompong W, et al. Screening for congenital hypothyroidism in Thailand : Has its time come? J Med Assoc Thai 1993; (suppl 2): 2-8.

9. วิยะดา เจริญศิริวัฒน์.การคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดของกระทรวงสาธารณสุข. ความเป็นมาของการคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดในประเทศไทย.ในการประชุมสัมมนาเฉลิมพระเกียรติ. การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดเพื่อป้องกันปัญญาอ่อนในวันที่ 25 พฤศจิกายน 2542; กระทรวงสาธารณสุข. กรุงเทพมหานคร;2542.(หน้า 5-16).

10. วราภรณ์ เตชะเสนา, พรชัย งามสิทธิฤกษ์, รัชนี เจริญสวัสดิ์, เสาวลักษณ์ ชนม์ยืน, ไพบูลย์ ทนันไชย. ผลการตรวจคัดกรองแรกเกิดเพื่อค้นหาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด.วารสารกุมารเวชศาสตร์ 2537;4 : (268-77).

11. พัฒน์ มหาโชคเลิศวัฒนา.การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด. ใน:กาญจนา ตั้งนรารัชชกิจ, สุพร ตรีพงศ์กรุณา, นลินี จงวิริยะพันธ์, พงษ์ศักดิ์ โควัสถิตย์, สุรางค์ เจียมจรรยา, บรรณาธิการ. กุมารเวชศาสตร์: แนวปฏิบัติ. กรุงเทพมหานคร:บียอนด์ ; 2546. (158-70).

12. ชุติมา พัฒนาพิศาลศักดิ์. อุบัติการณ์ของภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดในโรงพยาบาลสุไหงโกลก. วารสารวิชาการเขต 12 2551;19:1.3 (67-71).

13. ฉัตรชัย ซื่อศิริสวัสดิ์.ผลการตรวจคัดกรองธัยรอยด์ฮอร์โมนที่ผิดปกติและภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในโรงพยาบาลขอนแก่น.ขอนแก่นเวชสาร 2551;3 (พิเศษ:166-171).