

ผลการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียในสตรีตั้งครรภ์ ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลตากสิน

เพียงจิตต์ วิรัชพจนานนท์ พ.บ., ว.ว. สุนิตาสถ์-นรีเวชวิทยา*
ผ่องศรี ลวยสม พย.บ.**

บทคัดย่อ

วัตถุประสงค์: เพื่อประเมินอัตราความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง และอัตราทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย

วิธีดำเนินการวิจัย: การวิจัยนี้เป็นการวิจัยเชิงพรรณนาแบบเก็บข้อมูลย้อนหลัง โดยรวบรวมข้อมูลผลการตรวจ mean corpuscular volume (MCV) และ dichlorophenol indophenol (DCIP) และ/หรือ hemoglobin (Hb) typing ของสตรีตั้งครรภ์ทุกราย และสำมะโนจากสมุดบันทึกผลการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียของสตรีตั้งครรภ์รายใหม่ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร ตั้งแต่ 1 ตุลาคม พ.ศ. 2550 จนถึง 30 กันยายน พ.ศ. 2551 รวมทั้งติดตามผลการวินิจฉัยทารกในครรภ์ในกลุ่มเสี่ยง

ผลการวิจัย: ในช่วงเวลาที่ศึกษา มีสตรีตั้งครรภ์รายใหม่ 4,397 ราย ทุกรายได้รับการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย พบสตรีตั้งครรภ์ที่มีผลการตรวจผิดปกติ 1,893 ราย (ร้อยละ 43.1) ในจำนวนนี้สามารถติดตามสำมะโนตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียได้ 1,105 ราย (ร้อยละ 58.4) โดยพบว่ามีผลการตรวจผิดปกติ 649 ราย (ร้อยละ 58.7 ของสำมะโนที่ได้รับการตรวจคัดกรอง) และเมื่อตรวจ Hb typing สำมะโนทั้ง 649 ราย พบว่าผิดปกติ 501 ราย (ร้อยละ 77.2) ในกลุ่มที่มีผล Hb typing ผิดปกติ พบว่าเป็นกลุ่มเสี่ยงต่อการเกิดโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 56 คู่ (ร้อยละ 11.2) หรือ ร้อยละ 1.3 ของสตรีตั้งครรภ์ 4,397 รายที่ได้รับการตรวจคัดกรองทั้งหมด ในกลุ่มเสี่ยง 56 คู่นี้ ได้รับการตรวจ DNA สำหรับ β หรือ α globin gene 44 คู่ (ร้อยละ 78.6) และพบว่ายังคงเป็นกลุ่มเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 18 คู่ เมื่อรวมกับคู่เสี่ยงอีก 12 คู่จากผลการตรวจ Hb typing แต่ไม่ได้ตรวจ DNA รวมเป็น 30 คู่ ในจำนวนนี้ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด 17 ราย (ร้อยละ 56.7) พบทารกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 2 ราย หรือร้อยละ 0.05 ของสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย

สรุป: อัตราความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจากผลการตรวจ Hb typing เท่ากับร้อยละ 1.3 และอัตราทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเท่ากับร้อยละ 0.05 ของสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย

* กลุ่มงานสูติ-นรีเวชกรรม โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร

** ฝ่ายการพยาบาล โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร

Abstract

Results of Thalassemia Screening in Pregnant Women at Taksin Hospital

Phiangjit Wiruchpongsanon MD.*

Pongsri Suaysom BNS**

*** Department of Obstetrics and Gynecology, Taksin Hospital, Bangkok Metropolitan Administration (BMA)**

**** Nursing Department, Taksin Hospital, Bangkok Metropolitan Administration (BMA)**

Objectives: To determine the rate of couples at risk of having a baby with severe thalassemia and the rate of fetuses affected with severe thalassemia in pregnant women who had thalassemia screening.

Method: This was a retrospective descriptive study. Data on blood tests for thalassemia screening of all consecutive pregnant women, and of their husbands, who initially attended the antenatal clinic at Taksin Hospital, BMA from October 1, 2007 to September 30, 2008 were collected. Blood tests included mean corpuscular volume (MCV), dichlorophenol indophenol (DCIP) and/or hemoglobin (Hb) typing. Prenatal diagnosis of the high risk couples were also recorded.

Results: During the study period, all 4,397 women who presented at the antenatal clinic for their first antenatal care underwent blood screening for thalassemia. Of these; 1,893 (43.1%) had positive screening. Among the screen positive women, 1,105 (58.4%) of their husbands had thalassemia screening and 649 (58.7% of the husbands who were screened) were screen positive. Out of the screen positive husbands, 501 (77.2%) had abnormal Hb typing. Considering 501 couples with abnormal Hb typing, there were 56 couples at risk of having a baby with severe thalassemia (11.2%) or 1.3% of all 4,397 women who had thalassemia screening. Among 56 couples at risk, 44 (78.6%) underwent DNA analysis for β or α globin gene and 18 were confirmed as couples at risk by this test. When combining these 18 couples with another 12 couples at risk of having a baby with severe thalassemia by Hb typing without DNA study, there were 30 couples who needed prenatal diagnosis. Of these, 17 (56.7%) actually had prenatal diagnosis which resulted in two cases of severe thalassemia (0.05% of pregnant women who had thalassemia screening).

Conclusion: In pregnant women who had thalassemia screening, the rate of couples at risk of having a baby with severe thalassemia was 1.3% while the rate of affected fetuses with severe thalassemia was 0.05%.

Keywords: thalassemia screening, pregnant women, couple at risk, severe thalassemia

บทนำ

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ autosomal recessive ที่พบบ่อยในประเทศไทย โดยประชากรไทยร้อยละ 1 หรือประมาณ 600,000 คนเป็นโรคนี้อย่างน้อย และอีกร้อยละ 40 หรือไม่ต่ำกว่า 20 ล้านคนเป็นพาหะของโรค ในปีหนึ่ง ๆ จะมีคู่สมรสที่มีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคนี้อย่างน้อย 50,000 คู่ และมีทารกคลอดที่เป็นโรคประมาณ 12,000 คน¹ โรคธาลัสซีเมียเกิดจากความผิดปกติของการสร้างเฮโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง ทำให้เม็ดเลือดแดงมีลักษณะผิดปกติและแตกง่าย โรคธาลัสซีเมียมีหลายชนิดขึ้นอยู่กับความผิดปกติในระดับยีนของผู้ป่วย บางชนิดมีอาการรุนแรงมากจนทารกเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือทันทีหลังคลอด และทำให้เกิดภาวะแทรกซ้อนแก่มารดาขณะตั้งครรภ์ เช่น ภาวะครรภ์เป็นพิษ บางชนิดทำให้ทารกหลังคลอดมีอาการซีดเรื้อรัง เหลือง ตับและม้ามโต เติบโตไม่สมอายุ^{1,2} ต้องได้รับการให้เลือด ร่วมกับการให้ยาขับเหล็กไปตลอดชีวิต การรักษาให้หายขาดทำได้โดยการปลูกถ่ายไขกระดูกใหม่ แต่มีข้อจำกัดในการหาไขกระดูกที่เข้ากันได้ มีภาวะแทรกซ้อนได้มากและรุนแรง ค่าใช้จ่ายสูง การรักษาส่วนใหญ่ในปัจจุบันจึงเป็นการรักษาตามอาการและภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ ซึ่งต้องการการรักษาไปตลอดชีวิต สิ้นเปลืองค่าใช้จ่ายในการรักษาอย่างมาก ไม่น้อยกว่าปีละหนึ่งแสนบาทต่อคน³ นับว่าเป็นโรคชนิดไม่ติดต่อที่เป็นปัญหาสาธารณสุขที่สำคัญในประเทศไทย⁴ ซึ่งทางกระทรวงสาธารณสุขได้มีการจัดทำ “คำประกาศนโยบาย ส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย และเฮโมโกลบินผิดปกติของประเทศไทย” ณ วันที่ 9 กุมภาพันธ์ พ.ศ. 2548 โดยให้ถือว่าเป็นนโยบายแห่งชาติ (national policy)⁵

โรคธาลัสซีเมียที่รุนแรง ที่ควรได้รับการป้องกันและควบคุมมี 3 โรคด้วยกัน คือ⁶⁻⁸ hemoglobin (Hb) Bart's hydrops fetalis, homozygous β -thalassemia disease และ β -thalassemia/hemoglobin E (Hb E) disease สำหรับ Hb Bart's hydrops fetalis ถึงแม้ว่าทารกจะตายทุกราย แต่ก็ยังเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่ควรได้รับการป้องกัน เนื่องจากพบอุบัติการณ์ของภาวะแทรกซ้อนในมารดาขณะตั้งครรภ์สูง⁸ การป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียให้ได้ผล ต้องดำเนินการ 2 ประการควบคู่กัน ไปคือ^{1,7} การป้องกันไม่ให้มีผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียเกิดขึ้นใหม่ และการปรับปรุงการบริการรักษาผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมียให้มีประสิทธิภาพยิ่งขึ้น ซึ่งในการควบคุมโรคธาลัสซีเมียนี้ การป้องกันนับว่าสำคัญอย่างยิ่ง หลักการป้องกันที่ใช้ได้ผลคือ การป้องกันทารกเกิดใหม่ที่เป็นโรคชนิดรุนแรง ในกรณีที่คู่สมรสเป็นคู่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงโรคใดโรคหนึ่งในสามโรค

ดังกล่าวข้างต้น ให้ทำการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ ซึ่งหากพบว่าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงก็พิจารณายุติการตั้งครรภ์^{1,2,7} สำหรับการตรวจคัดกรองพาหะของโรคนั้น อายุที่เหมาะสมที่จะมารับการตรวจคือ วัยเจริญพันธุ์ก่อนแต่งงาน^{9,10} แต่ในประเทศไทยยังปฏิบัติได้ยาก เนื่องจากประชากรยังขาดความรู้เรื่องโรคธาลัสซีเมียทำให้ไม่ตระหนักถึงความสำคัญของโรค และคนไทยยังไม่นิยมมารับการตรวจปรึกษาก่อนแต่งงาน ดังนั้นในปัจจุบันจึงทำการตรวจคัดกรองในขณะตั้งครรภ์ (prenatal screening) เนื่องจากง่าย สะดวก เพราะสตรีตั้งครรภ์ต้องได้รับการตรวจเลือดเพื่อประเมินสุขภาพและหาความผิดปกติอื่น ๆ อยู่แล้ว

วิธีการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียที่นิยมใช้ในประเทศไทยคือ osmotic fragility test (OF), mean corpuscular volume (MCV) และ dichlorophenol indophenol (DCIP) precipitation test¹¹ โดยการตรวจ OF และ MCV ใช้ในการตรวจคัดกรองพาหะ β -thalassemia, พาหะ α -thalassemia-1 และผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดต่าง ๆ ส่วนการตรวจ DCIP ใช้ตรวจคัดกรอง Hb E¹² และจากหลายการศึกษาพบว่า การใช้ DCIP ร่วมกับ MCV ในการตรวจคัดกรองหา Hb E จะมีความไว ความจำเพาะ ค่าการทำนายผลบวก และค่าการทำนายผลลบดีกว่าการใช้ DCIP ร่วมกับ OF^{13,14}

โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานครได้มีการพัฒนาระบบการตรวจคัดกรองพาหะของโรคธาลัสซีเมียในคู่สามีภรรยาที่มาฝากครรภ์โดยใช้การตรวจ DCIP ร่วมกับ MCV และเมื่อพบความผิดปกติจะทำการตรวจยืนยันต่อโดยการตรวจหาชนิดและปริมาณเฮโมโกลบิน (hemoglobin typing) ซึ่งถ้ามีความผิดปกติจริงและเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จะมีการให้คำปรึกษาเพื่อทำการตรวจเลือดหา DNA สำหรับ β^0 หรือ α -globin gene ในคู่สามีภรรยา รวมทั้งแนะนำให้ตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียของทารกในครรภ์ เช่น การเจาะน้ำคร่ำ และการเจาะเลือดจากสายสะดือทารกในครรภ์ หรืออาจจะตรวจอัลตราซาวด์ เมื่อตรวจพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จะให้คำปรึกษาในการทำหัตถการสิ้นสุดการตั้งครรภ์

ผู้วิจัยมีความสนใจที่จะศึกษาว่า หลังจากกลุ่มงานสูติ-นรีเวชกรรม โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร ได้ใช้แนวทางการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียข้างต้น พบอัตราคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง [hemoglobin Bart's hydrops fetalis, homozygous β -thalassemia disease (β^0 -Thal/ β^0 -Thal) และ β -thalassemia/Hb E disease (β^0 -Thal/Hb E)] และอัตราทารกในครรภ์ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเท่าไร

วิธีดำเนินการวิจัย

ตั้งแต่เดือนมกราคม พ.ศ. 2547 โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร ได้มีการพัฒนาระบบการตรวจคัดกรองพาหะของโรคธาลัสซีเมียในคู่สามีภรรยาที่มาฝากครรภ์ โดยมีแนวทางปฏิบัติ คือ ทำการตรวจคัดกรองพาหะและโรคธาลัสซีเมียในสตรีที่มาฝากครรภ์ครั้งแรกทุกราย โดยให้คำปรึกษาก่อนและหลังตรวจคัดกรอง (pretest และ posttest counseling) การตรวจคัดกรองจะเจาะเลือดเพื่อตรวจ MCV และ DCIP เพื่อครอบคลุมพาหะและโรคธาลัสซีเมียทั้ง α -thalassemia, β -thalassemia และ Hb E ซึ่ง MCV¹⁵ เป็นค่าเฉลี่ยขนาดของเม็ดเลือดแดง ซึ่งจะมีค่าต่ำกว่าปกติในผู้ป่วย thalassemia trait แต่สำหรับใน α -thalassemia-2 trait, Hb E trait และ Hb Constant Spring อาจจะมี MCV ปกติหรือต่ำกว่าเล็กน้อยได้ ในการศึกษาครั้งนี้ถือว่าค่า MCV < 80 เฟมโตลิตร เป็นค่าที่ผิดปกติ ส่วน DCIP¹⁵ คือการทดสอบด้วยสปีโดคลอโรฟิโนลอินโดฟิโนล ซึ่งมีคุณสมบัติทำให้โมเลกุลของ unstable hemoglobin สลายตัวและตกตะกอน ใช้ในการตรวจคัดกรองหาเฮโมโกลบินผิดปกติชนิดต่าง ๆ ได้แก่ Hb E และ Hb H ซึ่งมีความไวในการตรวจคัดกรองพาหะของ Hb E ได้ร้อยละ 95 และถึงร้อยละ 100 โดยน้ำยา KKKU-DCIP-Clear ซึ่งพัฒนาโดยคณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น¹⁵ ซึ่งเป็นน้ำยาที่โรงพยาบาลตากสินนำมาใช้ ถ้าสตรีตั้งครรภ์ที่มีผลตรวจ MCV และ/หรือ DCIP ผิดปกติอย่างใดอย่างหนึ่งหรือทั้งสองอย่าง จะติดตามสามีมาตรวจ MCV และ DCIP ถ้าผลของสามีผิดปกติอย่างใดอย่างหนึ่งหรือทั้งสองอย่าง จะทำการตรวจ Hb typing สามี เมื่อผล Hb typing สามีผิดปกติ จะทำการตรวจ Hb typing ภรรยาต่อ เมื่อทราบผล Hb typing ทั้งสามีภรรยาและพบว่า เป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จะให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ เพื่อทำการตรวจ DNA เพื่อหา mutation ของ β -globin gene หรือ หา deletion ของ α -globin gene ชนิดรุนแรงโดยเทคนิค polymerase chain reaction (PCR) ในสามี และ/หรือภรรยาตามความเหมาะสม ถ้าได้ผลว่าเป็นคู่สามีภรรยาที่มีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจริงก็จะแนะนำให้ตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียของทารกในครรภ์แบบ invasive โดยการเจาะน้ำคร่ำ หรือเจาะเลือดจากสายสะดือทารกในครรภ์เพื่อตรวจ DNA สำหรับ β -globin gene หรือ α -globin gene ตามความเสี่ยงของทารก หรือแบบ non invasive โดยทำอัลตราซาวด์เพื่อตรวจหาภาวะ hydrops fetalis กรณีที่ตรวจพบทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จะให้คำปรึกษาในการทำให้สิ้นสุดการตั้งครรภ์ โดยประสานความร่วมมือระหว่างสูติแพทย์

กุมารแพทย์ และจิตแพทย์

การวิจัยนี้เป็นการศึกษาเชิงพรรณนาแบบเก็บข้อมูลย้อนหลัง ศึกษาในสตรีทุกรายที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร ตั้งแต่วันที่ 1 ตุลาคม พ.ศ. 2550 จนถึงวันที่ 30 กันยายน พ.ศ. 2551 หลังจากได้รับการอนุมัติให้เก็บข้อมูลจากผู้อำนวยการโรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร และได้รับอนุมัติจากคณะกรรมการพิจารณาและควบคุมการวิจัยในคนของกรุงเทพมหานคร ได้เก็บข้อมูลโดยรวบรวมข้อมูลจากสมุดบันทึกผลการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียของสตรีตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ในช่วงเวลาดังกล่าว ที่สร้างขึ้นโดยกลุ่มงานสูติ-นรีเวชกรรม รวมทั้งผลการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์มาวิเคราะห์

ผลการวิจัย

ในช่วงเวลาที่ศึกษามีสตรีตั้งครรภ์รายใหม่ที่มาใช้บริการฝากครรภ์ทั้งสิ้น 4,397 ราย ได้รับคำปรึกษาและยินยอมให้เจาะเลือดตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียทุกราย คิดเป็นร้อยละ 100 ผลการตรวจคัดกรองพบ MCV/DCIP ผิดปกติอย่างใดอย่างหนึ่งหรือทั้งสองอย่าง 1,893 ราย คิดเป็นร้อยละ 43.1

จากสตรีตั้งครรภ์ที่มีผลคัดกรองผิดปกติ 1,893 ราย สามารถติดตามสามีมาเจาะเลือดตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียได้ 1,105 ราย คิดเป็นร้อยละ 58.4 และในจำนวนสามี 1,105 รายนี้มีผลตรวจคัดกรองผิดปกติและได้รับการตรวจ Hb typing ทั้งสิ้น 649 ราย คิดเป็นร้อยละ 58.7 และเมื่อตรวจ Hb typing สามีพบว่าผิดปกติ 501 ราย คิดเป็นร้อยละ 77.2 เมื่อพิจารณาผลการตรวจ Hb typing ของสตรีตั้งครรภ์ และสามีที่มีผล Hb typing ผิดปกติทั้งคู่ 501 รายนี้ พบว่าเป็นคู่เสี่ยงต่อการเกิดโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 56 คู่ (ร้อยละ 11.2 ของคู่สามีภรรยาที่มีผลตรวจคัดกรองผิดปกติและมี Hb typing ผิดปกติทั้งคู่ หรือ ร้อยละ 1.3 ของสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจคัดกรองทั้งหมด; ตารางที่ 1)

นอกจากนี้สามีที่มีผลตรวจ Hb typing ปกติ แต่ MCV น้อยกว่า 80 เฟมโตลิตร ซึ่งถือว่ามีความเสี่ยงต่อ α -thalassemia-1 แฝงอยู่ 17 ราย แต่กลุ่มนี้ไม่ได้รับการตรวจวินิจฉัยต่อจากคู่สามีภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจากผล Hb typing ทั้งหมด 56 คู่ ได้รับการตรวจ DNA สำหรับ β -globin gene หรือ α -globin gene 44 คู่ คิดเป็นร้อยละ 78.6 และผลการตรวจพบว่ายังคงเป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 18 คู่ โดยเสี่ยงต่อ β^0 -Thal/Hb E 11 คู่ และเสี่ยงต่อการเกิด Hb Bart's hydrops fetalis 7 คู่

ตารางที่ 1 ผลการตรวจหาความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในกลุ่มที่มี Hb typing ผิดปกติทั้งคู่ (n=501)

ความเสี่ยงต่อการมีบุตร เป็นโรคธาลัสซีเมีย	ความเสี่ยงจากผล Hb typing จำนวน (คู่)	ความเสี่ยงที่ได้รับการตรวจ DNA for β/α globin gene จำนวนที่ตรวจ	จำนวนที่มีความเสี่ยงจริง
ชนิดไม่รุนแรง/พาหะ	445	0	0
ชนิดรุนแรง	56	44	18
- Hb Bart's hydrops fetalis	34	27	7
- β^0 -Thal/HbE	17	15	11*
- β^0 -Thal/HbE และ Hb Bart's hydrops fetalis	3	2	0
- Homozygous β^0 -Thal	1	0	0
- Homozygous β^0 -Thal และ β^0 -Thal/HbE	1	0	0

* 1 รายเป็น undetermined β -globin gene คือ ไม่สามารถตรวจพบ mutation ของ β -globin gene ได้จากน้ำยาของห้องปฏิบัติการที่สามารถตรวจได้ 10 mutations

ตารางที่ 2 ผลการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียของทารกในครรภ์

ชนิดการตรวจ	ความเสี่ยงที่ปฏิเสธการทำ DNA (n = 12)		ความเสี่ยงที่ยืนยันจาก DNA (n = 18)	
วินิจฉัยก่อนคลอด	จำนวนที่ตรวจ วินิจฉัยก่อนคลอด	รายที่วินิจฉัย เป็นชนิดรุนแรง	จำนวนที่ตรวจ วินิจฉัยก่อนคลอด	รายที่วินิจฉัย เป็นชนิดรุนแรง
การเจาะเลือดสายสะดือทารกในครรภ์ (n=2)				
- β -globin gene	0	0	2	0
- α -globin gene	0	0	0	0
การเจาะน้ำคร่ำ (n=5)				
- β -globin gene	1	0	3	1
- α -globin gene	0	0	1	0
การตรวจ serial ultrasound for hydrops fetalis (n=10)	5	1	5	0

(ตารางที่ 1) ใน 18 คู่ที่เป็นความเสี่ยงจากการยืนยันด้วย DNA นี้ ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะเลือดจากสายสะดือทารกในครรภ์ 2 ราย โดยการเจาะน้ำคร่ำ 4 ราย และอีก 5 รายได้รับการตรวจ serial ultrasound ส่วนในคู่เสี่ยงจากการตรวจ Hb typing แต่ไม่ได้ตรวจ DNA นั้น มี 1 ราย ที่ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำ และ 5 ราย ได้รับการตรวจ serial ultrasound รวมมีทารกที่ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด 17 ราย

คิดเป็นร้อยละ 56.7 จากคู่เสี่ยง 30 คู่ (18 คู่ที่มีความเสี่ยงจากผลการตรวจ DNA และ 12 คู่ ที่มีความเสี่ยงจากผลการตรวจ Hb typing แต่ไม่ได้รับการตรวจ DNA) โดยเป็นการวินิจฉัยโดยการเจาะน้ำคร่ำหรือเจาะเลือดจากสายสะดือ 7 ราย (ร้อยละ 41.2 ของการวินิจฉัยก่อนคลอด) และจากการทำ serial ultrasound 10 ราย (ร้อยละ 58.8 ของการวินิจฉัยก่อนคลอด)

ผลการตรวจ พบทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด

รุนแรง 2 ราย ใน 56 ราย (ร้อยละ 3.6) ของคู่สามีภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจาก Hb typing หรือร้อยละ 0.05 ของสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจคัดกรองทั้งหมด ถ้าพิจารณาเฉพาะผู้ที่ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด จะสามารถวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้ 2 รายใน 17 ราย หรือร้อยละ 11.8 โดยทารกเป็น β^0 -Thalassemia/Hb E 1 รายซึ่งคู่สามีภรรยาเสี่ยงต่อการตั้งครรภ์ก่อนคลอด และทารกเป็น β^0 -Thalassemia/Hb E จริง อีก 1 รายพบทารกบวมน้ำ (hydrops fetalis) จากการตรวจ serial ultrasound ซึ่งได้ยุติการตั้งครรภ์เมื่ออายุครรภ์ 28 สัปดาห์ และผลตรวจเลือดจากสายสะดือทารกหลังยุติการตั้งครรภ์ยืนยันว่าเป็น Hb Bart's hydrops fetalis จริง (ตารางที่ 2)

วิจารณ์

โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร ได้เริ่มทำการตรวจคัดกรองพาหะของโรคธาลัสซีเมียในคู่สามีภรรยาที่มาฝากครรภ์ตั้งแต่เดือนมกราคม พ.ศ. 2547 แต่ในการศึกษาครั้งนี้ได้รวบรวมข้อมูลตั้งแต่เดือนตุลาคม พ.ศ. 2550 ถึงเดือนกันยายน พ.ศ. 2551 ซึ่งพบว่าสตรีตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ได้รับคำปรึกษาและยินยอมให้เจาะเลือดตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียทุกรายหรือร้อยละ 100 ตามเกณฑ์ของกรมอนามัย⁵ ซึ่งกำหนดให้สตรีตั้งครรภ์ทุกรายที่มาฝากครรภ์ต้องได้รับการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียโดยไม่คำนึงถึงอายุครรภ์ แต่ในทางปฏิบัติ บางโรงพยาบาลจะทำการตรวจคัดกรองเฉพาะสตรีตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ก่อนอายุครรภ์ 16 สัปดาห์ เช่น โรงพยาบาลมหาราชานครราชสีมา โรงพยาบาลอุดรธานี โรงพยาบาลสรรพสิทธิประสงค์ จังหวัดอุบลราชธานี เป็นต้น และบางโรงพยาบาลก็ทำการตรวจคัดกรองในสตรีตั้งครรภ์ทุกราย เช่น โรงพยาบาลบางปะอิน โรงพยาบาลสระบุรี โรงพยาบาลสมเด็จพระสังฆราชองค์ที่ 17 จังหวัดสุพรรณบุรี โรงพยาบาลคลองขลุง เป็นต้น¹⁶ สำหรับที่โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร ทำการตรวจคัดกรองสตรีตั้งครรภ์ทุกรายที่มาฝากครรภ์โดยไม่คำนึงถึงอายุครรภ์ เนื่องจากถ้าหากสตรีตั้งครรภ์มีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็น Hb Bart's hydrops fetalis ถึงแม้จะตรวจคัดกรองเมื่ออายุครรภ์มากก็ยังสามารถตรวจ serial ultrasound เพื่อตรวจหาภาวะทารกบวมน้ำจากโรคธาลัสซีเมีย และยุติการตั้งครรภ์ก่อนที่จะเกิดภาวะแทรกซ้อนในมารดาตามมา ส่วนในรายที่มีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็น Homozygous β^0 -Thalassemia หรือ β^0 -Thalassemia/HbE จะได้มีการส่งต่อให้กุมารแพทย์เพื่อการเฝ้าระวังโรคธาลัสซีเมียชนิด

รุนแรงในทารก นอกจากนี้ยังเป็นข้อมูลในการให้คำปรึกษาเพื่อการเฝ้าระวังในครรภ์ต่อไป อย่างไรก็ตามจากเกณฑ์มาตรฐานของกรมอนามัยเรื่องตัวชี้วัดและเป้าหมายงานส่งเสริมสุขภาพแม่และเด็กในแผนพัฒนาเศรษฐกิจและสังคมแห่งชาติฉบับที่ 9 กำหนดว่าต้องการให้มีสตรีตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ก่อนอายุครรภ์ 16 สัปดาห์อย่างน้อยร้อยละ 90 ที่ได้รับคำปรึกษาและตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย¹⁷ เนื่องจากถ้าผลตรวจคัดกรองผิดปกติ จะสามารถติดตามสามีมาตรวจเลือดจนถึงวินิจฉัยก่อนคลอดจนทราบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง และยุติการตั้งครรภ์ได้ก่อนอายุครรภ์ 20 สัปดาห์ เป็นการลดภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้นแต่ในสัปดาห์ที่ผลการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียของกลุ่มงานสูติ-นรีเวชกรรม โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร ไม่ได้มีการบันทึกเรื่องอายุครรภ์ที่เริ่มมาฝากครรภ์ และอายุครรภ์ที่ตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย ทำให้การศึกษานี้แม้สตรีตั้งครรภ์ได้รับการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียได้ร้อยละ 100 แต่ผู้วิจัยไม่สามารถระบุอัตราการตรวจคัดกรองก่อนอายุครรภ์ 16 สัปดาห์ ว่าเป็นไปตามเกณฑ์มาตรฐานของกรมอนามัยหรือไม่ ซึ่งเป็นเรื่องที่ต้องแก้ไขปรับปรุงต่อไป

จากการศึกษานี้ ผลการตรวจคัดกรอง MCV/DCIP ผิดปกติอย่างใดอย่างหนึ่งหรือทั้งสองอย่างร้อยละ 43.1 ซึ่งสอดคล้องกับอัตราการตรวจพบในสตรีตั้งครรภ์ในการศึกษาอื่นที่ใช้ MCV/DCIP ในการตรวจคัดกรองเช่นกัน เช่น โรงพยาบาลอุดรธานี มีผลการตรวจคัดกรองผิดปกติร้อยละ 39.9 (4,135 รายจาก 10,363 ราย)¹⁸ จังหวัดสกลนครมีผลการตรวจคัดกรองผิดปกติร้อยละ 45.8 (3,873 รายจาก 8,462 ราย)¹⁹ และโรงพยาบาลศรีนครินทร์ ขอนแก่น มีผลการตรวจคัดกรองผิดปกติร้อยละ 66.5 (996 รายจาก 1,498 ราย)²⁰ ซึ่งสะท้อนโดยอ้อมว่า ผลการตรวจคัดกรองของโรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร น่าจะมีความถูกต้องในเกณฑ์ที่ยอมรับได้

สำหรับการติดตามสามี พบว่าสามารถตามสามีของสตรีตั้งครรภ์ที่มีผลตรวจคัดกรองผิดปกติมาตรวจเลือดได้ร้อยละ 58.4 ซึ่งต่ำกว่าเกณฑ์ของกระทรวงสาธารณสุขที่ตั้งไว้ว่าต้องตามสามีของสตรีตั้งครรภ์ที่ตรวจคัดกรองผิดปกติ มาตรวจให้ได้ร้อยละ 100⁵ จากการศึกษาครั้งนี้ถ้าเทียบกับผลการเฝ้าระวังการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย ของจังหวัดสกลนคร¹⁹ ในปี พ.ศ. 2551 ที่สตรีตั้งครรภ์ได้รับการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียร้อยละ 85.7 (8,462 รายจาก 9,879 ราย) พบผลการตรวจคัดกรอง MCV/DCIP ผิดปกติอย่างใดอย่างหนึ่งหรือทั้งสองอย่าง 3,873 ราย และสามารถติดตามสามีมาตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย ร้อยละ 77.5 ซึ่งมากกว่าที่โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร มาก ทั้งนี้อาจ

เนื่องจากสามีของสตรีตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร ส่วนใหญ่ประกอบอาชีพรับจ้าง บางส่วนก็ทำงานอยู่ต่างจังหวัดหรือต่างประเทศ ทำให้ตามมาตรฐานเลือดได้ยาก และเมื่อพิจารณาจากการปฏิบัติงานของจังหวัดสกลนครที่ใช้วิธีการติดตามสามีทางจดหมายโดยให้ตรวจเลือดในสถานที่ใกล้เคียงที่ทำงานและส่งผลมา ทำให้สามารถทราบผลเลือดของสามีได้มากกว่า เช่นเดียวกับโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 5 นครราชสีมาที่มีการพัฒนาระบบการติดตามสามีทั้งการติดตามสามีโดยอาสาสมัครประจำหมู่บ้าน การติดต่อทางโทรศัพท์ การติดต่อทางจดหมายหรือแนะนำให้สามีเจาะเลือดตรวจที่สถานที่ใกล้เคียงที่ทำงานและส่งผลมา เพื่อความครอบคลุมกลุ่มเป้าหมายมากขึ้น²¹ จึงเป็นข้อพิจารณาที่น่าจะนำมาปรับใช้กับโรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร

ในการศึกษานี้ มีทารกได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด (prenatal diagnosis) ทั้งหมด 17 ราย หรือร้อยละ 56.7 จากคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 30 คู่ ซึ่งต่ำกว่าเกณฑ์ของกรมอนามัยที่กำหนดไว้ร้อยละ 100⁵ และต่ำกว่าการศึกษาของโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ในปี พ.ศ. 2547-2551²² ที่สามารถทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดได้มากถึงร้อยละ 79.8 ของคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ซึ่งส่วนหนึ่งอาจจะเนื่องจากผู้ป่วยที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร ไม่ต้องการได้รับ invasive prenatal diagnosis หรือมีปัญหาเรื่องค่าใช้จ่าย หรืออายุครรภ์มากเกินไปที่จะยุติการตั้งครรภ์แล้ว อย่างไรก็ตามในกรณีที่พบคู่เสี่ยงต่อ Hb Bart's hydrops fetalis แพทย์ผู้ดูแลได้แนะนำให้ตรวจ serial ultrasound แทน เพื่อตรวจหาภาวะทารกบวมนี้

การศึกษานี้ตรวจพบทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้ร้อยละ 11.8 ของทารกที่ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ซึ่งต่ำกว่าผลการศึกษาของโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยเชียงใหม่²² และของคณะแพทยศาสตร์วชิรพยาบาล²³ ที่ตรวจพบทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้ร้อยละ 25.3 และร้อยละ 50.0 ของสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดตามลำดับ ซึ่งส่วนหนึ่งเนื่องจากทั้งโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยเชียงใหม่²² และคณะแพทยศาสตร์วชิรพยาบาล²³ เป็นโรงเรียนแพทย์ ซึ่งได้รับการส่งต่อผู้ป่วยจากโรงพยาบาลอื่นมากกว่า จึงมีโอกาสพบทารกผิดปกติมากกว่า และการวินิจฉัยก่อนคลอดในการศึกษาทั้งของโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยเชียงใหม่ และการศึกษาที่คณะแพทยศาสตร์วชิรพยาบาล ทุกายเป็นการวินิจฉัยแบบ invasive ซึ่งต่างจากการศึกษาที่การวินิจฉัยก่อนคลอดเป็นแบบ non-invasive เพียงร้อยละ 41.2 ที่เหลือเป็นการวินิจฉัยด้วย serial ultrasound แต่ถ้ามอง

เฉพาะคู่เสี่ยงที่ได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอดแบบ invasive 7 ราย ซึ่งพบทารกเป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงเพียง 1 ราย หรือร้อยละ 14.3 ก็ยังต่ำกว่า 2 โรงพยาบาลที่กล่าวมามาก

การศึกษารุ่นนี้ พบคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจากการตรวจ Hb typing ร้อยละ 1.3 ของสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งต่ำกว่ารายงานจากโรงพยาบาลอุดรธานีที่พบคู่เสี่ยงร้อยละ 2.5 ของสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย (259 คู่ จาก 10,363 คู่)¹⁸ การศึกษานี้พบอัตราการตรวจทารกเป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงร้อยละ 0.05 ของสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งค่อนข้างต่ำ เมื่อเทียบกับโอกาสการพบทารกเกิดใหม่เป็นโรคร้อยละ 1.2 ในทุกภาคของประเทศไทย²⁴ ซึ่งน่าจะเนื่องจากโรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร เพิ่งเริ่มเก็บข้อมูลโรคธาลัสซีเมีย ในปี พ.ศ. 2547 และเริ่มมีการใช้ clinical practice guideline เรื่องธาลัสซีเมียในปี พ.ศ. 2550 ซึ่ง clinical practice guideline อาจจะยังไม่ชัดเจนพอ และสถิติแพทย์บางท่านยังไม่เข้าใจดีเกี่ยวกับการแปลผล Hb typing ทำให้ไม่ได้ตรวจเพิ่มเติมต่อ เช่น ในการศึกษารุ่นนี้มีคู่สามีภรรยาที่ผล Hb typing ปกติ แต่ MCV < 80 เฟมโตลิตร ซึ่งไม่สามารถตัดภาวะ α -thalassaemia-1 ออกไปได้ แต่ไม่ได้รับการพิจารณาว่าเป็นคู่เสี่ยง และไม่ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดต่อ อีกส่วนหนึ่งน่าจะเป็นผลมาจากปัญหาค่าใช้จ่าย การไม่ตระหนักถึงความสำคัญ of โรค และติดตามสามีมาตรวจไม่ได้ แต่จากการที่มีการณรงค์ให้มีการฝากครรภ์ทันทีที่ทราบว่าตั้งครรภ์ รวมทั้งนโยบายของกรมอนามัยในการสนับสนุนงบประมาณการตรวจ จึงมีความเป็นไปได้ที่จะตรวจพบอัตราคู่เสี่ยงต่อการเกิดโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง และอัตราการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดได้มากขึ้น ดังจะเห็นได้จากข้อมูลการดำเนินงานป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียและเฮโมโกลบินผิดปกติของกรมอนามัยในปี พ.ศ. 2542²⁵ พบว่า มีสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจเลือดคัดกรองร้อยละ 45.3 และติดตามสามีมาตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียได้ร้อยละ 59.0 ซึ่งใกล้เคียงกับข้อมูลของโรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร ในครั้งนี้ แต่เมื่อมีการจัดระบบประมาณสนับสนุนจากสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ ปี พ.ศ. 2548-2550 พบว่า มีสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจเลือดคัดกรองร้อยละ 100 และติดตามสามีมาตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียได้ร้อยละ 73.8 ของสตรีตั้งครรภ์ที่ผลการตรวจคัดกรองผิดปกติ นอกจากนี้ปัจจัยที่ทำให้การศึกษานี้พบอัตราการตรวจทารกเป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงต่ำ เนื่องจากผู้วิจัยติดตามแต่บุตรของรายที่ได้ทำการวินิจฉัยก่อนคลอดและผลการวินิจฉัยพบว่าเด็กผิดปกติ แต่ไม่ได้ติดตามในรายที่ไม่ทราบผลเลือดสามีหรือในคู่เสี่ยงที่ไม่ได้ทำการวินิจฉัยก่อนคลอด และอีกสาเหตุหนึ่งอาจจะ

เนื่องจากกลุ่มสำมะโนการที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงส่วนหนึ่งไปตรวจรักษาต่อที่โรงพยาบาลอื่น ไม่ได้รับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ที่โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร แต่ทางกลุ่มงานไม่ได้มีการติดตามผล จึงทำให้การตรวจพบทารกที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงอาจจะน้อยกว่าความเป็นจริง

จากผลการศึกษานี้ทางกลุ่มงานสูตินรีเวชกรรม โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร จึงได้มีการพัฒนาปรับปรุงแนวทางการคัดกรองโรคธาลัสซีเมียเพิ่มเติม ได้แก่ การบันทึกอายุครรภ์ของสตรีตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ครั้งแรกและได้รับการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย การจัดตั้งทีมแพทย์และพยาบาลเพื่อดูแลเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียในรูปแบบ group counseling การส่งเสริมทีมเข้ารับการอบรมทางวิชาการ การให้คำปรึกษาและเจาะเลือดทั้งสามีและสตรีตั้งครรภ์เก็บไว้ตั้งแต่มาฝากครรภ์ครั้งแรกเพื่อลดจำนวนครั้งของการเจาะเลือด และลดอัตราการตามสามีมาเจาะเลือดไม่ได้ในกรณีที่ผลตรวจคัดกรองของภรรยาผิดปกติ และให้คำแนะนำให้สามีไปตรวจคัดกรองที่สถานบริการสาธารณสุขที่ใกล้ที่ทำงานกรณีที่ไม่สามารถมาตรวจที่โรงพยาบาลตากสินได้ นอกจากนี้ยังได้ปรับปรุงระบบการติดตามทารกหลังคลอดในคู่เสี่ยงที่ไม่ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ทั้งในรายที่ไปคลอดที่โรงพยาบาลอื่น และคลอดที่โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร โดยประสานงานกับกุมารแพทย์เพื่อติดตามทารกทุกราย รวมทั้งการเก็บข้อมูลและจัดทำแนวทางการดูแลคู่เสี่ยงที่ภรรยาฝากครรภ์ซ้ำ และไม่สามารถทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดและ/หรือยุติการตั้งครรภ์ได้ ซึ่งในกรณีที่สตรีตั้งครรภ์มาฝากครรภ์ซ้ำนี้ จะมีการเก็บรวบรวมข้อมูลการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียจนถึง DNA for β -globin gene หรือ α -globin gene เพื่อเป็นข้อมูลในการดูแลในครรภ์ต่อไป และลดปัญหาการตรวจซ้ำซ้อนซึ่งเป็นการสิ้นเปลืองค่าใช้จ่าย

โดยสรุปโรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร สามารถตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียในสตรีตั้งครรภ์รายใหม่ที่มาใช้บริการได้ร้อยละ 100 และในสตรีตั้งครรภ์ที่มีผลคัดกรองเป็นบวกสามารถติดตามสามีมาตรวจเลือดได้ร้อยละ 58.4 โดยพบว่าเป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ร้อยละ 1.3 ของสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจคัดกรองทั้งหมด ทารกในครรภ์ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดร้อยละ 56.7 ของจำนวนคู่เสี่ยง และพบทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ร้อยละ 0.05 ของสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจคัดกรองทั้งหมด

กิตติกรรมประกาศ

ผู้วิจัยขอขอบคุณนายแพทย์สุชาติ สี่บุญเรือง หัวหน้ากลุ่ม

งานสูตินรีเวชกรรม โรงพยาบาลตากสิน กรุงเทพมหานคร ที่อนุญาตให้นำเสนอรายงานฉบับนี้ ขอขอบคุณคุณอรพิน ไทยวานิช หัวหน้าห้องตรวจโรคผู้ป่วยนอก สูตินรีเวชกรรม ในการเก็บรวบรวมข้อมูล ขอขอบคุณนายแพทย์กิตติ วงษ์กิติโสภณในการให้คำแนะนำในการทำวิจัย ขอขอบคุณ ผศ. ดร. บุญศรี กิตติโชติพาณิชย์ และคุณทัศนีย์ พูลสวัสดิ์ นักสถิติโรงพยาบาลตากสินที่ช่วยให้คำแนะนำในเรื่องสถิติ

เอกสารอ้างอิง

1. Panich V. Solution of thalassemia in Thailand. Thai Med Council Bull 1989; 18: 67-74.
2. Weatherall DJ, Clegg IB, editors. The thalassemia syndromes. 4th ed. Oxford: Blackwell Science; 2001. p.597-629.
3. Ngamsiriudom B. Management of prevention and control of severe thalassemia and hemoglobinopathies in National Health Security Project. Proceedings of the 8th National Thalassemia Seminar; 2002 August 8-9; Khonkaen province, Thailand. Kosa Hotel; 2002. p.10-8. (in Thai)
4. Fucharoen S, Fucharoen P, Chaotawon J. Prevention and control of thalassemia. In: Lebnak T, Fucharoen S, Fucharoen P, Siritanarattanakul N, Tonpaichit W, editors. Thalassemia: from molecular biology to clinical medicine. Bangkok: Agricultural Co-operative Federation of Thailand publishing; 2001. p.147-53. (in Thai)
5. Worramongkol N, Pattanapongtorn J, editors. Textbook in management of thalassemia in Thailand. Maternal and Child Health Group, Bureau of Health Promotion. Bangkok: Agricultural Co-operative Federation of Thailand publishing; 2005. p.3-4. (in Thai)
6. Kanokpongsakdi S, Winichagoon P, Fucharoen S. Control of thalassemia in Southeast Asia. J Paediatr Obstet Gynecol 1990; 16 Suppl: 9-14.

7. Fucharoen S, Fucharoen P. Thalassemia in Thailand: problem and prenatal diagnosis. In: Ajjimakorn S, Tanantased C, editors. Diagnosis and treatment of fetus. Bangkok: Pimdee publishing; 1992. p. 90-9. (in Thai)
8. Panich V. Genetic counseling of Thalassemia. Songkla Med J 1991; 9: 221-34.
9. Sirinawin J. Prevention and control of Thalassemia: apply in genetics. Thai J Hematol Transfus Med 1991; 1 : 69-76.
10. Cao A, Rosatelli MC, Monni G, Galanello R. Screening for thalassemia: a model of success. Obstet Gynecol Clin North Am 2002; 29: 305-28.
11. Ratanasiri T. Screening and prenatal diagnosis of Thalassemia. In: Jatsrisupab A, Fucharoen S, editors. Knowledge of Thalassemia 2003. Khonkaen: Khonkaen University publishing; 2004. p.271-86. (in Thai)
12. Sanchaisuriya K, Fucharoen S, Fucharoen G, Ratanasiri T, Sanchaisuriya P, Changtrakul Y, et al. A reliable screening protocol for thalassemia and hemoglobinopathies in pregnancy: an alternative approach to electronic blood cell counting. Am J Clin Pathol 2005; 123: 113-8.
13. Prayongratana K, Polprasert C, Raungrongmorakot K, Tatore K, Santiwatanakul S. Low cost combination of DCIP and MCV was better than that of DCIP and OF in the screening for hemoglobin E. J Med Assoc Thai 2008; 91: 1499-504.
14. Asawakul O. Screening of Hemoglobin E trait in Maharaj Hospital, Nakhonratchasima. Med J Srisaket Surin Buriram Hospitals 2010; 25: 359-67. (in Thai)
15. Tongsong T. Thalassemia. In: Tongsong T, Srisomboon J, editors. Medical complications in Pregnancy. 2nd ed. Bangkok: P.B. foreign books center; 1995. p.187-207.
16. Proceedings of the 16th National Thalassemia Seminar; 2010 September 12-14; Bangkok, Thailand. Miracle Grand Hotel; 2010. p.47-108. (in Thai)
17. Department of Health. Measure and goal to support maternal and child health. In: The 9th National Economic and Social Development Plan; 2007. p.3-47. (in Thai)
18. Songthamwat M. Value of mutation detection for beta-thalassemia genes in prenatal diagnosis of severe thalassemia disease. Srinagarind Med J 2008; 23: 140-6.
19. Chaibutr T. Results of thalassemia control and prevention at Sakonnakorn province. Proceedings of the 15th National Thalassemia Seminar; 2009 April 22-24; Udonthani province, Thailand. Charoensri Grand Royal Hotel; 2009. p.12-4. (in Thai)
20. Ratanasiri T, Charoenthong C, Komwilaisak R, Changtrakul Y, Fucharoen S, Wongkham J, et al. Prenatal prevention for severe thalassemia disease at Srinagarind Hospital. J Med Assoc Thai 2006; 89 (Suppl 4): s87-93.
21. Muennoi N, Jopang Y, Phuangpruek R, Natene P. Analysis in project of prevention and control of thalassemia in Nakhonratchasima province between 2007-2009. Proceedings of the 16th National Thalassemia Seminar; 2010 September 12-14; Bangkok, Thailand. Miracle Grand Hotel; 2010. p.148-59. (in Thai)
22. Wanapirak C. Control and prevention of thalassemia from the beginning to the future. Proceedings of the 16th National Thalassemia Seminar; 2010 September 12-14; Bangkok, Thailand. Miracle Grand Hotel; 2010. p.7-19. (in Thai)
23. Phaloprakarn C. Pregnant women undergoing prenatal diagnosis for thalassemia in BMA Medical College and Vajira Hospital: case series. Vajira Med J 2008; 52: 167-74.
24. Laosombat W. Thalassemia. Bangkok: OS printing house; 1998. p.1-6. (in Thai)
25. Pattanaphongtorn J. Thalassemia: sound effect of past to now. Proceedings of the 16th National Thalassemia Seminar; 2010 September 12-14; Bangkok, Thailand. Miracle Grand Hotel; 2010. p.20-36. (in Thai)