

นิพนธ์ต้นฉบับ

วิเคราะห์ผลงาน 10 ปี โครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ของโรงพยาบาลพระปกเกล้า

ปัญญา สนั่นพานิชกุล พ.บ.*

Abstract : 10-year analysis of the strategic plan for prevention and control of thalassemia in Prapokklao Hospital

Panya Sananpanichkul M.D.*

* Department of Obstetrics & Gynecology and Family Planning, Prapokklao Hospital, Chanthaburi Province, Thailand.

J Prapokklao Hosp Clin Med Educat Center 2011;28:214-22

Objective : To analyze the results of the prevention and control of thalassemia project of Prapokklao Hospital.

Method : The strategic plan for prevention and control of thalassemia in Prapokklao Hospital started on 1998 but the appropriate record was first recorded on 2002. From March 2002 to January 2012, all the couples at risk for homozygous β -thalassemia, β -thalassemia/Hb E and hydrops fetalis were counseled for cordocentesis as a prenatal diagnosis. The results of cordocentesis were interpreted and let the couples to make the decision for termination of pregnancy.

Results : Two hundred and twelve couples at risk were enrolled. There were 62.28% at risk for β -thalassemia and 28.07% at risk for α -thalassemia. Two hundred and twelve cordocentesis were done. There were 3 cases that need the second operation. There was 9.65% of unnecessary cordocentesis because of error of interpretation. There were 24 cases of major thalassemic disease. Of these cases, 4 cases continued pregnancy, 7 cases had not

* กลุ่มงานสูติ-นรีเวชกรรมและวางแผนครอบครัว โรงพยาบาลพระปกเกล้า จังหวัดจันทบุรี

data to follow. Termination of pregnancies done in 13 cases of the left, showed 8 cases of β -thalassemia/ Hb E and 5 cases of hydrops fetalis.

Conclusion : The prevention and control of thalassemia strategy still continues for decreasing the number of new thalassemic patients . Data collection and interpretation should be improved for decreasing of unnecessary cordocentesis.

บทนำ

โรคธาลัสซีเมีย (Thalassemia) เป็นโรคเลือดจางที่มีสาเหตุมาจากมีความผิดปกติทางพันธุกรรม ทำให้มีการสร้างโปรตีนที่เป็นส่วนประกอบสำคัญของเม็ดเลือดผิดปกติ จึงทำให้เม็ดเลือดแดงมีอายุสั้นกว่าปกติ แต่ก่าย ถูกทำลายง่าย ผู้ป่วยที่เป็นโรคนี้จึงมีเลือดจาง โรคนี้พบได้ทั้งหญิงและชายปริมาณเท่าๆ กัน ถ่ายทอดมาจากพ่อและแม่ทางพันธุกรรม พบได้ทั่วโลก และพบมากในประเทศไทยด้วยเช่นกัน ความผิดปกตินี้มีหลายชนิดขึ้นกับความผิดปกติของยีนผู้ที่มียืนแฝงอยู่ เรียกว่า เป็นพาหะ (trait or carrier) จะไม่เป็นโรค และไม่มีอาการ โรคธาลัสซีเมียบางชนิดมีอาการปานกลาง บางชนิดมีอาการรุนแรง เช่น ทารกที่เป็นโรค α -thalassemia ชนิดรุนแรง คือ hydrops fetalis จะมีอาการรุนแรงมากจนเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์ หรือทันทีเมื่อคลอด และทำให้เกิดภาวะแทรกซ้อนขึ้นในมารดาจากความดันโลหิตสูง ครรภ์เป็นพิษ ตกเลือดทั้งก่อนและหลังคลอด และการคลอดยาก เป็นต้น โรคธาลัสซีเมียอีกชนิดหนึ่งคือ β -thalassemia ที่แม้ว่าทารกแรกคลอดจะไม่มีอาการ แต่จะมีอาการหลังคลอด คือ ซีดเรื้อรัง ตัวเหลือง ตับและม้ามโต ร่างกายเติบโตช้ากว่าปกติ ซึ่งในรายที่มีอาการรุนแรงอาจจะมีอาการซีดมากตั้งแต่อายุ 1-2 เดือน ต้องได้รับการให้

เลือดร่วมกับการให้ยาขับเหล็กไปตลอดชีวิต การรักษาให้หายขาดได้คือการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด (stem cell) ที่มีข้อจำกัดเรื่องค่าใช้จ่ายที่สูง และความเข้ากันได้ของผู้รับและผู้ให้ ทั้งยังอาจเกิดภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรงมากจนถึงชีวิตได้ ดังนั้นในปัจจุบัน การรักษาส่วนใหญ่ก็ยังเป็นการรักษาตามอาการ การแก้ปัญหาจึงมุ่งไปในเรื่องการป้องกันและควบคุมโรคโดยการตรวจคัดกรองพาหะของโรคธาลัสซีเมียในคู่สามีและภรรยาทุกคู่ที่ตั้งครรภ์อยู่ หรือที่กำลังวางแผนจะตั้งครรภ์

การควบคุมโรคธาลัสซีเมียให้ได้ผลจริงจัง¹ จึงจะต้องประกอบด้วยงาน 2 ส่วน คือ

1. การป้องกันมิให้มีผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียเกิดขึ้นใหม่ และ

2. การรักษาผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียที่เกิดมาแล้วให้ดีที่สุด

สำหรับประเทศไทย กระทรวงสาธารณสุข ได้มีนโยบายที่ชัดเจนในการที่จะพยายามควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย 3 โรคต่อไปนี้² คือ

- Hb Bart's hydrops fetalis
- Homozygous β - thalassemia
- β - thalassemia / Hb E disease

กลุ่มงานสูตินรีเวชกรรมโรงพยาบาลพระปกเกล้าได้ดำเนินการตามนโยบายดังกล่าวของกระทรวงสาธารณสุขมาตั้งแต่ปี พ.ศ. 2541

เป้าหมายคือ การป้องกันมิให้มารดาคลอดบุตรที่เป็นโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งขั้นตอนการดำเนินงานเริ่มจากการตรวจคัดกรองหาความผิดปกติในมารดาและคู่สมรส โดยวิธี OF และ DCIP ถ้าพบว่าผลเป็นบวก จะนำเลือดของคู่สมรสมาตรวจ Hb typing ด้วยวิธี high performance liquid chromatography ถ้าคู่สมรสใดมีความเสี่ยงที่จะกำเนิดบุตรที่เป็นโรคดังกล่าวข้างต้น ก็จะเข้าสู่กระบวนการปรึกษา และทำการเจาะเลือดจากสายสะดือทารกในครรภ์เพื่อการวินิจฉัยความผิดปกติของทารกในครรภ์ ซึ่งในช่วงแรกของการดำเนินโครงการยังไม่สามารถเจาะเลือดจากสายสะดือทารกได้จึงต้องส่งต่อผู้ป่วยไปยังโรงพยาบาลชลบุรี

การวินิจฉัยทารกในครรภ์ว่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย สามารถตรวจได้ทั้งจากเซลล์ของรก (chorionic villous sampling) เซลล์ทารกจากน้ำคร่ำ (amniocentesis) และจากเลือดสายสะดือของทารกในครรภ์ (cordocentesis) ได้มีการเจาะเลือดจากสายสะดือทารกเพื่อตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียเป็นครั้งแรกที่โรงพยาบาลพระปกเกล้าในเดือนมีนาคม พ.ศ. 2545³ การดำเนินการวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียในทารกก่อนคลอดของโรงพยาบาลพระปกเกล้า ใช้วิธีการเจาะเลือดจากสายสะดือทารกในครรภ์ เนื่องจากเป็นวิธีที่สามารถทำได้ปลอดภัย³ และมีค่าใช้จ่ายที่ต่ำกว่าการตรวจวินิจฉัยแบบอื่น แม้ว่าจะต้องอาศัยความชำนาญมากขึ้นก็ตาม

วัตถุประสงค์

- รายงานสถานการณ์ของโรคธาลัสซีเมียในมารดาและสามีที่เป็นคู่เสี่ยงที่มาฝากครรภ์

ที่โรงพยาบาลพระปกเกล้า

- รายงานผลการดำเนินการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียในทารกก่อนคลอดด้วยวิธีเจาะเลือดจากสายสะดือทารกในครรภ์
- ศึกษาหาข้อผิดพลาดจากการปฏิบัติงาน และแนวทางปรับปรุง

วิธีการ

เก็บรวบรวมข้อมูลเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียของมารดาที่มาฝากครรภ์และของสามี มาวิเคราะห์เรื่องคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียเปรียบเทียบกับผลเลือดของทารกที่ได้จากการวินิจฉัยก่อนคลอด โดยรวบรวมข้อมูลจากระเบียนการฝากครรภ์และจากระเบียนผู้ป่วยนอกของโรงพยาบาลพระปกเกล้า จันทบุรี ตั้งแต่เดือนมีนาคม พ.ศ. 2545 ถึงเดือนมกราคม พ.ศ. 2555 มาเปรียบเทียบในรูปแบบร้อยละ และแผนภูมิ

ผลการศึกษา

เริ่มมีการดำเนินการตามโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ที่โรงพยาบาลพระปกเกล้า จังหวัดจันทบุรี ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2541 แต่เนื่องจากยังไม่มีการจัดเก็บข้อมูลที่เป็นระบบที่ดีพอจึงทำให้ไม่สามารถรวบรวมข้อมูลได้ ดังนั้นข้อมูลที่ได้จึงเป็นข้อมูลตั้งแต่เดือนมีนาคม พ.ศ. 2545 ที่เป็นช่วงที่เริ่มมีการเจาะเลือดจากสายสะดือทารกในครรภ์ได้ จนถึงเดือนมกราคม พ.ศ. 2555 พบว่า มีคู่สมรสที่ทารกมีความเสี่ยงจะเป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงและได้รับการเจาะ cordocentesis จำนวน 212 คู่ แยกเป็นชนิดของพาหะหรือชนิดโรคธาลัสซีเมียได้ ดังแสดงในตารางที่ 1

ตารางที่ 1 ชนิดของฮีโมโกลบินที่ตรวจพบของคู่เสี่ยงโรคธาลัสซีเมีย

Hb typing	บิดา	มารดา	%	%ของมารดา
1.ไม่ทราบผล	100	98	46.70%	
2. α thal 1 trait	18	20	53.30%	28.07%
3. α thal 2 trait	5	8		
4. Hb H disease	2	2		
5. Hb H + Hb CS	0	2		
6. β thal trait	30	37	62.28%	9.65%
7. β thal/Hb E	6	4		
8. Hb E disease	6	4		
9. Hb E trait	31	26		
10. normal	14	11	100%	100%
รวมจำนวน	212	212		

จากตารางที่ 1 เมื่อพิจารณาถึงชนิดของความผิดปกติที่เป็นมูลเหตุให้ต้องดำเนินการ จะพบว่าไม่มีการบันทึกข้อมูลถึงร้อยละ 46.7 ซึ่งเป็นจำนวนที่มากเกือบครึ่งหนึ่งของกลุ่มประชากรที่เก็บศึกษา สิ่งนี้น่าจะบ่งบอกถึงการขาดคุณภาพในการจัดเก็บข้อมูลที่ตี ที่สมควรจะมีการแก้ไขต่อไป เมื่อตัดข้อมูลส่วนนี้ออกไปแล้วจะพบว่าเป็นคู่เสี่ยงที่จะเป็นโรคของ α - thalassemia พบร้อยละ 28.07 และเป็นคู่เสี่ยงโรค β - thalassemia พบร้อยละ 62.28 นอกจากนี้ยังพบว่าผล hemoglobin typing เป็นปกติ ถึงร้อยละ 9.65 ซึ่งเกิดจากความผิดพลาดในการแปลผล ทำให้มารดาตั้งครรภ์ต้องถูกเจาะ cordocentesis

โดยไม่จำเป็นและเป็นการเพิ่มความเสี่ยงทั้งต่อมารดาและทารก

เมื่อพิจารณารายละเอียดของความผิดพลาดนั้นพบว่า เกิดจากการไม่สามารถวินิจฉัยความเป็นพาหะของ α - thalassemia ถึงร้อยละ 70 ดังนั้นจึงมีการปรับปรุงแนวทาง โดยทางกลุ่มงานสูตินรีเวชกรรมได้เริ่มมีการเจาะเลือดเพื่อตรวจ DNA คู่สมรสที่มีโอกาสจะเป็นพาหะของ α - thalassemia โดยวิธี PCR เพื่อยืนยันว่าเป็นคู่เสี่ยง α - thalassemia จริง หลังจากนั้นจึงพิจารณาเจาะ cordocentesis โดยเริ่มดำเนินการตั้งแต่เดือนตุลาคม พ.ศ. 2549 ผลการดำเนินการเป็นดังที่แสดงในตารางที่ 2

ตารางที่ 2 การตรวจ PCR เพื่อยืนยันการเป็นคู่เสี่ยง α - thal-1 trait และผลของ PND

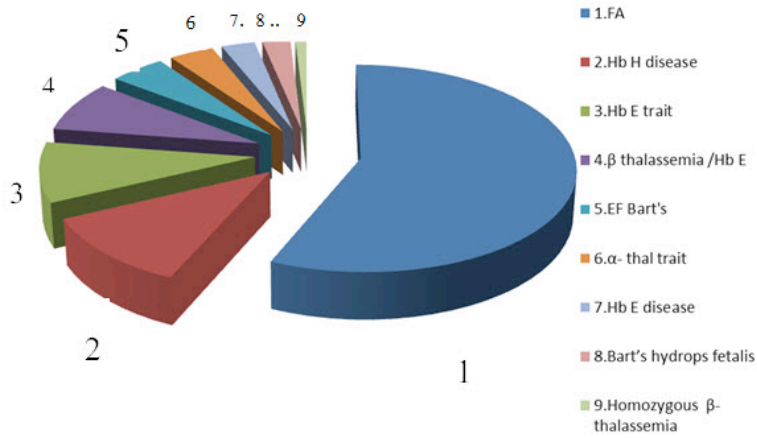
ปีงบประมาณ	จำนวนคู่	จำนวนการเจาะ	ปกติ	ผิดปกติ	จำนวนคู่เสี่ยง	รายละเอียด
2549	60	120	102	18	2	1) เจาะ PND ผลเป็น β - thalassemia / Hb E disease 2) เจาะ PND ผลเป็น Hb H disease
2550	57	114	99	15	2	1) เจาะ PND ผลปกติ 2) เจาะ PND ผลปกติ
2551	38	76	41	35	1	1) เจาะ PND ผลเป็น Hb H disease
2552	49	98	76	22	1	ไม่ได้ PND
2553	34	68	52	16	2	1) ไม่มีข้อมูล 2) ไม่มีข้อมูล
2554	62	124	91	33	6	1) PND 3 ราย -Hydrops fetalis 1 ราย - TOP , FA Bart's 2 ราย 2) no PND -Hydrops fetalis 1 ราย , คลอดปกติ 2 ราย
2555	7	14	11	3	0	
TOTAL	307	614	472	142	14	

Note : PND= prenatal diagnosis , TOP = termination of pregnancy

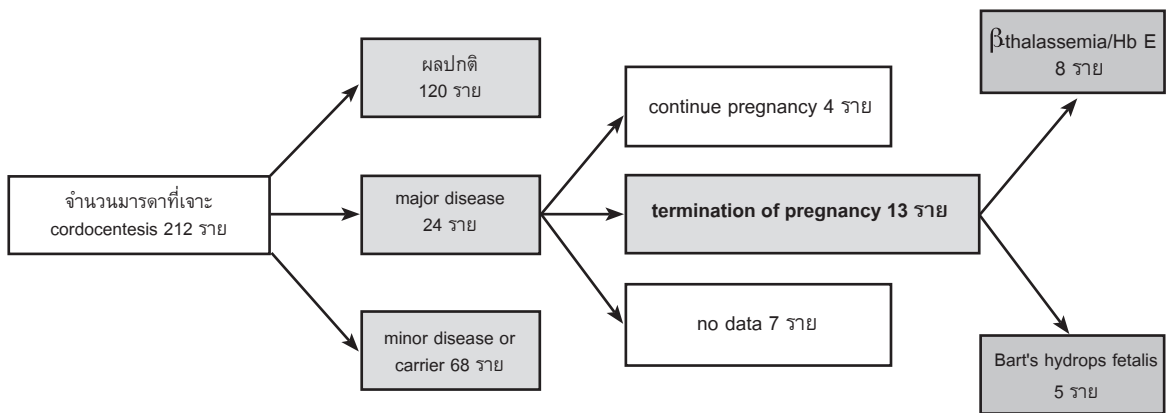
ตารางที่ 3 ชนิดของฮีโมโกลบินที่ได้จากการเจาะเลือดจากสายสะดือทารกในครรภ์

Hb typing	จำนวน	ร้อยละ
1. FA	120	56.60
2. Hb H disease	24	11.32
3. Hb E trait	20	9.43
4. β thalassemia /Hb E	17	8.02
5. EF Bart's	10	4.72
6. α - thal trait	8	3.77
7. Hb E disease	6	2.83
8. Bart's hydrops fetalis	5	2.36
9. Homozygous β - thalassemia	2	0.94
Total	212	100.00

แผนภูมิที่ 1 ชนิดของฮีโมโกลบินที่ได้จากการเจาะเลือดจากสายสะดือทารกในครรภ์



แผนภูมิที่ 2 ผลการดำเนินงานหลังเจาะ cordocentesis ตั้งแต่ มี.ค. 2545 –ม.ค. 2555



วิจารณ์

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรมที่พบได้บ่อยในประเทศไทยอุบัติการณ์ของประชากรไทยที่มียีนแฝงของโรคนี้พบประมาณร้อยละ 30-40 และมีผู้ป่วยด้วยโรคนี้ร้อยละ 1 หรือประมาณ 600,000 คนต่อประชากร 60 ล้านคน โดยมีผู้ป่วยรายใหม่เพิ่มขึ้นมากกว่า 12,000 คนต่อปี ทำให้ต้องเสียค่าใช้จ่ายในการรักษาพยาบาลผู้ป่วยแต่ละปีเป็นจำนวนมาก

การตรวจหาพาหะของธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบินที่ผิดปกติ⁴⁻⁷ มีจุดประสงค์เพื่อหาผู้ที่เป็นพาหะของ β-thalassemia, α - thalassemia และ Hb E เพื่อการควบคุมและป้องกันโรคที่เป็นเป้าหมาย 3 โรค ดังที่ได้กล่าวแล้วนั้น การตรวจคัดกรองที่ใช้ในโรงพยาบาลพระปกเกล้าคือ

1. การทดสอบความเปราะของเม็ดเลือดแดงชนิดหลอดเดียว (One tube osmotic fragility test หรือ OF) ที่พบผลบวกร้อยละ 90 ของพาหะ

β -thalassemia, ร้อยละ 93 ของพาหะ α - thalassemia - 1 และให้ผลบวกวง ร้อยละ 5 ในคนปกติ รวมทั้งในภาวะโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็ก

2. การทดสอบฮีโมโกลบินไม่เสถียรโดยการตกตะกอนสีด้วย DCIP (dichlorophenol-indolphanol precipitation test) เพื่อตรวจกรองพาหะของ Hb E และ Hb H โดยพบว่าใน Hb E ให้ผลบวกร้อยละ 90

3. ดัชนีเม็ดเลือดแดง (red cell indices) ประกอบด้วย MCV (mean corpuscular volume), MCH (mean corpuscular hemoglobin) โดยผู้ใหญ่เพศชายที่เป็นพาหะจะมีค่า MCV <80 FL ส่วน MCH ของผู้ที่เป็นพาหะจะต่ำกว่า 27 pg

เมื่อผลการตรวจคัดกรองบ่งชี้ว่าเป็นคู่เสี่ยงแล้ว ต้องทำการตรวจยืนยันโดยวิธีมาตรฐานต่อไป ได้แก่

1) การตรวจวิเคราะห์ชนิดของฮีโมโกลบิน (hemoglobin analysis) โดยวัดปริมาณของ Hb A2 โดยที่พาหะของ β - thalassemia จะมีค่า Hb A2 มากกว่าร้อยละ 3.5

2) การตรวจวิเคราะห์ยีนด้วยวิธี PCR (Polymerase chain reaction) สำหรับวินิจฉัยผู้ที่เป็นพาหะของ α - thalassemia

3) การตรวจ serum ferritin เพื่อแยกภาวะการขาดธาตุเหล็กออกจากพาหะของธาลัสซีเมีย

โดยที่กลุ่มงานสูติ นรีเวชกรรม โรงพยาบาลพระปกเกล้า ในช่วงแรกใช้เพียงผลของ hemoglobin analysis มาพิจารณาคู่เสี่ยงเพียงอย่างเดียว แต่เมื่อมาวิเคราะห์ในภายหลังโดยแพทย์ที่ชำนาญการทางโลหิตวิทยาแล้วพบว่ามารดาไม่ได้เป็นกลุ่มเสี่ยงถึง 11 คน คิด

เป็นร้อยละ 9.65 ของการวินิจฉัยก่อนคลอด จึงได้มีการตรวจวิเคราะห์ทางยีนด้วยวิธี PCR เพิ่มเข้ามาอีกในช่วงหลัง ส่วนการตรวจ serum ferritin ยังไม่มีการตรวจเป็นปกติ เนื่องจากปัญหาเรื่องค่าใช้จ่าย

การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ ประกอบด้วย

1) การตรวจครรภ์ด้วยเครื่องคลื่นเสียงความถี่สูง ที่วินิจฉัยได้เฉพาะ Hb Bart's hydrops fetalis เป็นวิธีการที่สะดวกและปลอดภัยแต่ข้อเสียคือ บางครั้งวินิจฉัยได้เมื่ออายุครรภ์ที่มากจึงเพิ่มความเสี่ยงมารดาที่จะเกิดภาวะครรภ์เป็นพิษ

2) การตรวจชิ้นเนื้อรก (chorionic villous sampling, CVS) ซึ่งข้อดีคือ สามารถตรวจวินิจฉัยได้ตั้งแต่อายุครรภ์น้อยๆ คือ 10-13 สัปดาห์ แต่มีความเสี่ยงที่จะแท้งสูงประมาณร้อยละ 1 และผลที่ได้เป็นข้อมูลระดับยีนเท่านั้น ซึ่งต้องการความละเอียดรอบคอบในการเก็บตัวอย่างและแปลผล ทำให้มีข้อจำกัดสำหรับโรงพยาบาลพระปกเกล้า จังหวัดจันทบุรี ที่จะต้องส่งตัวอย่างไปตรวจที่โรงเรียนแพทย์ในกรุงเทพมหานครเท่านั้น

3) การตรวจน้ำคร่ำ (amniocentesis) มักทำตั้งแต่อายุครรภ์ 15-20 สัปดาห์ ข้อมูลที่ได้เป็นการตรวจทางระดับยีน เช่นเดียวกับการตรวจชิ้นเนื้อรก ภาวะแทรกซ้อน เช่นการแท้งพบได้ประมาณ ร้อยละ 0.2-0.33⁸

4) การเจาะเลือดจากสายสะดือทารกในครรภ์ (cordocentesis) เป็นการตรวจเลือดจากทารกโดยตรงตรวจได้ทั้งระดับยีนและทางโลหิตวิทยาของทารก พบภาวะแทรกซ้อนได้ ร้อยละ 1-2.5⁸ ขึ้นกับความชำนาญของผู้ทำ ซึ่งจากการรวบรวมข้อมูลที่ผู้วิจัยได้ทำการเจาะเลือดทารก

จากสายสะดือ จำนวน 212 ราย พบมีการแท้งบุตร 2 ราย คิดเป็นร้อยละ 0.94

ปัญหาที่พบจากการดำเนินการตามนโยบายป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ของกลุ่มงานสูติหรือเวชกรรม โรงพยาบาลพระปกเกล้า ในช่วงเวลา 10 ปีนี้ คือ

1. การจัดเก็บข้อมูลแบบเดิมที่เป็นการจดบันทึกลงในสมุดที่นำมาซึ่งปัญหาคือความคลาดเคลื่อนของข้อมูลเนื่องจากความไม่เข้าใจและจากลายมือ ความชำรุด สูญหายของข้อมูล

2. ไม่สามารถตามสามีของมารดาที่เป็นพาหะของโรคเลือดจากธาลัสซีเมียมาเจาะเลือดได้

3. ความผิดพลาดที่อาจเกิดจากผลบวกหลง ของการตรวจคัดกรอง (OF, DCIP) ทำให้มีการเพิ่มการตรวจ MCV ด้วยในช่วงหลัง

4. ความผิดพลาดในการวินิจฉัย α -thalassemia 1 carrier ทำให้มีการส่งตรวจ DNA ด้วยวิธี PCR ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2549 เป็นต้นมา แต่ยังมีปัญหาเรื่องค่าใช้จ่ายอยู่บ้าง การใช้ชุดทดสอบการเป็นคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข(DMSc α -thalassemia 1)สำหรับตรวจหาความผิดปกติของยีน α -thalassemia 1 อาจจะเป็นทางเลือกอีกทางหนึ่ง

5. ความผิดพลาดในการแปลผลฮีโมโกลบิน จาก hemoglobin analysis จะถูกแก้ไขโดยการพัฒนาความรู้บุคลากร การมีระบบควบคุมคุณภาพของห้องปฏิบัติการที่ดี และความร่วมมือของสูติหรือแพทย์และแพทย์ทางโลหิตวิทยาในการร่วมแปลผล

6. ความผิดพลาดในการวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal diagnosis) ในการศึกษาที่ พบ

ว่าเจาะไม่ได้ 1 ราย และทารกเสียชีวิต 2 ราย การพัฒนาน่าจะเป็นการฝึกทบทวนกับโมเดลจำลอง และการที่โรงพยาบาลพระปกเกล้าจะได้แพทย์ต่อยอดเวชศาสตร์มารดาและทารกในปี 2556 ก็น่าจะเป็นการพัฒนาที่ดีขึ้น

7. ปัญหาในการทำ genetic counseling เรื่องโรคธาลัสซีเมีย และทางเลือกส่วนหนึ่งเกิดจากการขาดอัตรากำลัง เจ้าหน้าที่ที่มีอยู่ก็มึนงานประจำจนล้นมือ ทำให้การให้ความรู้แก่คู่เสี่ยงไม่เพียงพอ ตัวอย่างเช่นคู่สมรสบางคู่ไม่เข้าใจโรคดีพอ จะขอตั้งครรภ์ต่อในรายบุตรเป็น Hb Bart's hydrops fetalis ซึ่งเรื่องดังกล่าวไม่เป็นผลดีต่อทุกฝ่าย ซึ่งการให้ข้อมูลในทุกๆ ด้านของโรคธาลัสซีเมียโดยเฉพาะปัจจัยเสี่ยงของมารดาที่มีโอกาสเกิดครรภ์เป็นพิษได้ เป็นสิ่งที่ต้องคำนึงถึง และพัฒนาให้เป็นรูปธรรม

8. ในมารดาตั้งครรภ์อายุมากกว่า 35 ปี และเป็นคู่เสี่ยงโรคธาลัสซีเมีย อาจพิจารณาเจาะน้ำคร่ำ ตอนอายุครรภ์ 15-20 สัปดาห์ เพื่อ chromosome study และค้นหา gene defect สำหรับวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งเป็นการเจาะเพียงครั้งเดียวแล้วได้ข้อมูลที่ต้องการทั้งสองอย่าง ซึ่งข้อดีก็คือเป็นการลดความเสี่ยงจากการต้องตรวจวินิจฉัยทารกก่อนคลอด 2 อย่างคือ เจาะน้ำคร่ำตรวจตอนอายุครรภ์ 16-18 สัปดาห์ และนัดมาเจาะ cordocentesis ตอนอายุครรภ์ 20 สัปดาห์ หรือ จะเป็นการนัดมาตอนอายุครรภ์ 20 สัปดาห์ และเจาะตรวจทั้งน้ำคร่ำและ cordocentesis ซึ่งล้วนแล้วแต่เพิ่มความเสี่ยงต่อมารดาและทารกในครรภ์ การเจาะน้ำคร่ำเพียงครั้งเดียวและส่งตรวจทั้งสองอย่างน่าจะเป็นการลดความเสี่ยงลง ปัญหาคือเรื่องค่าใช้จ่ายในการตรวจ (ประมาณ 12,000 บาท) และต้องส่งน้ำคร่ำ

ตรวจที่กรุงเทพฯ (โรงพยาบาลศิริราช) ซึ่งที่ผ่านมา มีการเจาะส่งตรวจเพียง 1 รายเท่านั้น

สรุป

ในระยะ 10 ปีที่ผ่านมาพบคู่เสี่ยงที่ได้รับการเจาะ cordocentesis 212 ราย ผลการเจาะพบเป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรง 24 ราย โดยมีจำนวน 13 รายที่ตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ โดยแยกเป็น Hb Bart's hydrops fetalis 5 ราย และ β - thalassemia / Hb E disease 8 ราย การดำเนินการตามโครงการควบคุมและป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียยังคงต้องทำต่อไป โดยมุ่งเน้นที่ การลดความผิดพลาดในการคัดกรองและการแปลผล hemoglobin analysis เพื่อลดการเจาะ cordocentesis ที่ไม่จำเป็นลง รวมทั้งการให้ความรู้ ที่ถูกต้องแก่คู่เสี่ยง ควบคู่กับการพัฒนาการจัดเก็บข้อมูลที่เป็นระบบเพื่อจะสามารถวิเคราะห์ได้ในภายภาคหน้า

เอกสารอ้างอิง

- 1 ปราณี (วินิจจะกุล) ฟูเจริญ, รุ่งรัตน์ ศรีพาณิชย์, สุทัศน์ ฟูเจริญ : การตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบินผิดปกติในทารกก่อนคลอด. ใน ทัศนีย์ เล็บนาค, สุทัศน์ ฟูเจริญ, ปราณี ฟูเจริญ และคณะ, บรรณาธิการ. THALASSEMIA : From molecular Biology to Clinical Medicine ประกอบการอบรมเพื่อจัดระบบป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติอย่างมีคุณภาพตามนโยบายหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า : โรงพิมพ์ชุมนุมสหกรณ์แห่งประเทศไทย, 2544:179-91.
- 2 Expert Committee. Current situation and strategic plan for prevention and control

of blood disease in Thailand. Academic reports. Ministry of Public Health 1989 - 1990:5-43.

- 3 ปัญญา สนั่นพานิชกุล. การเจาะเลือดจากสายสะดือทารก 68 รายแรก ของโรงพยาบาลพระปกเกล้า. วารสารศูนย์การศึกษาแพทยศาสตร์คลินิก โรงพยาบาลพระปกเกล้า. 2547; 21 (2):79-85.
- 4 กิตติ ต่อจรัส . Thalassemia Syndromes. ใน วิชัย ประยูรวิวัฒน์, แสงสุรีย์ จุฑา, ถนอมศรี ศรีชัยกุล. บรรณาธิการ. ตำราโลหิตวิทยา การวินิจฉัย และการรักษาโรคเลือดที่พบบ่อยในประเทศไทย, กรุงเทพฯ : นำอักษรการพิมพ์ , 2550 : 255-75.
- 5 Ghosh A, et al . Evaluation of a prenatal screening for beta thalassemia carriers in a Chinese population based on the mean corpuscular volume (MCV). Prenatal Diagnosis 1985; 5: 59-65.
- 6 Rogers M. et al. Screening criteria for beta thalassemia trait in pregnant women. J Clin Pathol 1995 ; 48 : 1054-6.
- 7 กิตติ ต่อจรัส และ วรวรรณ ตันไพจิตร การตรวจกรองและการวินิจฉัยผู้ที่เป็นพาหะใน : จินตนา ศิรินาวิน, วันชัย วนะชีวนาวิน, วรวรรณ ตันไพจิตร และชนินทร์ ลีม่วงศรี บรรณาธิการ. ธาลัสซีเมีย. กรุงเทพฯ : สำนักพิมพ์หมอชาวบ้าน , 2544:130-7.
- 8 Cunningham FG, Levono KJ, Bloom SL, Hauth JC, Rouse DJ, Spong CY. Williams Obstetrics. 23rd ed. McGraw Hill, 2010: 299-302.