นิพนธ์ต้นฉบับ

การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ณ โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสระแก้ว

ภคินี ภัทรกุล พ.บ.*

Abstract **Neonatal Screening for Hypothyroidism at Sakaeo Crown Prince Hospital**

Pakinee Patarakul M.D.*

*Department of Pediatrics, Sakaeo Crown Prince Hospital, Sakaeo Province, Tahiland.

J Prapokklao Hosp Clin Med Educat Center 2003;20,143–150.

Objectives : To detect newborns with congenital hypothyroidism by TSH screening 5 and to treat the affected infants as early as possible. To find the incidence of congenital hypothyroidism in neonates born at Sakaeo Crown Prince Hospital from May 2000 to September 2003.

Material and Method : TSH screening for congenital hypothyroidism was done in neonates born at Sakaeo Crown Prince Hospital from May 2000 to September 2003. Blood TSH level were determined on neonates at ≥ 48 hr. but ≤ 7 days after birth. Infants with elevated TSH level of greater than the cut – off level (25 mu/L) were recalled for reevaluation which consist of complete physical examination, blood test for serum T3, T4 and TSH and thyroxine therapy according to national recommended guideline.

Results : From May 2000 to September 2003, 8,294 neonates were screened for congenital hypothyroidism (100 percent coverage). The recall rate was 0.18 percent and response rate was 100 percent. Primary congenital hypothyroidism was diagnosed in 2 infants. The incidence was 1 : 4,147. The median age at initiation of thyroxine therapy was 23 days (rang, 13 – 38 days).

Conclusion : This study confirms the benefit of the screening program in carly detection and treatment of congenital yhpothyroidism. Improvement of parent's education, communication and monitoring should be emphyasized.

* *กลุ่มงานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสระแก้ว จังหวัดสระแก้ว*

บทนำ

ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดเป็น โรคทางระบบต่อมไร้ท่อที่พบบ่อยในเด็ก อุบัติการทั่วโลก 1 : 3,000 – 1 : 4,000 เป็นผลจากการสร้างธัยรอยด์ฮอร์โมนไม่เพียงพอ ซึ่งธัยรอยด์ฮอร์โมนมีความสำคัญมากเกี่ยวกับการพัฒนาของเนื้อเยื่อสมองตั้งแต่ทารกในครรภ์จนสมองพัฒนาเต็มที่เมื่ออายุ 3 – 4 ปี สาเหตุของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดแบบถาวรที่พบส่วนใหญ่เป็นความผิดปกติของต่อมธัยรอยด์เอง (thyroid dysgenesis) ซึ่งพบประมาณร้อยละ 80 – 85 สาเหตุอื่น ๆ ที่พบน้อยกว่า ได้แก่ ความผิดปกติของเอนไซม์ที่ใช้ในขบวนการสร้างธัยรอยด์ฮอร์โมน การขาดสารไอโอดีน ความผิดปกติในระดับไฮโปธาลามัสและต่อมพิทูอิทารี เป็นต้น ในพื้นที่ขาดสารไอโอดีน ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนจะมีสาเหตุมาจากการขาดสารไอโอดีนมากที่สุด

ลักษณะทางคลินิกของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดจะช่วยวินิจฉัยในทารกแรกเกิดได้เพียงร้อยละ 5 เท่านั้น ซึ่งเป็นกลุ่มที่มีความผิดปกติรุนแรง[1] ลักษณะเฉพาะ เช่น ภาวะ ตัวเหลือง ท้องผูก อากัปกิริยาเชื่องช้า สะดือจุ่น ผิวแห้ง พัฒนาการล่าช้า จนถึงปัญญาอ่อน รุนแรง จะเห็นได้ชัดเจนหลังอายุ 3 – 6 เดือนขึ้นไป ทำให้การวินิจฉัยและการรักษาล่าช้า ส่งผลถึงพยากรณ์โรคของผู้ป่วย การศึกษาของ Klein และคณะ[2] พบว่าหากรักษาภายในอายุ 3 เดือนแรก สามารถคงระดับสติปัญญาอยู่ที่ระดับ 89 หากรักษาเมื่ออายุ 3 – 6 เดือน ระดับสติปัญญาเฉลี่ยจะ ลดลงอยู่ที่ระดับ 70 และหลังอายุ 6 เดือน ระดับสติปัญญาเฉลี่ยอยู่ที่ระดับ 54 เท่านั้นซึ่งหมายถึงเป็นภาวะปัญญาอ่อนรุนแรงกลายเป็นภาระการดูแลของครอบครัว และส่งผลต่อคุณภาพชีวิตของประชากรของชาติในอนาคต

ดังนั้น การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดเพื่อการวินิจฉัยและการให้การรักษาโดยเร็วจึงมีความสำคัญ Dussault JH เป็นผู้ริเริ่มการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดที่ประเทศแคนาดาตั้งแต่ปี พ.ศ. 2516 และมีการพัฒนาขึ้นเป็นลำดับ ในประเทศไทย โครงการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดได้เริ่มดำเนินการในโรง–พยาบาลของมหาวิทยาลัยและโรงพยาบาลในสังกัดกระทรวงสาธารณสุขบางแห่ง ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2529[3] และขยายพื้นที่ดำเนินการโดยมีเป้าหมายให้ขยายครอบคลุมพื้นที่ทั่วประเทศภายในปี พ.ศ. 2544

เนื่องจากภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดส่วนมากเป็น Primary hypothyroidism ซึ่งในระดับ TSH ในเลือดสูงขึ้นก่อนที่ระดับ T4 จะลดลง การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนจึงนิยมตรวจระดับ TSH ซึ่งมี sensitivity ในการตรวจค้น primary hypothyroidism ได้ ไวที่สุด แต่มีข้อเสียคือไม่สามารถตรวจพบภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแบบ hypothalamic – pituitary (central hypothyroidism) รายที่มีระดับ T4 ต่ำระดับ TSH ขึ้นช้า ภาวะพร่อง thyroid binding globulin หรือ neonatal Grave's disease ได้ ซึ่งถือเป็นส่วนน้อย

สำหรับโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสระแก้ว ได้เริ่มโครงการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดตั้งแต่ เดือนพฤษภาคม พ.ศ. 2543 จนถึงปัจจุบัน วัตถุประสงค์ของการศึกษานี้เพื่อศึกษาอุบัติการ อาการและอาการแสดงของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด และประสิทธิภาพการดำเนินงานของโครงการนี้ในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสระแก้ว

วิธีการศึกษา

เป็นการศึกษาแบบติดตามข้อมูลย้อนหลัง (retrospective study) ตั้งแต่ 1 พฤษภาคม พ.ศ. 2543 ถึง 30 กันยายน พ.ศ. 2546 รวมระยะเวลา 3 ปี 5 เดือน กลุ่มตัวอย่างในการศึกษา ได้แก่ ทารกที่เกิดในโรง–พยาบาลสมเด็จพระยุพราชสระแก้วทุกราย ที่อายุตั้งแต่ 48 ชั่วโมง และไม่เกิน 7 วัน เจาะเลือดจากส้นเท้าหรือหลอดเลือดดำหลังมือทารกหยดบนกระดาษซับชนิดพิเศษ จำนวน 6 วง ผึ่งให้แห้งที่อุณหภูมิห้องและส่งตัวอย่างเลือดทางไปรษณีย์ เพื่อตรวจหาระดับ thyroid stimulating hormone (TSH) ด้วยวิธี monoclonal

antibody enzyme immunoassay (EIA) ณ สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข โดยระดับ TSH จากการตรวจคัดกรองตั้งแต่ 25 มิลลิยูนิตต่อลิตรขึ้นไปถือว่าผิดปกติ และจะติดตามทารกเพื่อตรวจเลือดยืนยันภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดอีกครั้งโดยการตรวจระดับ TSH, triiodotyronine (T3) และ total thyroxine (T4) รวมทั้งซักประวัติมารดาและทารกตรวจร่างกายและพัฒนาการของทารกโดยกุมารแพทย์ประจำโรง–พยาบาลสมเด็จพระยุพราชสระแก้ว พร้อมทั้งให้การรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดตามแนวทางในการวินิจฉัยและรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดของกระทรวงสาธารณสุข

ผลการศึกษา

จำนวนทารกที่ได้รับการคัดกรองหาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดตั้งแต่ 1 พฤษภาคม พ.ศ. 2543 ถึง 30 กันยายน พ.ศ. 2546 รวมระยะเวลา 3 ปี 5 เดือน จำนวน 8,294 ราย คิดเป็นความครอบคลุมร้อยละ 100 ของจำนวนทารกเกิดมีชีพในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสระแก้ว ในการตรวจคัดกรองพบทารกที่มีระดับ TSH ตั้งแต่ 25 มิลลิยูนิตต่อลิตรขึ้นไป จำนวน 15 ราย คิดเป็นอัตราการเรียกตรวจซ้ำ (recall rate) ร้อยละ 0.18 และสามารถติดตามมาตรวจยืนยันซ้ำได้ทุกราย

ทารกทั้ง 15 รายที่ได้รับการตรวจเลือดยืนยัน พบว่าทารก 2 ราย มีผลการตรวจเลือดเข้าได้กับภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด คิดเป็นอุบัติการ 1 : 4,147

ผลการคัดกรองทารกแรกเกิดและรายละเอียดของทารกที่มีระดับ TSH ตั้งแต่ 25 มิลลิยูนิตต่อลิตร แสดงในตารางที่ 1 และ 2 ตามลำดับ

ตารางที่ 1 ผลการคัดกรองทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสระแก้ว ตั้งแต่ปีงบประมาณ 2543 – 2546

ปีงบประมาณ	2543 (พ.ค. – ก.ย.)	2544	2545	2546	รวม
จำนวนทารกเกิดมีชีพ ณ โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสระแก้ว (ราย)	943	2409	2487	2503	8294
จำนวนความครอบคลุมในการเก็บตัวอย่างเลือด (ราย)	943	2409	2487	2503	8294
จำนวนทารกที่ระดับ TSH ตั้งแต่ 25 มิลลิยูนิตต่อลิตร (ราย)	5	2	4	4	15
ทารกกลับมาตรวจเลือดยืนยัน (ราย)	5	2	4	4	15

ตารางที่ 2 รายละเอียดของทารกที่มีระดับ TSH จากการตรวจคัดกรองตั้งแต่ 25 มิลลิยูนิตต่อลิตรขึ้นไป

รายที่	ประวัติทารก			ประวัติมารดา	ตรวจคัดกรอง	ตรวจยืนยัน**			อายุเมื่อ
	เพศ	น้ำหนักแรกเกิด (g)	ความเจ็บป่วย		ระดับ TSH (mu/L)	ระดับ TSH (mu/L)	ระดับ T3 (ng/nL)	ระดับ T4 ((g/dL)	ตรวจยืนยันและเริ่มการรักษา (วัน)
1	ชาย	3,400	–	ต่อมธัยรอยด์เป็นพิษกิน PTU 1x2 ◉pc	35.84	2.53	2.67	17.02	24
2	หญิง	2,800	–	ต่อมธัยรอยด์เป็นพิษกิน PTU 1x2 ◉pc	83.22	1.66	2.28	17.37	21
3*	หญิง	2,900	–	ต่อมธัยรอยด์เป็นพิษไม่ได้กินยาขณะตั้งครรภ์	180	92.84	0.27	0.11	26
4	ชาย	4,200	– mild birth asphyxia – น้ำตาลในเลือดต่ำ – หายใจเร็ว	เบาหวานและความดันโลหิตสูงขณะตั้งครรภ์	33.29	6.72	2.38	12.57	25
5	ชาย	1,700	น้ำตาลในเลือดต่ำ	ต่อมธัยรอยด์เป็นพิษกินยาแต่ไม่ทราบขนาด	42.69	0.60	2.00	8.18	38
6	หญิง	3,120	–	–	27.96	1.35	2.51	11.14	23
7	ชาย	2,900	–	–	28.55	0.24	1.44	9.86	19
8	ชาย	3,350	–	–	32.64	3.65	1.37	7.90	28
9	ชาย	3,980	–	ต่อมธัยรอยด์เป็นพิษกิน PTU วันละ 5 เม็ด	49.38	1.32	2.05	11.31	20
10	ชาย	3,170	–	–	30.75	3.60	1.25	8.16	23
11*	หญิง	3,440	–	–	149.55	75.0	0.87	3.60	16
12	ชาย	3,090	–	–	33.19	9.67	1.10	10.30	13
13	หญิง	2,920	ตัวเหลืองส่องไฟ	–	28.32	6.67	1.92	12.98	17
14	ชาย	2,240	–	–	67.99	2.46	1.64	9.60	20
15	หญิง (TTNB)	2,580	หายใจเร็วแรกเกิด	ธาลัสซีเมีย	25.51	4.83	1.28	9.50	35
Median (range)	M : F 9 : 6	3,090 (1,700 – 4,200)	–	–	33.29 (25.51-180)	3.60 (0.24-92.84)	1.64 (0.27-2.67)	9.86 (0.11-17.32)	23 (13-38)

* ทารกที่ได้รับการวินิจฉัยเป็นภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด

** ค่าปกติของระดับธัยรอยด์ฮอร์โมน

	TSH (mu/L)	T3 (ng/mL)	T4 (μg/dL)
ที่อายุ 1 – 4 สัปดาห์	0.60 – 10.00	1.17 – 2.63	8.20 – 17.20
ที่อายุ 1 – 12 เดือน	0.60 – 6.30	1.05 – 2.45	5.90 – 16.30

ทารกทั้ง 15 ราย ตรวจร่างกายไม่พบความผิดปกติแต่กำเนิดอื่น ๆ

ทารก 5 ใน 15 ราย มีประวัติมารดาเป็นโรคต่อมธัยรอยด์เป็นพิษ คิดเป็นร้อยละ 33.3

ระยะเวลาที่ทารกทั้ง 15 ราย มารับการตรวจเลือดยืนยันและได้รับการรักษาเฉลี่ยที่อายุ 23 วัน

ทารกรายที่ 3 และ 11 ผลการตรวจเลือดยืนยันเข้าได้กับภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ทารกรายที่ 3 มารดาเป็นโรคต่อมธัยรอยด์เป็นพิษ ไม่ได้กินยาขณะตั้งครรภ์ มีอาการท้องผูก ตัวเหลือง และกระหม่องหลังกว้างกว่า 0.5 เซนติเมตรในวันที่มาตรวจเลือดยืนยันเมื่ออายุ 26 วัน หลังจากเริ่มการรักษาต้องปรับยาเป็นระยะ ลดขนาดยาแล้วระดับ TSH สูงขึ้น ได้ส่งตรวจเพิ่มเติมเพื่อหาสาเหตุของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดที่สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี เมื่ออายุ 3 ปี พบว่าไม่มีต่อมธัยรอยด์ พัฒนาการทั่วไปปกติ มารับการรักษาต่อเนื่องไม่ขาดนัด ทารกรายที่ 11 มีอาการตัวเหลืองในวันที่มาตรวจเลือดยืนยันเมื่ออายุ 16 วัน พัฒนาการปกติ มารับการรักษาต่อเนื่องไม่ขาดนัด

ทารกรายที่ 5, 7 และ 12 ไม่พบอาการและอาการแสดงที่ผิดปกติในวันที่มาตรวจเลือดยืนยัน

ได้เริ่มให้การรักษา นัดฟังผลเลือด แต่ไม่มาตามนัด ผลการตรวจเลือดยืนยันปกติทั้ง 3 ราย

ทารกที่เหลืออีก 10 ราย ไม่พบอาการและอาการแสดงที่ผิดปกติในวันที่มาตรวจเลือดยืนยันได้เริ่มให้การรักษา นัดฟังผลเลือด ผลการตรวจเลือดยืนยันปกติจึงหยุดให้การรักษา

วิจารณ์

จากการศึกษานี้พบอุบัติการของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดของโรงพยาบาลสมเด็จ-พระยุพราชสระแก้ว 1 : 4,147 ซึ่งใกล้เคียงกับการศึกษาของสถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติ มหาราชินี ในปี พ.ศ. 2538 – 2543 ซึ่งพบอุบัติการ 1 : 4,178[4] การศึกษาของคณะแพทยศาสตร์จุฬา ลงกรณ์มหาวิทยาลัยใน ปี พ.ศ. 2534 – 2541 พบอุบัติการ 1 : 2, 484[5] ส่วนในพื้นที่ขาดสารไอโอดีน เช่น จังหวัดน่าน การศึกษาในปี พ.ศ. 2539 – 2541 พบอุบัติการถึง 1 : 560[1] อย่างไรก็ตามควรมีการรวบรวมข้อมูลระดับจังหวัด เพื่อหาอุบัติการที่แท้จริงของจังหวัดสระแก้วต่อไป

อัตราความครอบคลุมของการตรวจคัดกรองและติดตามมาตรวจยืนยัน คิดเป็นร้อยละ 100 แสดงให้เห็นถึงประสิทธิภาพการดำเนินงานของโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสระแก้ว เนื่องจากเจ้าหน้าที่ทุกฝ่ายเห็นถึงความสำคัญในการให้การวินิจฉัยและการรักษาโดยเร็วของภาวะพร่อง ธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ทำให้ทารกสามารถอยู่ตรวจเลือดที่อายุ 48 ชั่วโมง และติดตามทารก ที่ผลการตรวจคัดกรองผิดปกติกลับมาตรวจยืนยันได้ทุกราย โดยเฉลี่ยที่อายุ 23 วัน ซึ่งยังช้าเกินไป ทารกควรได้รับการรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดก่อนอายุ 15 วัน[6] คงต้องมีการปรับปรุงความรวดเร็วในการส่งและรายงานผลการตรวจคัดกรอง และขั้นตอนการติดตามให้มี ประสิทธิภาพมากยิ่งขึ้น

การคัดกรองในยุโรปและอเมริกาพบว่าระดับ TSH cut – off ที่เหมาะสมจะมีอัตราการ เรียกตรวจซ้ำ (recall rate) ประมาณร้อยละ 0.1 – 0.5[7] การใช้ระดับ TSH cut-off ยิ่งต่ำแม้จะมี sensitivity สูงขึ้นแต่จะทำให้อัตราการเรียกตรวจซ้ำสูงขึ้นเป็นร้อยละ 1 – 5 มีผลเสียคือแรงงานและค่าใช้จ่ายในการติดตามสูงขึ้น การวินิจฉัยและให้การรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดมากกว่าที่เป็นจริงและพ่อแม่ผู้ปกครองมีความวิตกกังวลในระหว่างรอผลการตรวจยืนยัน อัตราการเรียกตรวจซ้ำจากการศึกษานี้คิดเป็นร้อยละ 0.18 เมื่อเทียบกับอุบัติการ 1:4,147 ถือว่าระดับ TSH cut – off ที่ระดับตั้งแต่ 25 มิลลิยูนิตต่อลิตรเป็นระดับที่เหมาะสมในการใช้เป็นเกณฑ์ในการติดตามทารกกลับมาตรวจเลือดยืนยันของโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราช-สระแก้ว

การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดโดยการวัดระดับ TSH จุดประสงค์หลักเพื่อตรวจค้นภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแบบถาวร (primary

hypothyroidism) ยังพบระดับ TSH สูงได้จาก

1) ผลบวกลวง จากภาวะเครียดที่ออกมาสู่โลกภายนอกและความเย็น ระดับ TSH เพิ่มสูงภายใน 30 นาทีหลังคลอดและค่อย ๆ ลดลงเมื่ออายุ 48 – 72 ชั่วโมง จนมีระดับเท่ากับเด็กโตเมื่ออายุ 5 – 7 วัน ดังนั้นผลการตรวจเลือดยืนยันจะปกติ

2) ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนชั่วคราวสาเหตุส่วนใหญ่เกิดจากภาวะขาดสารไอโอดีน ส่วนน้อยเกิดจากภาวะไอโอดีนมากเกินไปจากการใช้น้ำยา povidone iodine ทำความสะอาดผิวหนังทารกหรือช่องคลอดของแม่ แม่ที่ได้รับยาต้าน ธัยรอยด์ฮอร์โมน แม่ที่มี antithyroid antibodies หรือทารกที่ได้รับสารที่มีส่วนประกอบของไอโอดีน (เช่นสาร contrast amiodarone) ซึ่งภาวะนี้ผลการตรวจเลือดและอาการต่าง ๆ จะกลับเป็นปกติในหลายสัปดาห์หรือหลายเดือนต่อมา โดยไม่ได้รับการรักษาด้วยธัยรอยด์ฮอร์โมน แต่บางครั้งไม่สามารถแยกจากภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดแบบถาวรได้ จำเป็นต้องให้การรักษาไปก่อน เมื่ออายุ 3 ปีจึงหยุดยาแล้วประเมินการทำงานของธัยรอยด์ฮอร์โมนอีกครั้ง ถ้าระดับ T4 หรือ FT4 และ TSH ปกติ ก็ให้การวินิจฉัยเป็นภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนชั่วคราวและหยุดการรักษาได้ [1, 6] ในการศึกษานี้ทารก 5 ใน 15 รายที่ระดับ TSH จากการตรวจคัดกรองสูงเกิน 25 mu/L มีประวัติมารดาเป็นโรคต่อมธัยรอยด์เป็นพิษ และได้รับการรักษาด้วย PTU 4 ราย คิดเป็นร้อยละ 33.3 ทารก 1 ราย ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนถาวร (ไม่มีต่อมธัยรอยด์) ส่วนอีก 4 ราย ผลการตรวจเลือดยืนยันปกติอาจเป็นผลจากผลบวกลวงหรือภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนชั่วคราว เนื่องจาก PTU ผ่านรกไปขัดขวางการสร้างธัยรอยด์ฮอร์โมนของลูก ซึ่งโดยทั่วไประดับธัยรอยด์ฮอร์โมนจะกลับมาปกติได้ใน 1 – 3 สัปดาห์หลังเกิดโดยไม่ต้องได้รับการรักษา

นอกจากการวินิจฉัยและการรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดให้เป็นไปตามแนวทางของกระทรวงสาธารณสุขแล้ว ยังมีปัจจัยอื่นที่ควรคำนึงถึง ได้แก่ ความผิดปกติแต่กำเนิดซึ่งพบร่วมได้เกือบร้อยละ 10 [1,8] ที่พบบ่อยคือโรคหัวใจแต่กำเนิด เช่น patent ductus arteriosus (PDA), atrial septaldefect (ASD), pulmonic stenosis (PS) และ tricuspid atresia (TA) ความผิดปกติแต่กำเนิดอื่น ๆ เช่น Pendred syndrome ซึ่งพบร่วมกับหูหนวก Down syndrome[9] และ Trisomy18 เป็นต้น แต่จากการศึกษานี้ทารกที่ได้รับการวินิจฉัยภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดไม่พบความผิดปกติแต่กำเนิดร่วมอื่น ๆ การบริหารยาก็พบเป็นปัจจัยหนึ่งที่มีผลต่อระดับ T4 และ TSH ไม่อยู่ในระดับที่เหมาะสม เนื่องจากอยู่ในรูปเม็ดขนาด 100 ไมโครกรัม จำเป็นต้องบดผสมน้ำหรือนมเป็นสารละลายแขวนตะกอนก่อนจะแบ่งให้ทารกในขนาดที่กำหนด ซึ่งอาจได้มากหรือน้อยกว่าที่กำหนดได้และยังมีอาหารหรือยาบางชนิดที่รบกวนการดูดซึมของยา ได้แก่ นมถั่วเหลือง เหล็ก ยารักษาโรคกระเพาะ (sucralfate antacid) แคลเซียม คาร์บอเนต bile acid sequestrans [10] ซึ่งเป็นส่วนที่ควรให้ความรู้แก่ผู้ดูแลผู้ป่วย แนวทางการวินิจฉัยและการรักษาตามแนวทางของกระทรวงสาธารณสุขยังไม่ชัดเจนในทารกเกิดก่อนกำหนด GA ≤ 32 สัปดาห์ และทารกที่อยู่ในภาวะวิกฤติ ร่วมกับได้รับยาบางชนิด เช่น โดปามีน สเตียรอยด์ ซึ่งทั้งสองกลุ่มระดับ T4 ต่ำ ระดับ TSH ไม่เพิ่มขึ้น[6,11,12] รวมทั้งมีการศึกษาติดตามกลุ่มผลบวกลวงพบมีความเสี่ยงเพิ่มขึ้นต่อภาวะ subclinical hypothyroidism[13] ในอนาคตคงต้องมีการศึกษาเพิ่มเติมเพื่อหาแนวทางปฏิบัติที่เหมาะสมต่อไป

ถึงแม้การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดจะทำให้การวินิจฉัยและการรักษาเป็นไปโดยเร็วแล้วก็ตาม การศึกษาปัจจุบันพบว่าระดับสติปัญญาของผู้ป่วยโดยเฉลี่ยก็ยังต่ำกว่า พี่น้องหรือกลุ่มควบคุมเฉลี่ยประมาณ 6 จุด และยังพบความผิดปกติในความสามารถในการ เคลื่อนไหว ภาษา มิติสัมพันธ์ ความจำ สมาธิ และการเรียนรู้โดยเฉพาะด้านคณิตศาสตร์ รวมทั้งความผิดปกติทางการได้ยินด้วย[14] ดังนั้นจึงมีความจำเป็นที่กุมารแพทย์จะต้องมีทักษะ ประสบการณ์และความชำนาญในการติดตามดูแลและประเมินความบกพร่องด้านพัฒนาการของ ผู้ป่วยภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน

แต่กำเนิด และให้การส่งเสริมให้ได้รับการรักษาอย่างเหมาะสมต่อไป

สรุป

การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด สามารถช่วยในการวินิจฉัยและรักษา ผู้ป่วยได้รวดเร็วก่อนที่จะมีภาวะปัญญาอ่อนได้ ทำให้คุณภาพชีวิตประชากรดีขึ้น ดังเป้าหมายที่ ตั้งไว้ในแผนพัฒนาเศรษฐกิจและสังคมแห่งชาติฉบับที่ 8 ที่จะลดอัตราการเกิดปัญญาอ่อนจากภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดลงร้อยละ 50 และให้การคัดกรองได้ครอบคลุมทุกจังหวัด โดยกุมารแพทย์ เจ้าหน้าที่ทุกฝ่าย และประชาชนทั่วไปเข้าใจและตระหนักถึงความสำคัญของการคัดกรอง รวมทั้งให้ความร่วมมือในการคัดกรองและติดตามการรักษาอย่างดี

แต่อย่างไรก็ตาม ทารกที่ผ่านการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดปกติ แต่มีอาการและอาการแสดงของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ก็ควรนึกถึงโรคนี้และทำการตรวจเพื่อให้การวินิจฉัยและรักษาต่อไป

เอกสารอ้างอิง

1. เกวลี อุณจักร. การคัดกรองโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด. ใน : พัฒน์ มหาโชคเลิศวัฒนา, จิตติวัฒน์ สุประสงค์สิน, สุภาวดี ลิขิตมาศกุล, ขวัญใจ ธนกิจจารุ (บรรณาธิการ) Endocrinology for pediatricians.กรุงเทพ ฯ : ราชวิทยาลัยกุมารแพทย์แห่งประเทศไทย. 2543:149–57.
2. Klein AH, Meltzer S, Kenney FN. Improved diagnosis of congenital hypothyroidism treated before age 3 month. J Pediatr 1972; 81:912 – 5.
3. พัฒน์ มหาโชคเลิศวัฒนา. Hypothyroidism in Thai children. ใน : สุภรี สุวรรณจูฑะ , พงษ์ศักดิ์ โค้วสถิตย์, พัฒน์ มหาโชคเลิศวัฒนา, อรุณวรรณ พฤทธิพันธุ์ (บรรณาธิการ) กุมารเวชศาสตร์ก้าวหน้า 2. กรุงเทพ ฯ : คณะแพทยศาสตร์โรง–พยาบาลรามาธิบดี.2540:288–95.
4. Churesigaew S, Ratrisawasdi V, Thaeramanophab S. Thyrotropin screening for congenital hypothyroidism in Queen Sirikit National Institute of Child Health, Thailand (during year 1995 – 2000). J Med Assoc Thai 2002;85:782–8.
5. Thaithumyanon P, Srivuthana S, Poshyachinda M. Neonatal screening for hypothyroidism at a university hospital in Thailand. Southeast Asian J Trop Med Public Health. 1999; 30:25–7.
6. Toublanc JE.Guidelines for neonatal screening programs for congenital hypothyroidism. Acta Paediatr 1999;88: 13–4.
7. พัฒน์ มหาโชคเลิศวัฒนา.ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด การวินิจฉัยภาวะพร่อง ธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด.การประชุมสัมมนาเฉลิม–พระเกียรติ เรื่อง “การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดเพื่อป้องกันปัญญาอ่อน” กระทรวงสาธารณสุข วันที่ 25 พฤศจิกายน 2538 หน้า 23–27.
8. Olivieri A, Stazi MA, Mastroiacovo P, Fazzini C, Medda E, Spagnolo A, et al. A population – based study on the frequency of additional congenital malformations in Infants with congenital hypothyroidism : Data from Italian Registry for congenital hypothyroidism (1991–1998). J Clin Endocrinol Metab 2002;87:557–62.

9. Trotsenburg ASP, Vulsma T, Santen HM, Cheung W, Vijlder JJM. Lower neonatal screening thyroxine concentrations in Down syndrome newborns. J Clin Endocrinol Metab 2003;88:1512–5.
10. American Academy of Pediatrics , American Thyroid Association . Newborn screening for congenital hypothyroidism : recomended guidelines. Pediatr 1993;91:1203–9.
11. Rapaport R,Rose SR, Freemark M. Hypothyroxinemia in the preterm infant : The benefit and risk of thyroxine treatment. J Pediatr 2001;139:182–8.
12. Vincent MA, Rodd C, Dussault JH, Vliet GV. Very low birth weight newborns do not need repeat screening for congenital hypothyroidism. J Pediatr 2002 Mar;140: 311–4.
13. Calaciura F, Motta RM, Miscio G, Fichera G, Leonardi D, Carta A, et al. Subclinical hypothyroidism in early childhood : a frequent outcome of transient neonatal hypothyrotropinemia. J Clin Endocrinol Metab 2002;87:3209–14.
14. Rovet J, Daneman D. Congenital hypo–thyroidism : a review of current diagnostic and treatment practices in relation to neuropsychologic outcome. Pediatr Drugs 2003;5:141–9.