

นิพนธ์ต้นฉบับ

ทัศนคติของผู้ปกครองต่อการตรวจคัดกรองภาวะพาหะโรคธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบินผิดปกติในผู้ป่วยเด็กที่รับไว้ในโรงพยาบาล

สุรณัฐ แก้วถนิมีย์, ประกายวรรณ เกษเกษม, อัจฉรา ลีปสงค์* และ อำไพวรรณ จวนสัมฤทธิ์

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์; *ภาควิชาพยาบาลศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล

บทคัดย่อ: วัตถุประสงค์: ศึกษาทัศนคติของผู้ปกครองของผู้ป่วยเด็กที่รับไว้ในโรงพยาบาลต่อการตรวจคัดกรองภาวะพาหะโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ และผลการตรวจคัดกรองในผู้ป่วยที่มีค่าดัชนีเม็ดเลือดแดงผิดปกติ**วิธีการศึกษา:** ขอความร่วมมือผู้ปกครองของผู้ป่วยอายุ 1-15 ปีที่เป็นโรคเฉียบพลันที่รับไว้ในโรงพยาบาล ตอบแบบสอบถามทัศนคติต่อการตรวจคัดกรองภาวะพาหะโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ และทำการตรวจคัดกรองตามลำดับขั้นตอนต่อไปนี้ คือ ผู้ป่วยที่มี $MCV < 80$ fl และ/หรือ DCIP test positive จะได้รับการตรวจ Hb typing **ผลการศึกษา:** มีผู้ปกครอง 50 รายตอบแบบสอบถาม แต่มีข้อมูลสมบูรณ์เพื่อการวิเคราะห์ 47 ราย เกี่ยวกับทัศนคติต่อการตรวจคัดกรองภาวะพาหะโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ 6 ด้านคือ 1) ความรู้เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย ร้อยละ 85.1 ทราบว่าโรคธาลัสซีเมียสามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้ 2) กลุ่มประชากรที่ควรตรวจคัดกรอง ร้อยละ 78.7 เห็นว่าควรตรวจในคนที่พบว่ามีความเสี่ยง ร้อยละ 91.5 เห็นว่าควรตรวจในคนที่ได้รับการตรวจเลือดแล้วพบว่ามีความเสี่ยงเม็ดเลือดแดงผิดปกติ 3) ช่วงอายุที่ควรตรวจคัดกรอง ร้อยละ 74.5 เห็นว่าควรตรวจคัดกรองเมื่อต้องการจะมีบุตรและร้อยละ 87.2 เห็นด้วยกับการตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ในรูปแบบบริการปัจจุบัน 4) การมีบัตรประจำตัว ร้อยละ 80.9 เห็นว่าผู้ที่ เป็นพาหะควรมีบัตรประจำตัว และร้อยละ 78.7 ไม่ถือว่าการมีบัตรประจำตัวเป็นการขัดต่อสิทธิส่วนบุคคล 5) การบันทึกในเวชระเบียน ร้อยละ 48.9 เห็นว่าภาวะพาหะเป็นความลับส่วนบุคคล ไม่ควรบันทึกในเวชระเบียนผู้ป่วย แต่ร้อยละ 51.1 เห็นควรบันทึกในเวชระเบียนผู้ป่วย และ 6) ความคิดเห็นเกี่ยวกับค่าใช้จ่ายในการตรวจคัดกรองร้อยละ 57.5 เห็นว่าควรอยู่ในระบบประกันสุขภาพ 30 บาท มีผู้ป่วยเด็กที่เข้าร่วมในโครงการการตรวจคัดกรองภาวะพาหะโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติจำนวน 38 ราย จากจำนวนทั้งหมด 50 ราย คิดเป็นร้อยละ 76 เป็นชาย 20 ราย หญิง 18 ราย อายุระหว่าง 2 ปี 10 เดือน-15 ปี มัธยม 9 ปี 5 เดือน พบว่า มีผู้ป่วยให้ผลบวกที่มี $MCV < 80$ fl และ/หรือ DCIP positive จำนวน 32 จาก 38 ราย คิดเป็นร้อยละ 84.2 แยกเป็นผู้ป่วยจำนวน 6 ราย มี $MCV < 80$ fl และ DCIP positive ผลตรวจ Hb typing พบว่าเป็น Hb E trait 4 ราย, homozygous Hb E 1 ราย และ AE Bart's disease 1 ราย และมีผู้ป่วยจำนวน 26 ราย มี $MCV < 80$ fl และ DCIP negative ตรวจ Hb typing พบว่าเป็น Hb E trait 6 ราย, homozygous Hb E 1 ราย, abnormal Hb 1 ราย และ normal Hb typing 18 ราย ซึ่งควร จะได้รับการตรวจภาวะที่เป็นพาหะ α thalassemia ด้วย DNA analysis ต่อไป **สรุป:** ผู้ปกครองส่วนใหญ่มีทัศนคติที่ดีและสนใจต่อการตรวจคัดกรองภาวะพาหะโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ การตรวจคัดกรองในผู้ป่วยเด็กที่รับไว้ในโรงพยาบาล ทำให้สามารถค้นพบพาหะโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติร้อยละ 34.2 (13/38) และผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงน้อย AE Bart's disease ร้อยละ 2.6 (1/38) ในผู้ป่วยที่มีดัชนีเม็ดเลือดแดงผิดปกติ

Key Words : ● Parental attitude ● Thalassemia carrier ● Hemoglobinopathy

วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2549;16:313-22.

ได้รับต้นฉบับ 23 กุมภาพันธ์ 2549 ให้ลงตีพิมพ์ 23 สิงหาคม 2549

ต้องการสำเนาต้นฉบับติดต่อ ศ.พญ.อำไพวรรณ จวนสัมฤทธิ์ หน่วยโลหิตวิทยาและมะเร็งในเด็ก ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์-โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล ถนนพระราม 6 เขตราชเทวี กรุงเทพฯ 10400

วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต ปีที่ 16 ฉบับที่ 4 ตุลาคม-ธันวาคม 2549

โรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ autosomal recessive พบมากในประเทศไทย เนื่องจากผู้ป่วยได้รับยีนธาลัสซีเมียและยีนฮีโมโกลบินผิดปกติซึ่งมีการสร้างโกลบินลดลงจากพ่อและแม่ มีผลทำให้การสร้าง α และ β globin chain ซึ่งเป็นโปรตีนของฮีโมโกลบิน เอ ซึ่งเป็นส่วนประกอบที่สำคัญของเลือดคนปกติลดลง แบ่งโรคธาลัสซีเมียได้เป็น 2 กลุ่ม คือ แอลฟาธาลัสซีเมีย มีการสร้าง α globin chain ลดลง และเบต้าธาลัสซีเมีย มีการสร้าง β globin chain ลดลง

การศึกษาทางด้านระบาดวิทยาของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินในประเทศไทย พบว่า ร้อยละ 1 เป็นโรคธาลัสซีเมียที่แสดงอาการของโรค ประมาณการว่าประชากรไทยอย่างน้อยร้อยละ 40 เป็นพาหะโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ โดยที่ผู้เป็นพาหะของโรคจะมีรูปร่างหน้าตาเหมือนคนปกติ หากคู่สมรสมีพาหะโรคธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบินผิดปกติ จะมีโอกาสมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียร้อยละ 25 ของการตั้งครรภ์ ทำให้มีผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียเกิดใหม่ปีละหนึ่งหมื่นกว่ารายและผู้ป่วยที่ยังมีชีวิตอยู่ 600,000 คนอาจเป็น homozygous หรือ compound heterozygote มี variation ต่างๆ กว่า 60 ชนิด

ในปัจจุบัน มีการตรวจคัดกรองหาภาวะที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลระดับต่างๆ แต่ยังคงครอบคลุมไม่ได้ทั้งหมด และคู่สมรสของหญิงตั้งครรภ์ที่เป็นพาหะจำนวนมาก ไม่ยอมมารับการตรวจเลือด และยังมิหญิงตั้งครรภ์ส่วนหนึ่งไม่ได้รับการตรวจคัดกรองเพราะมาโรงพยาบาลเมื่ออายุครรภ์มากแล้ว ทำให้ยังพบผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงรายใหม่อยู่เรื่อยๆ หากสามารถให้การตรวจวินิจฉัยภาวะที่เป็นพาหะเมื่อผู้ป่วยมีโอกาสได้รับการรักษาในโรงพยาบาล เพื่อให้ผู้ป่วยรู้การวินิจฉัยภาวะที่เป็นพาหะก่อนแต่งงานหรือมีบุตร จะมีประโยชน์ต่อการป้องกันโรคธาลัสซีเมีย

ผู้วิจัยจึงสนใจที่จะศึกษาทัศนคติของผู้ปกครองของ

ผู้ป่วยเด็กที่รับไว้ในโรงพยาบาลต่อการตรวจคัดกรองภาวะพาหะของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ รวมทั้งศึกษาผลการตรวจคัดกรองในผู้ป่วยที่มีค่าดัชนีเม็ดเลือดแดงผิดปกติ

วิธีการศึกษา

ผู้เข้าร่วมโครงการวิจัย

บิดา มารดา หรือญาติของผู้ป่วยเด็กจำนวน 50 ราย ที่รับไว้รักษาในหอผู้ป่วยในภาควิชากุมารเวชศาสตร์ที่ได้รับการตรวจเลือด CBC และไม่เคยได้รับการตรวจหรือการวินิจฉัยโรคหรือภาวะที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบินผิดปกติมาก่อน โดยผู้ปกครองที่ยินยอมเข้าร่วมโครงการได้ลงนามในหนังสือโดยได้รับการบอกกล่าวและคัดออกผู้ป่วยหนักหรือผู้ป่วยที่เจาะเลือดได้ยาก ผู้ป่วยโรคเรื้อรัง ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย และผู้ป่วยโรคมะเร็ง

แบบสอบถาม

แบบสอบถามเกี่ยวกับข้อมูลทั่วไปของผู้ตอบแบบสอบถาม และทัศนคติเกี่ยวกับการตรวจคัดกรองภาวะที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ 6 ด้าน ได้แก่ 1) ความรู้เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย 2) กลุ่มประชากรที่ควรได้รับการตรวจคัดกรอง 3) ช่วงอายุที่ควรได้รับการตรวจคัดกรอง 4) การมีบัตรประจำตัวแสดงภาวะพาหะ 5) การบันทึกภาวะพาหะในเวชระเบียนผู้ป่วยและ 6) ค่าใช้จ่ายในการตรวจคัดกรอง

การตรวจทางห้องปฏิบัติการ

ผู้ป่วยที่มีผลการตรวจ CBC และผู้ปกครองยินยอมให้เข้าร่วมโครงการตรวจคัดกรองภาวะพาหะของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ เมื่อต้องได้รับการเจาะเลือด แพทย์หรือพยาบาลจะดูดเลือดเพิ่มเติมเพื่อการตรวจ DCIP test ถ้ามีผู้ป่วยที่ MCV <80 fl และ/หรือ DCIP test positive จะได้รับการตรวจ Hb typing¹²

ผู้ป่วยทุกรายจะได้รับแจ้งผลการตรวจ ผู้ป่วยที่ตรวจพบว่าเป็นโรคหรือเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบินผิดปกติ จะได้รับคำอธิบาย แผ่นพับ

อธิบายโรคเพิ่มเติม และบัตรประจำตัวบอกชนิดพาหะของโรครธาลัสซีเมีย แต่ไม่ได้บันทึกภาวะการเป็นพาหะในเวชระเบียนผู้ป่วย

สถิติ

สถิติเชิงพรรณนา (descriptive analysis)

ผลการศึกษา

การตอบแบบสอบถาม

มีผู้ปกครองตอบแบบสอบถามเกี่ยวกับทัศนคติต่อการตรวจคัดกรองภาวะพาหะของโรครธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติทั้งสิ้น 50 ราย มีแบบสอบถามที่มีข้อมูลสมบูรณ์นำมาวิเคราะห์ได้ 47 ราย เป็นชาย 6 ราย หญิง 39 ราย ไม่ระบุเพศ 2 ราย มีอายุระหว่าง 17-50 ปี มีฐานะ 37 ปี ส่วนใหญ่เป็นมารดาของผู้ป่วย คิดเป็นร้อยละ 78.7 ประกอบอาชีพข้าราชการร้อยละ 27.7 อาชีพรับจ้างร้อยละ 23.4 และอาชีพแม่บ้านร้อยละ 19.1 และส่วนใหญ่มีการศึกษาต่ำกว่าระดับปริญญาตรี ดังแสดงในตารางที่ 1 และทัศนคติต่อการตรวจคัดกรองภาวะที่เป็นพาหะของโรครธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ มีดังต่อไปนี้

ตารางที่ 1 แสดงการศึกษาของผู้ปกครองที่ตอบแบบสอบถาม

	จำนวน (ร้อยละ)
ป. 4	6 (12.8)
ป. 6 / ป. 7	8 (17)
ม. 3	7 (14.9)
ม. 6	5 (10.6)
ปวช.	6 (12.8)
ปวส. / อนุปริญญา	2 (4.3)
ปริญญาตรี	9 (19.1)
ปริญญาโท	1 (2.1)
ไม่ระบุ	2 (4.3)
อื่นๆ	1 (2.1)
รวม	47 (100)

1. ด้านความรู้เกี่ยวกับโรครธาลัสซีเมียและพาหะ

ผู้ตอบแบบสอบถามส่วนใหญ่ร้อยละ 76.6 ทราบว่าโรครธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางที่พบได้บ่อยในคนไทย ร้อยละ 85.1 ทราบว่าโรครธาลัสซีเมียสามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้โดยผู้ที่เป็นพาหะของโรคจะไม่แสดงอาการของโรค และร้อยละ 100 เห็นด้วยว่าการทราบว่าเป็นพาหะของโรครธาลัสซีเมียมีประโยชน์ในการป้องกันไม่ให้มีบุตรหลานเป็นโรคนี้ในอนาคต

2. ด้านกลุ่มประชากรและช่วงอายุที่ควรตรวจคัดกรอง

ผู้ตอบแบบสอบถามมีความคิดเห็นต่อการเลือกกลุ่มประชากรและช่วงอายุของกลุ่มประชากรที่ควรได้รับการตรวจคัดกรองภาวะที่เป็นพาหะ ดังแสดงในตารางที่ 2

3. ด้านการมีบัตรประจำตัว

ผู้ตอบแบบสอบถามส่วนใหญ่ ร้อยละ 80.9 เห็นด้วยว่าผู้ที่เป็นพาหะควรมีบัตรประจำตัว ร้อยละ 89.4 เห็นด้วยว่าบัตรประจำตัวมีประโยชน์โดยสามารถแสดงและแจ้งแก่แพทย์ว่าเป็นพาหะ ร้อยละ 78.7 ไม่เห็นว่าการมีบัตรประจำตัวเป็นการขัดต่อสิทธิบุคคล

4. ด้านการบันทึกในเวชระเบียนผู้ป่วย

ผู้ตอบแบบสอบถามร้อยละ 48.9 เห็นว่าภาวะพาหะเป็นความลับเฉพาะบุคคล ไม่ควรบันทึกในเวชระเบียนผู้ป่วย แต่ร้อยละ 51.1 เห็นว่าควรบันทึกภาวะพาหะในเวชระเบียนผู้ป่วยได้

5. ด้านความคิดเห็นเกี่ยวกับค่าใช้จ่ายในการตรวจคัดกรองภาวะที่เป็นพาหะ

ผู้ตอบแบบสอบถามร้อยละ 57.5 ต้องการให้อยู่ในระบบประกันสุขภาพ 30 บาท ดังแสดงในตารางที่ 3

ข้อมูลการตรวจคัดกรองภาวะพาหะโรครธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ

ข้อมูลทั่วไปของผู้ป่วย

มีผู้ปกครองที่เข้าร่วมในโครงการวิจัยตอบแบบสอบถาม 12 จาก 50 ราย คิดเป็นร้อยละ 24 ปฏิเสธการตรวจ

ตารางที่ 2 ความคิดเห็นของผู้ปกครองต่อการตรวจคัดกรองภาวะที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ

	เห็นด้วย	
	จำนวน	ร้อยละ
I. กลุ่มประชากร		
ประชากรทุกคน	34	72.3
ในคนที่มีภาวะซีดเท่านั้น	37	78.7
ในคนที่มีลักษณะเม็ดเลือดผิดปกติ	43	91.5
ในคนที่มีประวัติครอบครัว	44	93.6
II. ช่วงอายุ		
เด็กโต	13	27.7
ชาย-หญิงเมื่อแต่งงาน	32	68.1
ชาย-หญิงเมื่อต้องการมีบุตร	35	74.5
หญิงตั้งครรภ์	41	87.5

ตารางที่ 3 ความคิดเห็นเกี่ยวกับค่าใช้จ่ายในการตรวจคัดกรองภาวะที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ

	จำนวน (ร้อยละ)
อยู่ในระบบประกันสุขภาพ 30 บาท	27 (57.5)
ผู้รับบริการเสียค่าใช้จ่ายเฉพาะค่า DCIP 30 บาท	9 (19.1)
ผู้รับบริการเสียค่าใช้จ่าย 300 บาท*	3 (6.4)
ผู้รับบริการเสียค่าใช้จ่ายทั้งหมด** (1,300 บาท)	0 (0)
อื่นๆ	6 (12.7)
ไม่ระบุ	2 (4.3)
รวม	47 (100)

*ถ้าผู้ป่วย 100 คนได้รับการตรวจคัดกรองด้วย MCV/DCIP ต่อด้วย hemoglobin type และ DNA analysis ของ α thalassemia ตามข้อบ่งชี้ จะเสียค่าใช้จ่ายทั้งหมด 30,000 บาท เฉลี่ยคนละ 300 บาท

**เป็นค่าตรวจ DCIP, Hb typing และ α thalassemia-1 trait ชนิด SEA type, α thalassemia-2 trait ชนิด 3.7 และ 4.2 deletion และ hemoglobin Constant Spring trait

เลือดเพิ่มเติมเพื่อคัดกรองภาวะที่เป็นพาหะในบุตรหลาน โดยที่ผู้ป่วยเด็กทั้ง 12 คนมี MCV < 80 fl จึงมีผู้ป่วยที่ได้รับการคัดกรองทั้งสิ้น 38 ราย คิดเป็นร้อยละ 76 เป็นเพศชาย 20 ราย เพศหญิง 18 ราย มีอายุระหว่าง 2 ปี

10 เดือน ถึง 15 ปี มีพื้นฐาน 9 ปี 5 เดือน โรคที่ได้รับการวินิจฉัยเมื่อผู้ป่วยได้รับการรักษาในโรงพยาบาล ส่วนใหญ่เป็น dengue hemorrhagic fever (DHF) หรือ dengue fever (DF) (n = 22) ภาวะ

ติดเชื้ในทางเดินหายใจส่วนต้น หรือหอบหืด (n = 10) และโรคเฉียบพลันอื่นๆ (n = 10) และไม่มีข้อมูล (n = 6) ผู้ป่วยบางรายได้รับการวินิจฉัยมากกว่าหนึ่งโรค

การตรวจร่างกายพบว่าซีด 2 ราย (หอบหืด 1 ราย, prolonged fever 1 ราย) ตรวจพบว่ามีตับโต 9 ราย (DHF 5 ราย, DF 1 คน, ติดเชื้ในทางเดินหายใจส่วนต้น 1 ราย, prolonged fever 1 ราย, แผลติดเชื้ที่ขา 1 ราย) ไม่พบผู้ป่วยรายใดที่มีม้ามโต

ผู้ป่วย 32 ราย จาก 38 ราย ที่รับการตรวจคัดกรอง คิดเป็นร้อยละ 84.2 พบว่า มีค่า MCV < 80 fl และ/หรือ DCIP test positive โดยแยกเป็นผู้ที่มี MCV < 80 fl และมี DCIP test positive จำนวน 6 ราย (ตารางที่ 4) ผู้ที่มี MCV < 80 fl และ DCIP test negative จำนวน 26 ราย (ตารางที่ 5) และไม่พบว่าผู้ป่วยที่มี MCV > 80 fl และ DCIP test positive ในการตรวจคัดกรองนี้ และเมื่อศึกษาระดับฮีมาโตคริตพบว่า มีผู้ป่วย 26 ราย ที่มีระดับฮีมาโตคริต >36% ในจำนวนนี้มี 21 รายที่มี MCV < 80 fl และมีเพียง 2 รายเท่านั้นที่มี DCIP positive และผู้ป่วย 2 ราย มีระดับฮีมาโตคริตต่ำกว่าร้อยละ 30 ทั้ง 2 รายมี MCV < 80 fl และให้ผลบวกกับ DCIP ดังแสดงในตารางที่ 6 ผู้ป่วยทั้ง 32 รายได้รับการตรวจ Hb typing ดังนั้น การศึกษาการตรวจคัดกรองด้วย MCV, DCIP และ Hb typing สามารถให้การวินิจฉัยภาวะที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ 13 จาก 38 ราย คิดเป็นร้อยละ 34.2 และโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงน้อย AE Bart's disease 1 ราย คิด

เป็นร้อยละ 2.6 ซึ่งเป็นภาวะที่ไม่เคยได้รับการวินิจฉัยมาก่อน

ในการศึกษาผู้ป่วย 18 รายที่มี MCV < 80 fl และ DCIP negative แต่ Hb typing ปกติ ซึ่งควรได้รับการตรวจ DNA analysis เพื่อการวินิจฉัยภาวะพาหะชนิดแอลฟาธาลัสซีเมีย ปรากฏว่ามีผู้ป่วยเพียง 4 รายได้รับการตรวจ DNA พบว่า 1 รายเป็น α thalassemia-1 trait ชนิด Southeast Asia (SEA) อีก 3 ราย ตรวจไม่พบภาวะพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียชนิด α thalassemia-1 ชนิด SEA, α thalassemia-2 ชนิด 3.7 และ 4.2 deletion และ hemoglobin Constant Spring

วิจารณ์

การตรวจกรองภาวะที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ เป็นการตรวจทางพันธุศาสตร์ ซึ่งเกี่ยวข้องกับทางเลือกสำหรับการแต่งงานและการมีลูก ประเด็นสำคัญทางจริยธรรม กฎหมาย และสังคมในการตรวจทางพันธุศาสตร์³⁴ ได้แก่ autonomy, privacy, confidentiality, equity, beneficence, cultural acceptability

Autonomy คือ การกำหนดทางเดินชีวิต (self-determination) และการปกครองตน (self-governance) ด้วยตนเอง ในส่วนที่เกี่ยวข้องกับการตรวจทางพันธุศาสตร์หมายถึง สิทธิที่จะตัดสินใจด้วยตนเองหลังจากได้รับทราบข้อมูลแล้วว่าต้องการตรวจหรือรับทราบผลการตรวจหรือไม่ นอกจากนี้ยังหมายถึงการตัดสินใจรับ

ตารางที่ 4 แสดง Hb typing ของผู้ป่วยที่มี MCV < 80 fl และ DCIP positive

Subject	Hb typing (HPLC)	Interpretation
1	A58.8%, E27.1%, F1.7%	Heterozygous Hb E
2	A69.3%, E13.4%, F1.2%	AE Bart's disease
3	A59.4%, E28%	Heterozygous Hb E
4	A61.3%, E30.4%, F0.8%	Heterozygous Hb E
5	E98.2%, F1.8%	Homozygous Hb E
6	A57.5%, E32.9%, F1.7%	Heterozygous Hb E

ตารางที่ 5 แสดง Hb typing ของผู้ป่วยที่มี MCV < 80 fl และ DCIP negative

Subject	Hb typing (HPLC)	Interpretation
1	A58.3%, E36.4%, F0.5%	Heterozygous Hb E
2	A81.8%, A2 2.7%	Normal Hb typing
3	E84%, A7.9%, F3.6%	Homozygous Hb E
4	A73.7%, A2 2.2%, F8.5%	Normal Hb typing
5	A65%, E17.6%	Heterozygous Hb E with α thal 1 trait
6	A81.1%, A2 2.2%	Normal Hb typing
7	A62.1%, A2 5.5%, abnormal band 15.4%	ขอ identify abnormal Hb
8	A79.8%, A2 2.4%	Normal Hb typing
9	A79.2%, A2 2.2%	Normal Hb typing
10	A81.5%, A2 2.2%	Normal Hb typing
11	A81.2%, A2 2.4%	Normal Hb typing
12	A57.9%, E32.3%, F1.3%	Heterozygous Hb E
13	A83.3%, A2 2.2%, F1.0%	Normal Hb typing
14	A84.1%, A2 2.5%	Normal Hb typing
15	A84.8%, A2 3.0%	Normal Hb typing
16	A82.8%, A2 2.1% F0.6%	Normal Hb typing
17	A80.2%, A2 2.4%	Normal Hb typing
18	A85.4%, A2 3.0%, F0.6%	Normal Hb typing
19	A85.1%, A2 2.7%	Normal Hb typing
20	A58.4, E31.3%, F0.6%	Heterozygous Hb E
21	A85.6%, A2 3.0%	Normal Hb typing
22	A63.6%, E29.2%, F0.7%	Heterozygous Hb E
23	A60.7%, E33.1%	Heterozygous Hb E
24	A80.5%, A2 2.7%, F0.9%	Normal Hb typing
25	A85.1%, 3.4%, F0.4%	Normal Hb typing
26	A86%, A2 3.0%	Normal Hb typing

ตารางที่ 6 แสดงค่า Hematocrit, MCV และผล DCIP test

Hct	DCIP		MCV	
	positive	negative	< 80 fl	> 80 fl
> 36% (n = 26)	2	24	21	5
30-35.9% (n = 10)	1	9	8	2
< 30% (n = 2)	2	0	2	0

การตรวจด้วยความสมัครใจ (voluntariness) ซึ่งการลงชื่อในใบแสดงความยินยอมโดยการบอกกล่าว (informed consent) เป็นเครื่องมือช่วยให้แน่ใจได้ว่าการตรวจนั้นเป็นไปโดยสมัครใจ

Privacy คือ การจำกัดการเข้าถึงบุคคลหนึ่งบุคคลใด หรืออีกนัยหนึ่งคือการที่ไม่มีผู้ใดสามารถเข้าไปรบกวนความเป็นส่วนตัวของบุคคลนั้นๆ ได้ ในส่วนที่เกี่ยวกับการตรวจทางพันธุศาสตร์ หมายถึงการที่ผู้ได้รับการตรวจสามารถตัดสินใจว่าต้องการให้บุคคลอื่นได้รับทราบข้อมูลของตนเองหรือไม่ ในทางกฎหมายหลัก privacy นี้ครอบคลุมทั้ง autonomy และ confidentiality ด้วย โดยคุ้มครองการเปิดเผยข้อมูลที่เป็นส่วนตัว

Confidentiality คือ การเข้าถึงข้อมูลต้องควบคุมและจำกัดเฉพาะผู้มีอำนาจที่จะทำได้เท่านั้น จุดประสงค์ของการคุ้มครองข้อมูลทางการแพทย์ก็เพื่อส่งเสริมการให้ข้อมูลระหว่างแพทย์และผู้ป่วยดำเนินไปอย่างคล่องตัวเพื่อประโยชน์ในการรักษาความเจ็บป่วย ในทางกฎหมาย การคุ้มครองการเข้าถึงข้อมูลเป็นการส่งเสริมให้ประชาชนเข้ารับบริการสุขภาพ โดยไม่ต้องเกรงว่าข้อมูลสุขภาพของตนจะถูกเปิดเผย ถ้าปราศจากกฎการรักษาความลับแล้ว ประชาชนอาจหลีกเลี่ยงการเข้ารับบริการสุขภาพ ซึ่งจะเป็นผลเสียทั้งต่อตัวผู้ป่วยและชุมชน

Equity คือ ความยุติธรรมในการปฏิบัติต่อบุคคลให้เหมือนกัน ผู้ที่มีความผิดปกติในทางพันธุกรรมหรือมีแนวโน้มต่อการเกิดโรคพันธุกรรม ไม่ควรถูกเลือกปฏิบัติในการรับเข้าทำงานและการประกันสุขภาพ นอกจากนี้ ควรมีการกระจายบริการด้านสุขภาพอย่างทั่วถึงและยุติธรรมสำหรับบุคคลที่บังเอิญเกิดมาที่มีความผิดปกติทางพันธุกรรม

Beneficence คือ การที่บริการนั้นๆ ต้องตั้งอยู่บนข้อสันนิษฐานว่าจะเป็นประโยชน์แก่ผู้รับบริการ และไม่เป็นโทษแก่ผู้รับบริการ (non-maleficance)

Cultural acceptability หมายถึง ความเป็นที่ยอมรับทางวัฒนธรรมประเพณี การให้และรับบริการทุก

ประเภทต้องเป็นไปโดยสอดคล้องกับวัฒนธรรมและขนบธรรมเนียมประเพณีของกลุ่มประชากรผู้รับบริการ เพื่อหลีกเลี่ยงการปฏิเสธบริการนั้นเพราะเชื่อว่าต้องห้ามทางสังคม และเพื่อป้องกันการตราหน้าทางสังคม จากการทราบว่าเป็นโรคหรือเป็นพาหะ

ประเด็นที่อาจก่อปัญหาทางจริยธรรมในการป้องกันและควบคุมธาลัสซีเมีย⁵ ได้แก่ การไม่มีส่วนร่วมของผู้ป่วยในการตัดสินใจการรักษาที่เหมาะสม การให้ความสำคัญสำหรับการรักษาที่ไร้ประโยชน์ การตรวจภาวะเป็นพาหะในครอบครัวโดยไม่ได้รับความยินยอม การรักษาความลับของข้อมูล การให้คำปรึกษาแนะนำโดยให้้อตราเสี่ยงผิดพลาด ให้คำปรึกษาแนะนำที่มีอคติหรือโดยชี้ทางเลือกให้ต่อคู่สมรสที่เป็นพาหะ

ประเด็นที่อาจก่อปัญหาทางกฎหมายในการป้องกันและควบคุมธาลัสซีเมีย⁵ ได้แก่ การเปิดเผยข้อมูลต่อญาติ อาจขัดต่อสิทธิส่วนบุคคล การจัดทำทะเบียนทางการแพทย์ (medical registry) ของผู้เป็นพาหะโดยไม่ได้รับการยินยอมอาจขัดต่อสิทธิส่วนบุคคล การทำแท้งในกรณีที่เกิดทารกในครรภ์เป็นโรค

ประเด็นที่อาจก่อปัญหาทางสังคมในการป้องกันและควบคุมธาลัสซีเมีย⁵ ได้แก่ วิชาชีพที่มีค่าใช้จ่ายสูงและไม่สามารถทำได้ในทุกราย⁶⁹ ระบบการตรวจกรองที่ไม่ทั่วถึงหรือไม่มีประสิทธิภาพ การเลือกปฏิบัติต่อผู้ที่เป็นพาหะ การตราหน้าผู้เป็นพาหะ การทำแท้งซึ่งคู่สามีภรรยาเชื่อว่าเป็นบาปในทางศาสนา ระบบการตรวจและส่งต่อผู้ป่วยที่ไม่มีประสิทธิภาพ การเลือกปฏิบัติต่อผู้เป็นโรค

จากการศึกษาทัศนคติของผู้ปกครองของผู้ป่วยเด็กกลุ่มตัวอย่างที่ศึกษาพบว่า ส่วนใหญ่มีความรู้ความเข้าใจกับความรุนแรงและการถ่ายทอดโรคธาลัสซีเมีย และเห็นด้วยกับการตรวจคัดกรอง ส่วนใหญ่เห็นว่าควรมีบัตรประจำตัวบอกการเป็นพาหะของโรค และบัตรประจำตัวมีประโยชน์โดยสามารถแสดงและแจ้งแก่แพทย์ ส่วนการลงบันทึกในเวชระเบียนผู้ป่วยยังมีความเห็นแตก

ต่างกันในเรื่องการขัดต่อสิทธิส่วนบุคคลและส่วนใหญ่ต้องการให้การตรวจคัดกรองภาวะที่เป็นพาหะของโรคให้อยู่ในระบบประกันสุขภาพ 30 บาท

การตรวจคัดกรองในผู้ป่วยเด็กที่รับไว้รักษาในโรงพยาบาลด้วยโรคเฉียบพลัน พบว่า ผู้ป่วยที่มีระดับ MCV <80 fl มีจำนวนมากถึง 32 จาก 38 ราย คิดเป็นร้อยละ 82.4 ทหารรวมผู้ป่วยอีก 12 ราย ที่มี MCV <80 fl แต่ปฏิเสธการตรวจคัดกรองด้วย จะมีผู้ป่วยที่มี MCV <80 fl ถึง 44 จาก 50 ราย คิดเป็นร้อยละ 88.0 ซึ่งน่าจะเกี่ยวข้องกับภาวะพร่องธาตุเหล็กเนื่องจากได้รับสารอาหารธาตุเหล็กไม่เพียงพอสำหรับผู้ป่วยกลุ่มศึกษาที่มีมีรณฐานอายุเท่ากับ 9 ปี 5 เดือน ไม่น่าเกิดจากการเจ็บป่วย เนื่องจากผู้ป่วยที่ศึกษาเป็นผู้ป่วยโรคเฉียบพลันเท่านั้น แต่การศึกษาครั้งนี้ไม่ได้ศึกษาระดับธาตุเหล็ก เช่น serum iron, TIBC หรือ transferrin saturation ซึ่งจะเป็นข้อมูลเกี่ยวกับระดับธาตุเหล็กในร่างกายผู้ป่วย นอกจากนี้ ผู้ป่วย 22 รายป่วยเป็นโรคติดเชื้อไวรัสเดงกี ซึ่งมีทั้งอาการรุนแรงน้อยอย่าง dengue fever และรุนแรงมากอย่าง dengue hemorrhagic fever ซึ่งจะมีภาวะ hemoconcentration จากภาวะ plasma leakage เนื่องจากมี vascular permeability เพิ่มขึ้น แม้ว่าข้อมูลเกี่ยวกับระดับฮีมาโตคริตจะเก็บข้อมูลของการตรวจทางห้องปฏิบัติการในระยะใช้ลด 1-2 วัน ก่อนจำหน่ายผู้ป่วยกลับบ้าน แต่ก็ไม่ใช่ระดับฮีมาโตคริตเมื่อผู้ป่วยสบายดี ระดับฮีมาโตคริตที่ได้จากการศึกษานี้อาจจะสูงกว่าความเป็นจริงไปบ้าง

การศึกษานี้ ทำให้ค้นพบผู้ป่วยที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ และโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงน้อย ส่วนการตรวจทางห้องปฏิบัติการนั้นพบว่า มีผู้ป่วย homozygous Hb E 1 ราย และ heterozygous Hb E trait 6 ราย ที่ DCIP test ให้ผล negative แม้จะใช้หน้ายา KKU-DCIP-clear ที่ใช้มีความไวและความจำเพาะสูงก็ตาม¹⁰ ทั้งนี้อาจเนื่องจากเทคนิคในการทดสอบ ซึ่งต้องมีการศึกษาเพิ่มเติมต่อไป

สำหรับผู้ป่วยที่มี MCV < 80 fl และ negative DCIP test และ normal Hb typing อีก 18 ราย ซึ่งอาจเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย ต้องการการตรวจ DNA analysis ซึ่งมีราคาแพง เป็นข้อจำกัดที่สำคัญและในการศึกษานี้ได้ตรวจในผู้ป่วย 4 ราย พบว่าเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 รายจาก 4 ราย คิดเป็นร้อยละ 25 ซึ่งถ้าได้ตรวจ DNA analysis ในผู้ป่วยครบทั้ง 18 ราย คงจะพบภาวะที่เป็นพาหะเพิ่มขึ้นแต่ในทางปฏิบัติ การใช้ MCV, DCIP test และ Hb typing สามารถให้การวินิจฉัยภาวะ β thalassemia trait, heterozygous Hb E และ homozygous Hb E แม้ไม่สามารถครอบคลุมภาวะพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียได้ทั้งหมด ยังมีประโยชน์ในการป้องกันการเกิดทารกโรค β thalassemia major และ β thalassemia/Hb E disease จากคู่สมรสที่เป็นพาหะ

ในการศึกษานี้พบผู้ป่วย AE Bart's disease 1 ราย คิดเป็นร้อยละ 2.6 ซึ่งไม่ได้รับการวินิจฉัยมาก่อน และผู้ป่วยควรได้รับคำแนะนำการดูแลรักษาโรคที่ถูกต้องและป้องกันภาวะแทรกซ้อนจากภาวะ hemolysis นอกจากนี้ในการศึกษานี้พบว่า มีผู้ป่วยครองของผู้ป่วยเด็ก 12 ราย คิดเป็นร้อยละ 24 ของกลุ่มตัวอย่างผู้ป่วยที่ไม่ยินยอมตรวจคัดกรองแม้ผู้ป่วยจะมี MCV ที่ผิดปกติก็ตาม ดังนั้นควรให้ความรู้กับประชาชนเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียให้มากขึ้น ผู้วิจัยมีความเห็นว่า ควรตรวจคัดกรองพาหะโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในผู้ป่วยเด็กที่เข้าสู่ระบบบริการทางการแพทย์ ที่ได้รับการตรวจเลือดเมื่อเจ็บป่วยด้วยโรคเฉียบพลัน และมีค่าดัชนีเม็ดเลือดแดงผิดปกติที่บ่งชี้ว่าจะมีพาหะโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ

ข้อเสนอแนะ

1. ผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาไว้ที่โรงพยาบาลด้วยโรคเฉียบพลัน และพบว่ามีค่าดัชนีเม็ดเลือดแดงผิดปกติ ควรได้รับการตรวจคัดกรองภาวะพาหะโรคธาลัสซีเมีย

และฮีโมโกลบินผิดปกติ

2. การป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียควรเริ่มตั้งแต่เมื่อผู้ป่วยและครอบครัวได้มีโอกาสพบแพทย์หรือเข้าสู่ระบบบริการทางการแพทย์ เช่น การรับการรักษาในโรงพยาบาล หรือได้รับการตรวจเลือด

3. การตรวจคัดกรองภาวะโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ ยังมีอุปสรรคในเรื่องค่าใช้จ่าย ทำให้ได้ข้อมูลไม่ครบถ้วน อาจทำให้การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียซึ่งเป็นปัญหาสาธารณสุขที่สำคัญของประเทศไม่มีประสิทธิภาพเท่าที่ควรจะเป็น รัฐบาลควรให้การตรวจคัดกรองภาวะโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติอยู่ในระบบประกันสุขภาพ

กิตติกรรมประกาศ

การศึกษานี้ได้รับทุนสนับสนุนจากคณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี เลขที่ รด 47026

เอกสารอ้างอิง

1. สุพรรณ พูเจริญ, กุลนภา พูเจริญ. การตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อการวินิจฉัยธาลัสซีเมียตามแผนงานการควบคุมและป้องกันโรคของประเทศไทย. ใน: อรุณี เจตศรีสุภาพ, สุพรรณ พูเจริญ, บรรณาธิการ. องค์ความรู้ธาลัสซีเมีย 2546, ขอนแก่น: กลุ่มวิจัยธาลัสซีเมีย คณะแพทยศาสตร์มหาวิทยาลัยขอนแก่น, 2546.
2. วรวรรณ ตันไพจิตร. Diagnosis of thalassemia disease and traits. ใน: จินตนา ศิรินาวิน, วันชัย วนะชิวนาวิน, วรวรรณ ตันไพจิตร, ชนินทร์ ลิมวงศ์, บรรณาธิการ. ธาลัสซีเมียสำหรับเวชปฏิบัติ, กรุงเทพฯ: สำนักพิมพ์หมอชาวบ้าน, 2544:119-137.

3. Beauchamp TL, Childress JF (eds). *Principles of Biomedical Ethics* (5th edition). Oxford University Press, New York, 1998.
4. ชนินทร์ ลิมวงศ์, จินตนา ศิรินาวิน. *Thalassemia prevention and control: ethical, legal and social issue*. ใน: จินตนา ศิรินาวิน, วันชัย วนะชิวนาวิน, วรวรรณ ตันไพจิตร, ชนินทร์ ลิมวงศ์, บรรณาธิการ. ธาลัสซีเมียสำหรับเวชปฏิบัติ, กรุงเทพฯ: สำนักพิมพ์หมอชาวบ้าน, 2544:372-5.
5. อพรพรณ ทองแดง, พนม เกตุมาน. *Special consideration in the management of thalassemia: psychological aspect*. ใน: จินตนา ศิรินาวิน, วันชัย วนะชิวนาวิน, วรวรรณ ตันไพจิตร, ชนินทร์ ลิมวงศ์, บรรณาธิการ. ธาลัสซีเมียสำหรับเวชปฏิบัติ, กรุงเทพฯ: สำนักพิมพ์หมอชาวบ้าน, 2544:270-9.
6. Hongeng S, Pakakasama S, Chaisiripoomkere W, Ungkanont A, Jootar S. *Nonmyeloablative stem cell transplantation with a haploidentical donor in a class 3 Lucarelli severe thalassemia patient*. *Bone Marrow Transplant* 2004;34:271-2.
7. Issaragrisil S. *Umbilical cord blood transplantation for thalassemia*. *Curr Hemato Rep* 2005;4:415-6.
8. Issaragrisil S. *Stem cell transplantation for thalassemia*. *Int J Hematol* 2002;76(Suppl 1):307-9.
9. Pakakasama S, Hongeng S, Chaisiripoomkere W, Chuansumrit A, Sirachainan N, Jootar S. *Allogeneic peripheral blood stem cell transplantation in children with homozygous beta-thalassemia and severe beta-thalassemia/hemoglobin E disease*. *J Pediatr Hematol Oncol* 2004;26:248-52.
10. Sanchaisuriya K, Fuchaeon S, Fuchaeon 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.

Parental Attitudes Towards the Determination of the Carrier State of Thalassemia and Hemoglobinopathy in Hospitalized Pediatric Patients

Suranat Kaewnimee, Praguwan Kadegasem*, Atchara Suebsangad**
and Ampaiwan Chuansumrit

Department of Pediatrics; *Research Center, **Nursing, Faculty of Medicine, Ramathibodi Hospital, Mahidol University

Objective: To assess parental attitude towards the determination of the carrier state of thalassemia and hemoglobinopathies in the hospitalized children. A confirmation test is subsequently performed among children with abnormal red blood cell indices. **Methods:** The study design was a descriptive analysis including parents of children admitted with an acute illness in the Pediatric Ward at the Faculty of Medicine, Ramathibodi Hospital. The parents were asked to answer a questionnaire concerning their attitudes towards the determination of carrier state of thalassemia and hemoglobinopathies. The children, who have had positive screening test by either MCV < 80 fl and/or positive DCIP, were confirmed for the carrier state of thalassemia and hemoglobinopathies by performing hemoglobin typing. **Results:** Fifty parents answered the questionnaire. The analysis was carried out in 47 complete questionnaires which included six aspects: 1) knowledge, 85.1% have known that thalassemia is an inherited disease; 2) target group of carrier identification, 78.7% suggested to include those with anemia and 91.5% to include those with abnormal red blood cell indices; 3) appropriate age of carrier detection, 74.5% suggested to perform in couples wishing to have baby and 87.2% to perform in pregnant women similar to the present antenatal service; 4) identification card, 80.9% agreed to have a card specifying the carrier state and 78.7% did not think that it invades their privacy; 5) medical recording 48.9% did not allow to write the carrier state in the medical record because it was their personnel secret while 51.1% allowed; and 6) expenditure of laboratory test, 57.5% suggested to include in the national insurance program. Thirty-eight out of 50 parents (76%) allowed their children (20 males, 16 females) to enroll in the screening program. The mean age of children was 9 yr 5 m. 32 out of 38 children (84.2%) had MCV < 80 fl and/or positive DCIP. Six children with MCV < 80 fl and positive DCIP test were found to have the Hb E trait (n = 4), homozygous Hb E (n = 1) and AE Bart's disease (n = 1). Twenty-six children with MCV < 80 fl and negative DCIP test were found to have Hb E trait (n = 6), homozygous Hb E (n = 1), unidentified abnormal Hb (n = 1) and normal Hb typing (n = 18). The DNA analysis for the carrier state of (thalassemia should be further carried out in 18 children with normal Hb typing. **Conclusion:** Majority of parents have positive attitudes towards on the laboratory determination of thalassemia and hemoglobinopathies. The carrier state and mild thalassemia disease of AE Bart's disease were found in 34.2% (13/38) and 2.6% (1/38), respectively among children with abnormal red blood indices.

Key Words : ● Parental attitude ● Thalassemia carrier ● Hemoglobinopathy

Thai J Hematol Transf Med 2006;16:313-22.