

นิพนธ์ต้นฉบับ

ความชุกของธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบินผิดปกติ จำนวนคู่เสี่ยง และอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจากการตรวจคัดกรอง การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด และการวินิจฉัยหลังคลอด ในหญิงที่มาฝากครรภ์ ของโรงพยาบาลจังหวัดยโสธร

ณรงค์วิทย์ ตรีสกุล, พงศธร ศิริพลศักดิ์ และ วิภาดา เชื้อสุกโกลบ

โรงพยาบาลยโสธร, สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข, กระทรวงสาธารณสุข

บทคัดย่อ : โลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นความผิดปกติทางพันธุกรรมที่พบบ่อยโดยมีความชุกต่างกันในแต่ละภูมิภาคของประเทศไทย ส่งผลให้คู่สมรสมีความเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียแตกต่างกัน จากการศึกษาความชุกของธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบินผิดปกติ จำนวนคู่เสี่ยง และอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจากการตรวจคัดกรอง และการวินิจฉัยหลังคลอดในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลจังหวัดยโสธร ระหว่าง 1 ตุลาคม 2549 ถึง 30 กันยายน 2551 จำนวน 1796 ราย พบว่ามีพาหะ hemoglobin E (Hb E) จำนวน 542 รายคิดเป็นร้อยละ 30.2 เป็น homozygous Hb E 96 ราย (ร้อยละ 5.4) พาหะ β thalassemia 10 ราย (ร้อยละ 0.6) β thalassemia 5 ราย (ร้อยละ 0.3) α thalassemia 8 ราย (ร้อยละ 0.5) และพาหะ α^0 thalassemia 53 ราย (ร้อยละ 3.0) และมีการตรวจสามี เพื่อประเมินความเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจำนวน 819 คู่ พบว่ามี 49 คู่ที่ควรได้รับการตรวจ DNA เพื่อประเมินความเสี่ยงที่บุตรจะเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โดยมี 11 คู่ที่บุตรมีโอกาสเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้แก่ β thalassemia/HbE 10 คู่ และ Homozygous α^0 thalassemia 1 คู่ ซึ่ง 1 คู่ได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอดและมีบุตรในครรภ์เป็น β^0 thalassemia/HbE และคู่สมรสได้ตกลงยินยอมยุติการตั้งครรภ์ ส่วนอีก 10 คู่ไม่ได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอด เมื่อติดตามผลการตรวจเลือดหลังของเด็กลูกนี้ พบว่า มี 3 รายเป็นพาหะของ Hb E ขณะที่ อีก 7 รายไม่สามารถติดตามผลได้ในขณะที่ 977 รายที่ไม่ได้ตรวจสามีนั้น มี 187 รายที่อาจมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง แต่ไม่สามารถบอกได้เพราะข้อมูลไม่ครบถ้วน ผู้วิจัยมีความเห็นว่ารายที่มีผลการตรวจคัดกรองของคู่สมรสแล้วพบว่ามีโอกาสที่บุตรจะเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงควรได้รับการ ตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดทุกรายและตรวจ DNA ถ้าจำเป็น

Key Words : ● ธาลัสซีเมีย ● ฮีโมโกลบินอี ● การวินิจฉัยก่อนคลอด

วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2552;19:285-92.

ธาลัสซีเมีย (thalassemia) เป็นความผิดปกติทางพันธุกรรม ที่เกิดจากเม็ดเลือดแดงสังเคราะห์ฮีโมโกลบินน้อยลง ซึ่งมีสาเหตุจากมียีนที่ผิดปกติทำให้สร้างสายโกลบินได้น้อยลง หรือ สร้างไม่ได้เลย ส่วนมากพบได้ 2 ลักษณะคือ การสร้างสายแอลฟาลดลงหรือสร้างไม่ได้เลย เรียกว่า แอลฟาธาลัสซีเมีย และการสร้างสายบีตาลดลงหรือสร้างไม่ได้เลย เรียกว่า บีตาธาลัสซีเมีย ส่วนฮีโมโกลบินผิดปกติ (hemoglobinopathy) นั้นเป็นความผิดปกติด้านโครงสร้างของสายโกลบิน¹ ในประเทศไทยประมาณร้อยละ 20-30

ของประชากรมียืนแอลฟาธาลัสซีเมียและร้อยละ 3-9 มียืนบีตาธาลัสซีเมีย นอกจากนี้ยังพบยืนของฮีโมโกลบินผิดปกติซึ่งได้แก่ ฮีโมโกลบินคอสแตนท์สปริงส์ร้อยละ 4-5 และ ฮีโมโกลบินอี (Hb E) โดยเฉลี่ยร้อยละ 13 โดยพบสูงขึ้นถึงร้อยละ 30-40 ในภาคตะวันออกเฉียงเหนือ^{2,3}

การตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อวินิจฉัยโรคและพาหะของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ มีหลายการทดสอบ⁴⁻⁶โดยการทดสอบแต่ละชนิดมีวัตถุประสงค์ และให้การวินิจฉัยที่ถูกต้องแม่นยำต่างกัน ดังนี้

1. การตรวจในงานประจำทางโลหิตวิทยา ได้แก่ การตรวจนับเม็ดเลือดแบบสมบูรณ์ (complete blood count, CBC) รวมไปถึงการตรวจวัดค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง (red blood cell indices)

ได้รับต้นฉบับ 5 ตุลาคม 2552 ให้ลงตีพิมพ์ 17 พฤศจิกายน 2552

ต้องการสำเนาต้นฉบับติดต่อ นพ.ณรงค์วิทย์ ตรีสกุล โรงพยาบาลยโสธร, สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข, กระทรวงสาธารณสุข, e-mail: pong_147258369@hotmail.com

2. การตรวจกรองพาหะและธาลัสซีเมีย (thalassemia screening test) โดยวิธีที่นิยมใช้มากได้แก่การทดสอบความเปราะของเม็ดเลือดแดงชนิดหลอดเดียว (one tube osmotic fragility test, OF test) และ การตกตะกอนด้วยดีคลอโรฟีนอลไดฟีนอล [DCIP] precipitation test)

3. การตรวจยืนยันโดยวิธีมาตรฐาน ได้แก่ การตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน (Hemoglobin electrophoresis) เพื่อตรวจวัดปริมาณฮีโมโกลบินเอ2/อี และ ฮีโมโกลบินเอฟ รวมทั้งการตรวจวัดปริมาณฮีโมโกลบินมาร์ทในทารกแรกเกิด

4. การตรวจวิเคราะห์ดีเอ็นเอ (DNA analysis)

ธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่กระทรวงสาธารณสุขของประเทศไทย มีเป้าหมายในการควบคุมและป้องกัน มี 3 ชนิดคือ⁷ homozygous α^0 thalassemia หรือ Hb Bart's hydrop fetalis, homozygous β^0 thalassemia และ β thalassemia/HbE ในประเทศไทยมีการศึกษาอัตราการเสี่ยงของคู่สมรสที่มีโอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดรุนแรง ต่อ 10,000 การตั้งครรภ์ โดยคำนวณตาม Hardy - Weinberg law พบว่าอัตราการเสี่ยงของคู่สมรสที่มีโอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดรุนแรง ชนิดใดชนิดหนึ่งใน 3 ชนิดดังกล่าวข้างต้น เป็น 638 : 10,000 ซึ่งหมายถึงในหญิงตั้งครรภ์ 10,000 ราย จะมี 638 รายที่มีโอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ซึ่งนับว่าเป็นอัตราที่สูงมาก ซึ่งในภาคตะวันออกเฉียงเหนือคิดเป็น 161.4 : 10,000 และการศึกษาโอกาสของคู่สมรสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดรุนแรง โดยคำนวณตามจำนวนการเกิด 100,000 คนต่อปี จะพบคู่สมรสที่มีโอกาสเสี่ยงต่อการคลอดบุตรเป็นโรคชนิดรุนแรงชนิดใดชนิดหนึ่ง จำนวน 17,012 คู่ ต่อจำนวนการเกิด 800,000 ราย โดยแยกเป็นโอกาสเสี่ยงต่อการคลอดบุตรเป็นโรค homozygous β^0 thalassemia จำนวน 826 คู่ β thalassemia /Hb E จำนวน 12,853 คู่ และ homozygous α^0 thalassemia หรือ Hb Bart's hydrop fetalis จำนวน 333 คู่ เมื่อคำนวณโอกาสและการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดรุนแรง ชนิดใดชนิดหนึ่งใน 3 ชนิดดังกล่าวข้างต้น ตามกฎของเมนเดล พบว่า ในแต่ละปีคู่สมรสมีโอกาสจะคลอดบุตรเป็น homozygous β^0 thalassemia จำนวน 207 คน β thalassemia /Hb E จำนวน 3,213 คน และ homozygous α^0 thalassemia หรือ Hb Bart's hydrop fetalis จำนวน 833 คน⁸ แนวทางที่จะป้องกันไม่ให้เกิดโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง รายใหม่ในทารกแรกเกิดต้องอาศัยองค์ประกอบสำคัญ 4 ประการ ได้แก่ การตรวจคัดกรองหาสตรีที่มียืนแฝง การให้คำปรึกษาพันธุศาสตร์ การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด และการให้ความรู้ที่เหมาะสม

แก่ประชาชน โดยเฉพาะอย่างยิ่งสตรีที่ตั้งครรภ์⁹

การที่คู่สมรสคู่ใดจะมีโอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่นั้น ขึ้นอยู่กับภาวะ การเป็นโรค หรือเป็นพาหะของทั้งสองฝ่าย กล่าวคือหากทั้งสองฝ่ายต่างเป็นโรค หรือเป็นพาหะที่ตรงกัน ย่อมมีโอกาสที่จะมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ดังนั้นการตรวจเลือดเพื่อทราบภาวะพาหะของคู่สมรสจึงมีความจำเป็นเช่นกัน นอกจากองค์ประกอบข้างต้นแล้วการทราบถึงข้อมูลที่มีความเกี่ยวข้องโดยตรงกับธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ได้แก่ ความชุกของธาลัสซีเมีย ความชุกของคู่เสี่ยงที่มีโอกาสได้บุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงของแต่ละพื้นที่ รวมถึงอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจากการตรวจคัดกรอง และการวินิจฉัยหลังคลอด ล้วนแต่เป็นข้อมูลที่สำคัญที่ต้องนำมาประกอบการพิจารณาเพื่อวางแผนการควบคุมป้องกัน ธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงของแต่ละพื้นที่ เพื่อให้การควบคุมโรคดังกล่าวเป็นไปอย่างมีประสิทธิภาพ

วัตถุประสงค์

1. เพื่อศึกษาความชุกของโลหิตจางธาลัสซีเมียและภาวะพาหะในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์โรงพยาบาลโสธร
2. เพื่อศึกษาความชุกของคู่เสี่ยงที่มีโอกาสได้บุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง
3. เพื่อศึกษาอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจากการตรวจคัดกรอง การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดและหลังคลอดหลังคลอดของโรงพยาบาลจังหวัดยโสธร

ประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับ คือทำให้ทราบถึงความชุกของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียและภาวะพาหะในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ ความชุกของคู่เสี่ยงที่มีโอกาสได้บุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ตลอดจนทราบถึงอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจากการตรวจคัดกรอง และการวินิจฉัยหลังคลอด ของโรงพยาบาลจังหวัดยโสธร เพื่อนำข้อมูลไปใช้ประกอบการวางแผนเพื่อดำเนินงานป้องกันและควบคุม ธาลัสซีเมียในระดับภูมิภาคต่อไป

วัสดุและวิธีการ

การศึกษาวินิจฉัยครั้งนี้เป็นการวิจัยเชิงพรรณนาแบบย้อนหลัง ประชากรและตัวอย่างได้แก่ หญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลโสธร ตั้งแต่ 1 ตุลาคม 2549 ถึง 30 กันยายน 2551 โดยมีจำนวนทั้งสิ้น 1,795 ราย ในจำนวนนี้มีหญิงที่มาฝากครรภ์พร้อมคู่สมรส จำนวน 822 คู่

การเจาะเลือดเพื่อตรวจคัดกรองการเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียหรือภาวะพาหะของโรค ใช้ห้องปฏิบัติการโลหิตวิทยาของโรงพยาบาลโสธรซึ่งมีวิธีการดำเนินการดังนี้

1. การตรวจ OF test และ DCIP test
2. การแยกชนิด ฮีโมโกลบินด้วยกระแสไฟฟ้า (hemoglobin electrophoresis)
3. การตรวจวัดปริมาณ ฮีโมโกลบิน เอ 2/ อี
4. การตรวจค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง
5. การตรวจวิเคราะห์ ดีเอ็นเอ สำหรับ แอลฟาธาลัสซีเมียว่าเป็น deletion ชนิด Southeast Asian (SEA type) หรือ Thai type

การเก็บรวบรวมข้อมูลในการศึกษาครั้งนี้ ผู้ศึกษาได้เก็บรวบรวมข้อมูลจากแบบบันทึกข้อมูลจากทะเบียนผู้มาฝากครรภ์ที่แผนกฝากครรภ์ และแบบบันทึกผลการตรวจเลือดทางห้องปฏิบัติการกลุ่มงานพยาธิวิทยาคลินิกโรงพยาบาลยโสธร ย้อนหลังตั้งแต่ 1 ตุลาคม 2549 ถึง 30 กันยายน 2551

ข้อมูลจะถูกนำมาวิเคราะห์โดยสถิติเชิงพรรณนา และรายงานเป็นค่าร้อยละ

ผลการศึกษา

จากจำนวนหญิงฝากครรภ์ทั้งสิ้นจำนวน 1,796 ราย ตรวจพบว่า

มีความผิดปกติของฮีโมโกลบิน 715 ราย คิดเป็นร้อยละ 39.8 โดยมีผู้เป็นโรคธาลัสซีเมียจำนวนทั้งสิ้น 13 ราย คิดเป็นร้อยละ 0.74 โดยแยกเป็น อัลฟาธาลัสซีเมีย 9 ราย (ร้อยละ 69.2) และ บีต้าธาลัสซีเมีย 4 ราย (ร้อยละ 30.8) ส่วนภาวะฮีโมโกลบินผิดปกติ พบผู้ที่เป็น homozygous HbE จำนวน 96 ราย คิดเป็น ร้อยละ 5.35 นอกจากนี้พบผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย จำนวน 602 รายคิดเป็นร้อยละ 32.88 โดยแยกเป็น HbE trait, β thalassemia trait, α^0 thalassemia trait, α/β thalassemia trait จำนวน 542, 10, 53 และ 1 ราย คิดเป็นร้อยละ 30.19, 0.56, 2.95 และ 0.06 ตามลำดับ ดังแสดงไว้ในตารางที่ 1

จำนวนคู่สมรสที่ได้รับการตรวจเลือดเพื่อวินิจฉัยภาวะพาหะของธาลัสซีเมีย ในการศึกษาครั้งนี้มีทั้งหมดจำนวน 819 คู่ คิดเป็นร้อยละ 45.6 และไม่ได้ตรวจจำนวน 977 ราย จากรายที่ไม่ได้ตรวจคู่สมรสนั้น มีจำนวน 187 ราย คิดเป็นร้อยละ 10.41 ของหญิงตั้งครรภ์ทั้งหมด หรือ ร้อยละ 26.15 ของหญิงฝากครรภ์ที่มีความผิดปกติของฮีโมโกลบิน (เป็นโรคหรือเป็นพาหะ) หญิงเหล่านี้มีโอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดรุนแรง แต่เนื่องจากไม่ได้ตรวจเลือดคู่สมรส จึงไม่สามารถประเมินความ

ตารางที่ 1 Hemoglobin Analysis of Pregnant Women Attending the Antenatal Clinic (N=1796)

Hemoglobin typing		Number	Percent
HbE trait	EA	542	30.19
Homozygous HbE	EE	96	5.35
β thalassemia trait	A_2A	10	0.56
β thalassemia	EF	2	0.11
	EFA	1	0.06
	A_2FA	1	0.06
α thalassemia	$CsA_2ABart'sH$	1	0.06
	AE $Bart's$	2	0.11
	EF $Bart's$	1	0.06
	$A_2ABart's$	1	0.06
	A_2AH	4	0.22
α^0 thalassemia trait	α trait	34	1.91
	HbE with α trait	19	1.06
α/β thalassemia trait	A_2A	1	0.06
Abnormal		715	39.83
Normal	A_2A	1,080	60.17

HbE = Hemoglobin E; Cs = Constant Spring

เสี่ยงที่แน่นอนได้ดังแสดงไว้ในตารางที่ 2 ส่วนหญิง 819 รายที่ได้ตรวจฮีโมโกลบินของคู่สมรส พบชนิดของฮีโมโกลบินของคู่สมรสดังแสดงไว้ในตารางที่ 3 โดยลักษณะที่พบบ่อยที่สุด 3 อันดับแรกคือ HbE/ปกติ ปกติ/ปกติ และ HbE/HbE ซึ่งพบร้อยละ 41.4 23.4 และ 13.7 ของคู่สมรสตามลำดับ ส่วนคู่สมรสที่มีโอกาสมีบุตรเป็น homozygous α^0 thalassemia ได้ส่งตรวจหาฮีโมโกลบิน α^0 thalassemia โดยวิธี polymerase chain reaction (PCR) จำนวนทั้งสิ้น 53 คู่ พบว่าให้ผลบวกฝ่ายใดฝ่ายหนึ่ง 52 คู่ และมี 1 คู่ที่ปรากฏว่าให้ผลเป็นบวก ต่อ SEA type deletion และให้ผลลบต่อ Thai type ทั้งสองฝ่าย ซึ่งมีความเสี่ยงต่อ hemoglobin Bart's hydrops fetalis

จากจำนวนคู่สมรส 819 คู่ พบว่ามีจำนวนคู่สมรสที่มีโอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงทั้งอย่างใดอย่างหนึ่งจากสามชนิดทั้งสิ้น 11 คู่ คิดเป็นร้อยละ 1.34 ได้แก่ β thalassemia /Hb E จำนวน 10 คู่ และ homozygous α^0 thalassemia หรือ Hb Bart's hydrop fetalis จำนวน 1 คู่

โดยได้ทำเครื่องหมายดอกจันไว้ในตารางที่ 3 ในจำนวนนี้มี 1 คู่ที่ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด โดยชนิดฮีโมโกลบินของคู่สมรสคนหนึ่งเป็น HbE trait และอีกคนเป็น β thalassemia ผลการตรวจ ดีเอ็นเอ พบ β^0 thalassemia คือมีการกลายพันธุ์ที่ codon 41/42 และ พบการกลายพันธุ์ของ Hb E จึงให้การวินิจฉัยบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง คือ β^0 thalassemia/HbE ส่วนรายละเอียดของ 10 คู่ที่เหลือได้แสดงไว้ในตารางที่ 4 คือ พบเด็กจำนวน 3 รายที่ผลการตรวจ hemoglobin typing เป็น Hb E trait และจำนวน 7 รายที่เหลือไม่สามารถติดตามได้

นอกจากนี้ผู้ป่วยที่มีภาวะ homozygous Hb E อาจมี α^0 thalassemia trait ซ่อนอยู่ซึ่งตรวจไม่ได้โดย hemoglobin electrophoresis ธรรมดาต้องอาศัยการตรวจ DNA จึงจะ

ทราบแน่นอน ในการศึกษานี้จึงมีคู่สมรสจำนวนอีก 49 คู่ คิดเป็นร้อยละ 5.96 ที่มีความเสี่ยงที่จะมีโอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง คือ hydrops fetalis แต่ไม่ได้รับการตรวจ PCR สำหรับ α^0 thalassemia ทำให้ไม่ทราบความเสี่ยงแน่นอน ดังแสดงไว้ในตารางที่ 5

สรุปและวิจารณ์

จากการศึกษานี้จำนวนหญิงฝากครรภ์ทั้งสิ้นจำนวน 1796 ราย พบว่า มีผู้เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย จำนวนทั้งสิ้น 13 ราย คิดเป็นร้อยละ 0.74 โดยแยกเป็น อัลฟาธาลัสซีเมีย 9 ราย และ บีตาธาลัสซีเมีย 4 ราย ผู้ที่เป็น homozygous HbE จำนวน 96 ราย คิดเป็นร้อยละ 5.35 พบผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ จำนวน 602 ราย คิดเป็นร้อยละ 32.9 โดยในกลุ่มที่เป็น α^0 thalassemia trait นี้ ได้พิจารณาจากค่าปริมาณฮีโมโกลบิน ชนิด A_2/E และค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง (Mean corpuscular volume)^{10,11,12,13} ซึ่งพบว่าเป็นชนิด A_2A ที่อาจเป็น α^0 thalassemia trait และ HbE ที่อาจเป็น α^0 thalassemia trait จำนวน 34 และ 19 รายตามลำดับ ตามตารางที่ 1 และ บางรายได้ตรวจยืนยันด้วยวิธี PCR

ผลการศึกษานี้พบว่าได้ผลการศึกษาที่ใกล้เคียงกับการศึกษาที่มีการศึกษาไว้แล้ว คือ จากการศึกษาร่วมของเพ็ญพรรณ ต้นสุวรรณและคณะ ที่ได้ทำการศึกษาเรื่องความชุกของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียและภาวะพาหะในหญิงที่มาฝากครรภ์โรงพยาบาลยโสธรในปี 2539-2541¹⁴ แต่สำหรับผู้ที่เป็โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย (thalassemia disease) นั้น การศึกษานี้ได้ต่ำกว่า คือ ร้อยละ 0.74 ซึ่งที่ศึกษาไว้ก่อนได้ร้อยละ 2.0 ซึ่งสาเหตุที่นี้อาจจำนวนกลุ่มตัวอย่างที่ศึกษาที่ไม่เท่ากันก็เป็นได้ แต่ในส่วนของผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย นั้น พบว่าผลการศึกษาทั้งสองครั้ง

ตารางที่ 2 Hemoglobin Analysis of Pregnant Women with Hemoglobin Abnormalities but Unavailable Spouse Testing (N=187)

Hemoglobin typing	Number	Percent
Hb E trait	147	78.6
Homozygous Hb E	19	10.6
Hb E with α thalassemia trait	11	5.9
α^0 thalassemia trait	4	2.1
β thalassemia trait	4	2.1
β thalassemia/Hb E (EF)	1	0.5
Hemoglobin H disease	1	0.5

ตารางที่ 3 Hemoglobin Analysis of the Available Couples (N=819)

Hemoglobin typing	Number	Percent
HbE trait - HbE trait	112	13.69
HbE trait - Homozygous HbE	37	4.5
HbE trait - β thalassemia*	3	0.366
HbE trait - β thalassemia trait*	6	0.73
α^0 thalassemia trait - α^0 thalassemia trait**	1	0.12
HbE trait - α^0 thalassemia trait	21	2.6
Homozygous HbE - α^0 thalassemia trait	6	0.73
HbE trait - Normal	339	41.44
Homozygous HbE - Normal	52	6.36
α^0 thalassemia trait - Normal	28	3.42
β thalassemia trait - Normal	2	0.24
Homozygous HbE - Homozygous HbE	5	0.61
Homozygous HbE - β thalassemia trait*	1	0.12
HbE trait - α^0 thalassemia trait	4	0.49
Homozygous HbE - α thalassemia	1	0.12
β thalassemia - Normal	5	0.61
β thalassemia trait - α^0 thalassemia trait	2	0.25
β thalassemia - α^0 thalassemia trait	1	0.12
α thalassemia - Normal	2	0.25
Normal - Normal	191	23.35
Total	819	100

Asterisks (*) denote the couples at risk for severe β thalassemia diseases (β thalassemia/HbE).

Double asterisks (**) denote the couple at risk for Hb Bart's hydrops fetalis.

ตารางที่ 4 Hemoglobin Typing of the Offspring of the High Risk Couples without Prenatal Diagnosis (N=10)

Father	Mother	Child
β thalassemia trait	HbE trait	HbE trait
β thalassemia trait	HbE trait	NA
HbE trait	β thalassemia trait	NA
α^0 thalassemia trait	α^0 thalassemia trait	NA
HbE trait	β thalassemia trait	NA
β thalassemia /HbE	HbE trait	NA
β thalassemia /HbE	HbE trait	NA
β thalassemia /HbE	HbE trait	HbE trait
β thalassemia /HbE	Homozygous HbE	NA
β thalassemial trait	HbE trait	HbE trait

NA = Not Available

ตารางที่ 5 Hemoglobin Typing of Couples At-risks for Hydrops Fetalis but Unavailable DNA Testing for α thalassemia

Hemoglobin typing	Number	Percent
Hb E trait - Homozygous Hb E	37	4.5
Homozygous Hb E - α^0 thalassemia trait	6	0.73
Homozygous Hb E - Homozygous Hb E	5	0.61
Homozygous Hb E - α thalassemia	1	0.12
Total	49	5.96

ยังคงมีค่าที่ใกล้เคียงกัน คือ ร้อยละ 33.7 และ 32.9 ซึ่งเป็นค่าที่ใกล้เคียงกับผลที่ได้มีผู้ศึกษาไว้แล้ว^{2,3}

ในจำนวนหญิงที่มาฝากครรภ์ 977 รายที่ไม่ได้ตรวจคู่สมรสนั้นมีจำนวน 187 ราย คิดเป็นร้อยละ 10.4 ที่มีโอกาสมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย หรือ ฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดรุนแรง ชนิดใดชนิดหนึ่ง แต่เนื่องจากไม่มีข้อมูลของคู่สมรส ดังนั้น ตัวอย่างในกลุ่มนี้จึงไม่สามารถประเมินความเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้จึงควรต้องนำข้อมูลนี้ไปประกอบการพิจารณาเพื่อหาแนวทางที่จะได้ทำการตรวจเลือดคู่สมรสเพื่อให้ได้ข้อมูลที่ครบถ้วนสำหรับการให้คำปรึกษาแนะนำที่ถูกต้องต่อไป

จากตารางที่ 3 แสดงให้เห็นถึงชนิดของฮีโมโกลบินผิดปกติภาวะพาหะของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง และการเป็นธาลัสซีเมียในคู่สมรสจำนวน 819 คู่ ซึ่งจะพบว่าแต่ละคู่สมรสจะมีการจับคู่กันตามที่แสดงไว้ โดยคู่สมรสที่มีผลการตรวจเลือดที่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งเป็น Hb E trait ขณะที่อีกฝ่ายหนึ่งเป็นปกติ มีมากที่สุดคือ 338 คู่ คิดเป็นร้อยละ 41.3 และทั้งสองฝ่าย เป็น Hb E trait จำนวน 112 คู่ คิดเป็นร้อยละ 13.7 ที่เป็นเช่นนี้น่าจะเป็นเพราะว่าจำนวนประชากรมีภาวะของ Hb E trait มากที่สุดนั่นเอง

การศึกษาครั้งนี้ มีคู่สมรสจำนวน 49 คู่ ที่มีความเสี่ยงที่จะมีโอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ตามตารางที่ 5 แต่ข้อมูลทางโลหิตวิทยาที่จะนำมาวินิจฉัยภาวะความเสี่ยง ยังไม่ชัดเจนเพียงพอ เนื่องจาก ไม่ได้ส่งเลือดไปทำการตรวจ DNA กล่าวคือ ในผู้ที่มีภาวะ Homozygous HbE นั้น อาจมี α^0 thalassemia แฝงอยู่^{15,16} ซึ่งคนกลุ่มนี้ควรได้รับการตรวจหา α^0 thalassemia เพื่อนำผลการตรวจที่ได้มาพิจารณาถึงความเสี่ยงที่จะได้บุตรที่มีโอกาสเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง หรือไม่

จากผลการศึกษาครั้งนี้ พบว่าจากจำนวนคู่สมรส 819 คู่ พบว่ามีจำนวนคู่สมรสที่มีโอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงสามชนิด ได้แก่ β thalassemia/Hb E จำนวน 10 คู่ และ homozygous α^0 thalassemia หรือ Hb Bart's hydrop fetalis จำนวน 1 คู่ ซึ่งคิดเป็น ร้อยละ 1.35 แต่ไม่พบคู่สมรสที่มีโอกาสมีบุตรเป็น

โรค homozygous β^0 thalassemia ซึ่งเมื่อเปรียบเทียบกับการคำนวณตาม Hardy – Weinberg law พบว่าอัตราความเสี่ยงของคู่สมรสที่มีโอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดรุนแรง ชนิดใดชนิดหนึ่งเป็น 638 : 10,000 หรือร้อยละ 6.38 โดยเฉพาะในภาคตะวันออกเฉียงเหนือคิดเป็น 161.4 : 10,000 หรือ ร้อยละ 1.61⁸ ซึ่งผลจากการศึกษาครั้งนี้ได้ผลสอดคล้องกับการคำนวณดังกล่าวข้างต้น

การศึกษาในครั้งนี้ มี 1 คู่ที่ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด และพบว่าบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ได้แก่ β^0 thalassemia /Hb E และคู่สมรสได้ตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ ซึ่งการยุติการตั้งครรภ์นั้นได้อาศัยและปฏิบัติตามข้อบังคับว่าด้วยหลักเกณฑ์การปฏิบัติเกี่ยวกับการยุติการตั้งครรภ์ทางการแพทย์ ตามมาตรา 305 แห่ง ประมวลกฎหมายอาญา พ.ศ. 2548¹⁷ อย่างครบถ้วน สำหรับ 1 คู่ที่มีโอกาสมีบุตรเป็น homozygous α^0 thalassemia ได้ส่งตรวจหา α^0 thalassemia โดยวิธี PCR ซึ่งปรากฏว่าให้ผลเป็นบวก ต่อ SEA TYPE ทั้งสามี-ภรรยา ซึ่งคู่สมรสคู่นี้ไม่ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ทั้งที่เป็นอีกคู่หนึ่งที่สมควรอย่างยิ่งที่ต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เนื่องจากมีโอกาสมีบุตรเป็น Hb Bart's hydrop fetalis ถึงหนึ่งในสี่ หรือร้อยละ 25

จากการติดตามกลุ่มตัวอย่างที่มีโอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงทั้ง 10 ราย ปรากฏว่ามี 3 รายที่ผลการตรวจเป็น Hb E trait และ 7 รายไม่สามารถติดตามได้เพราะไปทำงานต่างจังหวัด หรือไปคลอดที่บ้านเดิม ตามตารางที่ 4 ดังนั้นการศึกษานี้จึงไม่สามารถทราบถึงจำนวนที่แท้จริงของคู่สมรสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดรุนแรง จาก จำนวนคู่สมรสที่มีโอกาสเสี่ยงทั้ง 10 คู่ได้ แต่อย่างไรก็ตาม จากทะเบียนการคลอดของห้องคลอด โรงพยาบาลโสธร ในระหว่าง 1 ตุลาคม 2549 จนถึง 30 กันยายน 2551¹⁸ พบว่า มีเด็กเกิดทั้งสิ้น 3,254 ราย โดยไม่มีเด็กรายใดได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดรุนแรง ชนิดใดชนิดหนึ่งเลย

การควบคุมประชากร ธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงโดยวิธีตรวจคัด

กรองในหญิงตั้งครรภ์และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดเพื่อทำแท้งเด็กที่เป็นโรค ถือเป็นวิธีเดียวที่ได้ผลในทางปฏิบัติ¹⁹ แต่เนื่องจากการศึกษาครั้งนี้เป็นการศึกษาย้อนหลัง ดังนั้นการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดจึงไม่สามารถทำได้ครบทุกรายที่มีผลการตรวจเลือดเป็นคู่เสี่ยง ดังนั้น ในการศึกษารุ่นต่อไป จึงควรที่จะทำการศึกษาแบบไปข้างหน้าเพื่อให้ได้ข้อมูลที่ครบถ้วนสำหรับการวินิจฉัยทารกในครรภ์ อันจะทำให้สามารถเลือกใช้วิธีที่เหมาะสมที่จะให้คำแนะนำปรึกษาที่ถูกต้องเหมาะสมต่อไป

ผลสืบเนื่องมาจากการศึกษานี้ประการหนึ่งชี้ให้เห็นว่า การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด ในรายที่คู่สมรสมีผลการตรวจที่เสี่ยงเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงนั้น เป็นสิ่งที่มีประโยชน์อย่างยิ่งในการควบคุมประชากรที่เป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ดังนั้น จึงควรทำการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดในทุกๆ ราย ที่มีผลการตรวจเลือดที่พบว่ามีความเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง เพื่อให้ได้ข้อมูลที่ถูกต้อง ครบถ้วนให้คู่สมรสนั้นได้ใช้ประกอบการตัดสินใจอย่างใดอย่างหนึ่ง ได้อย่างเหมาะสมซึ่งจะเป็นประโยชน์ต่อการควบคุม ธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงทั้ง 3 ชนิด

อย่างไรก็ตาม ข้อที่ควรคำนึงในการที่จะทำการวินิจฉัยก่อนคลอดนั้นมี หลายประการ ได้แก่ ประการที่หนึ่ง เนื่องจากการเก็บ ตัวอย่างจากทารกในครรภ์เพื่อนำไปตรวจวิเคราะห์ DNA เช่น การเก็บชิ้นเนื้อรก (CVS) การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis) การเก็บตัวอย่างเลือดของทารก (Fetal Blood Sampling) หรือแม้กระทั่งการตรวจอัลตราซาวด์ที่ละเอียดเพื่อวินิจฉัยความผิดปกติของทารกในครรภ์ ล้วนแต่ต้องอาศัยบุคลากรผู้เชี่ยวชาญเป็นพิเศษ โดยอาศัยเครื่องมือพิเศษที่มีราคาสูง ซึ่งในภาคตะวันออกเฉียงเหนือ มีเพียงโรงพยาบาลศรีนครินทร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่นเท่านั้นที่สามารถให้บริการได้ จึงทำให้หญิงที่จำเป็นต้องตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ต้องมีค่าใช้จ่ายที่สูงขึ้นอีกเพื่อไปรับบริการดังกล่าว ข้อควรคำนึงอีกประการหนึ่ง คือ การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดนั้น มีหลายวิธีที่เป็นการตรวจที่ต้องรุกราน (Invasive) เข้าไปในตัวหญิงตั้งครรภ์ และตัวทารกจึงมีโอกาสที่จะเกิดการแท้ง (Fetal loss) หรือเกิดความพิการในทารกได้ ปัญหาที่ตามมาคือการฟ้องร้องเป็นคดีความทั้งทางแพ่ง และทางอาญา ถึงแม้ว่าจะพิสูจน์ได้ว่าเป็นผลแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้นได้ อันเป็นข้อยกเว้นไม่ต้องรับผิดชอบ แต่การพิสูจน์ข้อเท็จจริงนั้น ต้องพิสูจน์กันในชั้นศาล ปัญหาการฟ้องร้องดังกล่าวนี้ในปัจจุบันผู้ประกอบการวิชาชีพมีความกังวลเป็นอย่างยิ่ง

ดังนั้นคณะผู้วิจัยจึงได้ตั้งความหวังไว้ว่าในอนาคตอันใกล้นี้ จะมีการคิดค้นเทคนิควิธีการใหม่ๆ สำหรับการวินิจฉัยก่อนคลอดที่ไม่

invasive มีค่าใช้จ่ายไม่สูงมากนักซึ่งสามารถทำได้ในโรงพยาบาลทั่วไป และ ไม่ต้องใช้ผู้เชี่ยวชาญเฉพาะด้าน อันจะทำให้การควบคุมธาลัสซีเมีย ของประเทศไทยทำได้อย่างมีประสิทธิภาพยิ่งขึ้น

กิตติกรรมประกาศ

การศึกษานี้สำเร็จลงได้ด้วยความร่วมมือและความช่วยเหลือของหลายฝ่าย อาทิ เจ้าหน้าที่กลุ่มงานพยาธิวิทยาคลินิก และ เจ้าหน้าที่คลินิกพิเศษแผนกฝากครรภ์ เจ้าหน้าที่ห้องคลอดโรงพยาบาลยโสธรที่กรุณาเอื้อเฟื้อข้อมูล ตลอดจนความอนุเคราะห์ผู้เชี่ยวชาญหลายท่าน ได้แก่ รศ.สุพรรณ พุทธิชัย คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น คุณยศสมบัติ จังตระกูล โรงพยาบาลศรีนครินทร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น คณะผู้ศึกษาขอกราบขอบพระคุณทุกท่านเป็นอย่างสูงที่ได้ให้ความเอื้อเฟื้อ สนับสนุน ตลอดจนชี้แนะข้อบกพร่องต่างๆ ของการศึกษานี้จนสำเร็จลุล่วงลงด้วยดี

เอกสารอ้างอิง

1. Mckinze SB. Text book of Hematology. Philadelphia, 1988.
2. Wase P. Hemoglobinophates in Southeast Asia. In: Bowman JE, ed. Distribution and evaluation of Hb and Globin Loci. New York: Elsevier 1983:179-203.
3. Fucharoen S, Winichagoon P. Thalassemia in Southeast Asia: Problems and strategy for prevention and control. Southeast Asian J Trop Med Public Health. 1992;23:647-55.
4. Wood WG. Hemoglobin analysis. In: Weatherall DJ, ed. The Thalassemia New York: Churchill Livingstone, 1983:31-53.
5. กลุณา พุทธิชัย, ณัฐยา แซ่จี้. การตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อวินิจฉัยธาลัสซีเมียและพาหะ. วารสารเทคนิคการแพทย์ และกายภาพบำบัด 2536;5:113-9.
6. กลุณา พุทธิชัย. การทดสอบเพื่อวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ ใน: ณัฐยา แซ่จี้, กลุณา พุทธิชัย, บรรณาธิการ. การทดสอบทางห้องปฏิบัติการเกี่ยวกับความผิดปกติของเม็ดเลือดแดง. ภาควิชาจุลทรรศน์คลินิก คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น 2539:1-15.
7. วิจารย์ พานิช. การป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย. ใน: สุรพล อิศรางกูร, บรรณาธิการ. โลหิตวิทยาารวมเรื่องจาก Symposium และการบรรยายในการประชุมวิชาการประจำปีของสมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย และการอบรมฟื้นฟูวิชาโลหิตวิทยา ครั้งที่ 5 เรื่อง การวินิจฉัยและรักษาผู้ป่วยโลหิตวิทยาที่พบบ่อยในประเทศไทย. 28 มกราคม - 1 กุมภาพันธ์ 2534. สมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย. กรุงเทพฯ: สุภาณิชาการแพทย์, 2534:163-75.
8. วิชัย เทียนถาวร, สมศักดิ์ ภัทรกุลวณิช, จินตนา พัฒนพงศ์ธร และคณะ. ความชุกของพาหะ และอัตราคู่สมรสเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงของประเทศไทย. เอกสารการประชุมวิชาการแห่งชาติ ครั้งที่ 11 ประจำปี 2548.
9. พริยา งามมรัตน์, สุธิลา ศรีทิพวรรณ, วิโรจน์ วรรณภิระ, ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี. การป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย: โรงพยาบาลพุทธชินราช พิษณุโลก. วารสารวิชาการสาธารณสุข 2546;12:361-9.

10. พงศธร ศิริพลศักดิ์, วิภาดา เชื้อคุโรโรบล, มาโนด ขุนนคร, พงษ์ศักดิ์ ภูผา. อุบัติการณ์และลักษณะทางโลหิตวิทยาในหญิงฝากครรภ์ที่มีฮีโมโกลบินชนิด EA และ A₂A ที่มีเอ็นแฟง แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ที่ให้ผลบวกต่อการตรวจกรองเบื้องต้น ในโรงพยาบาลยโสธร. ยโสธรเวชสาร 2545;4:152-68.
11. Sanchaisuriya K. Fucharoen G. Sea-ung N, et al. Molecular and Hematology Characterization of HbE heterozygote with α -thalassemia determinant. Southeast Asian J Trop Med Pub Health 1997;28(suppl.3):100-3.
12. อรทัย ตั้งวรลิตธิชัย, จิราภัส จงจิตวิมล, สุรพล ตั้งวรลิตธิชัย. การตรวจคัดกรอง alpha-thalassemia-1 ด้วยค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง. วารสารเทคนิคการแพทย์ 2550;35:2145-50
13. Interpretive Handbook 2001. BRIALAB CO.,LTD: 64
14. เพ็ญพรรณ ต้นสุวรรณ, วิภาดา เชื้อคุโรโรบล. ความชุกของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียและภาวะพาหะในหญิงที่มาฝากครรภ์ โรงพยาบาลยโสธรในปี 2539-2541. ยโสธรเวชสาร 2542;2:119-29.
15. Fucharoen G, Trithipsombat J, Sirithawee S, Yamsri S, Changtrakul Y, Sanchaisuriya K, Fucharoen S. Molecular and hematological profiles of hemoglobin EE disease with different forms of alpha-thalassemia. Ann Hematol. 2006;85:450-4.
16. ทองเพิ่ม มั่นคงดี, เสาวรส สวัสดิ์วัฒน์, ปราณ (วินิจจะกุล) พุเจริญ, สุทัศน์ พุเจริญ. Case study: Hb typing for Homozygous Hb E and β -thalassemia/Hb E disease. โครงการวิจัยธาลัสซีเมีย. สถาบันวิจัยและพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี มหาวิทยาลัยมหิดล วิทยาเขตศาลายา จังหวัดนครปฐม.
17. ข้อบังคับแพทยสภา ว่าด้วยหลักเกณฑ์การปฏิบัติเกี่ยวกับการยุติการตั้งครรภ์ทางการแพทย์ตามมาตรา ๓๐๕ แห่งประมวลกฎหมายอาญา พ.ศ. ๒๕๔๘.
18. ทะเบียนการคลอด งานห้องคลอด. โรงพยาบาลยโสธร สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข กระทรวงสาธารณสุข. 2549-2551.
19. พีระพล วอง, พริยา ถนอมรัตน์, สุชีลา ศรีพิทยวรรณ, ประวิทย์ เตติวัฒน์, แฉ่งน้อย เจริญ, สุขุมล นียมธรรม,หนึ่งฤทัย นิ่มนุช และ ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี. ความชุกของพาหะธาลัสซีเมียจากการตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ของจังหวัดพิษณุโลก. วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2547; 14:181-6.

Prevalence of Thalassemia, Hemoglobinopathy, At-Risk Couples and Incidence of Thalassemia Major from the Screening Program, Prenatal and Postnatal Diagnosis at Yasothorn Hospital

Narongwit Trisakul, Pongsatorn Siripulsak and Wipada Chuesupalobol

Yasothorn Hospital, Ministry of Public Health

Abstract : Thalassemia is a genetic disorder resulting from the decrease or absence of globin chain synthesis. Prevalence of thalassemia traits varies among different regions resulting in different proportion of couples at risk and thalassemic disease at births. The aim was to study the prevalence of thalassemia, hemoglobinopathies, couples at risk and the incidence of major thalassemia from prenatal screening program and postnatal diagnosis in Yasothorn hospital during October 2006 to September 2008. At the prenatal clinic, 1,796 pregnant women were included. There were 542 (30.2%) hemoglobin E (HbE) trait, 96 (5.4%) homozygous Hb E, 10 (0.56%) β thalassemia trait, 5 (0.3%) β thalassemia disease, 8 (0.45%) α thalassemia and 53 (2.96%) α^0 thalassemia1 trait cases. The spouses were also tested in 819 cases, 49 of which should have undergone DNA analysis to determine the risk of major thalassemia at birth because the results of hemoglobin analysis were not definitive. In addition, there were 11 couples at risk for major thalassemia; 10 β thalassemia/HbE and 1 homozygous α^0 thalassemia. The prenatal diagnosis was performed in 1 case showing β^0 thalassemia/HbE fetus. The pregnancy was terminated. Among the other 10, 3 babies showed Hb E trait while 7 cases were loss to follow-up. On the other hand, there were 187 cases with possible risks for major thalassemia in 977 couples, husbands of which were not tested. The authors recommend that all couples at risk should undergo complete prenatal testing, including DNA analysis, if necessary.

Key Words : ● β thalassemia ● α thalassemia ● Hemoglobin E ● Prenatal diagnosis

J Hematol Transfus Med 2008;19:285-92.