

โปรแกรมคอมพิวเตอร์ช่วยแปลผลและประเมินความเสี่ยงต่อการมีบุตร เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

ยศสมบัติ จังตระกุล¹, สุชาติ ยุธะทัย², ดวงฤดี จังตระกุล³, กุลนภา พู่เจริญ^{4,5}, กนกวรรณ แสนไชยสุริยา^{4,5},
สุพรรณ พู่เจริญ^{3,5}

บทคัดย่อ

การวินิจฉัยพาหะและผู้ป่วยธาลัสซีเมียต้องอาศัยการตรวจทางห้องปฏิบัติการ ตั้งแต่การตรวจกรอง, การตรวจด้วยวิธีมาตรฐาน และการตรวจยืนยัน การแปลผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการดังกล่าวต้องอาศัยบุคลากรที่มีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย จึงจะสามารถให้การวินิจฉัยได้อย่างถูกต้อง และประเมินได้ว่าคู่สมรสเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ แต่การที่มีบุคลากรทางการแพทย์หลายระดับซึ่งมีความรู้ความเข้าใจแตกต่างกัน ซึ่งอาจทำให้เกิดปัญหาเกี่ยวกับการแปลผลและประเมินความเสี่ยงดังกล่าว จึงได้จัดทำโปรแกรมคอมพิวเตอร์เพื่อช่วยในการแปลผลและประเมินความเสี่ยงของคู่สมรสต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย โดยผู้ใช้กรอกข้อมูลผลตรวจทางห้องปฏิบัติการ ได้แก่ ผลการตรวจกรองด้วยวิธี OF และ DCIP, ผลการตรวจ CBC และค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง, ผลการตรวจ Hb Typing, ปริมาณ Hb A₂ (หรือ E), ปริมาณ Hb F และผลการตรวจจีนอัลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 โปรแกรมจะประมวลผลแล้วสรุปให้โน้ตจากข้อมูลดังกล่าว และในกรณีที่ข้อมูลของคู่สมรสด้วย โปรแกรมจะประเมินความเสี่ยงของคู่สมรสว่าเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ และเป็นชนิดใด โดยประกอบด้วย Hb Bart's hydrops fetalis, บีตาธาลัสซีเมียเมเจอร์ และ บีตาธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี จากการทดสอบใช้พบว่าโปรแกรมสามารถประเมินความเสี่ยงของคู่สมรสต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงทั้ง 3 ชนิดได้ และน่าจะเป็นประโยชน์ต่อบุคลากรที่มีหน้าที่แปลผลและประเมินความเสี่ยงของคู่สมรส

คำรหัส : ธาลัสซีเมีย โปรแกรมคอมพิวเตอร์

บทนำ

ธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติเป็นปัญหาสาธารณสุขที่สำคัญในประเทศไทยและเป็นโรคที่สามารถป้องกันและควบคุมได้ แนวทางในการดำเนินการส่งเสริมป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ประกอบด้วยการรักษาผู้ป่วยที่เป็นโรคให้มีคุณภาพชีวิตที่ดีที่สุด และการลดจำนวนผู้เกิดใหม่ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ซึ่งมี 3 ชนิด คือ Hb Bart's hydrops fetalis, β -thalassemia major และ β -thalassemia/Hb E⁽¹⁾ โดยคู่สมรสเสี่ยง

ต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย 3 ชนิดดังกล่าว จะมีความผิดปกติที่เป็นธาลัสซีเมียชนิดต่างๆดังแสดงใน **ตารางที่ 1** ซึ่งถ้าการส่งเสริมป้องกันโรคธาลัสซีเมียได้ผลดีจะไม่มีเด็กเกิดใหม่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเลยและผู้ที่เป็นโรคก็จะได้รับการรักษาดีขึ้นอย่างทั่วถึง เพราะจำนวนผู้ป่วยลดน้อยลง อย่างไรก็ตามเนื่องจากในประเทศไทยมีผู้ที่เป็นพาหะโรคธาลัสซีเมียจำนวนมาก⁽²⁾ การจะให้การดำเนินนโยบายดังกล่าวได้ผล ต้องอาศัย

¹หน่วยจุลทรรศน์วินิจฉัย, ²หน่วยจุลชีววิทยาคลินิกงานห้องปฏิบัติการเวชศาสตร์ชั้นสูง โรงพยาบาลศรีนครินทร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น, ³ภาควิชาเคมีคลินิก, ⁴ภาควิชาจุลทรรศน์คลินิก, ⁵ศูนย์วิจัยและพัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ (ศวป.) คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น



Computer software for interpretation and evaluation of couple at risk of having fetus with severe thalassemia

Yossombat Changtrakul¹, Suchart Yurathai², Duangrudee Changtrakul³, Goonnapa Fucharoen^{4,5}, Kanokwan Sanchaisuriya^{4,5}, Supan Fucharoen^{3,5}

Abstract

Diagnosis of thalassemia relies mainly on laboratory investigations including screening test, standard test and confirmatory test. Interpretation of laboratory results usually requires experienced staffs with good knowledge of thalassemia. In order to help in laboratory interpretation and evaluation of couple at risk of having fetus with severe thalassemia, a simplified computer software has been developed. Under this program, results of laboratory analyses including OF, DCIP, CBC, Rbc indices, Hb typing, levels of Hb A₂ (or E) and Hb F and α -thalassemia 1 by PCR are analyzed and globin genotype concluded simultaneously. With input data from spouse, the program will also analyze the risk of having fetus with severe thalassemia including homozygous α -thalassemia 1, β -thalassemia major and β -thalassemia/Hb E disease. This computer software should prove useful in interpretation and evaluation of thalassemia in couple at risk in routine setting.

Key words : Thalassemia, Computer software

การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่ถูกต้องแม่นยำ เพื่อค้นหาพาหะธาลัสซีเมีย และแปลผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติได้อย่างถูกต้องเพื่อหาคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ผู้ปฏิบัติงานต้องมีความรู้ ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียเป็นอย่างดี

การตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติมีหลายการทดสอบ การทดสอบตามแนวปฏิบัติการส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติของประเทศไทยมีวัตถุประสงค์เพื่อหาคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงทั้ง 3 โรค ประกอบด้วย

การตรวจทางห้องปฏิบัติการดังนี้⁽³⁾

1. การตรวจกรองธาลัสซีเมีย (Screening test) ด้วย OF และ DCIP โดยกรณีที่มีเครื่องวิเคราะห์เม็ดเลือดอัตโนมัติ อาจใช้ค่า MCV และ MCH แทนการตรวจ OF ได้
2. การตรวจหาชนิดฮีโมโกลบิน (Hb Typing) และปริมาณฮีโมโกลบิน A₂
3. การตรวจวินิจฉัย α -thalassemia 1 ด้วยวิธี PCR จากขั้นตอนการดำเนินการตรวจใน รูปที่ 1 จะเห็นว่าลำดับการให้บริการหลายระดับ ตั้งแต่การตรวจกรองด้วยวิธี OF (หรือ MCV, MCH) และ DCIP ซึ่งทำได้โดยสถานอนามัย หรือห้องปฏิบัติการของโรงพยาบาล

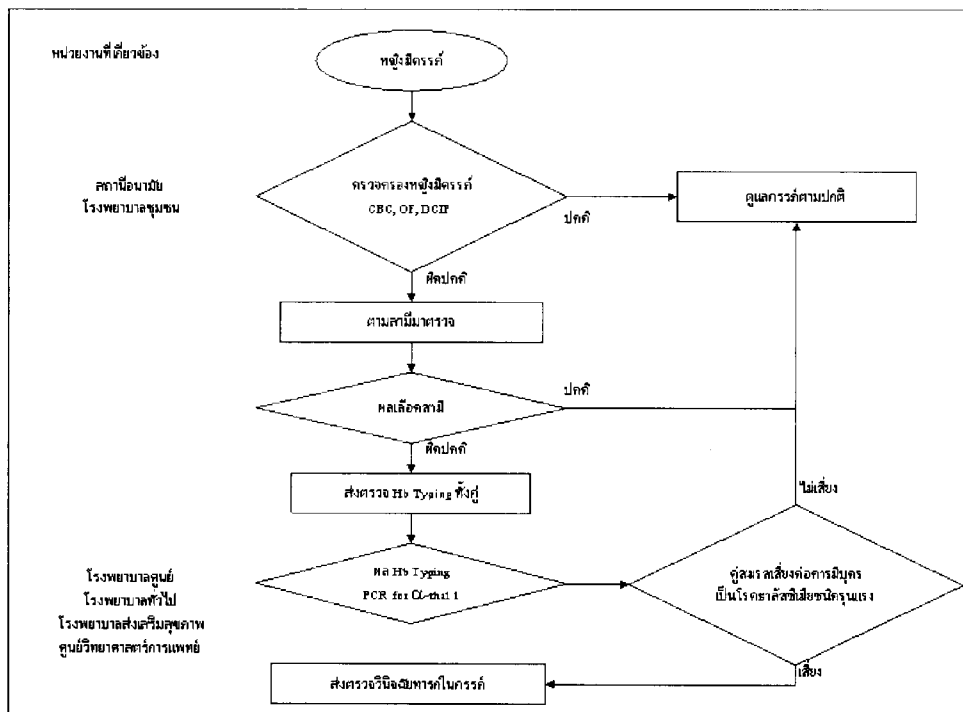
¹Clinical Microscopy Unit, ²Clinical Microscopy Unit, Srinagarind Hospital, Faculty of Medicine

³Department of Clinical Chemistry, ⁴Department of Clinical Microscopy,

⁵Centre for Research and Development of Medical Diagnostic Laboratories, Faculty of Associated Medical Sciences, Khon Kaen University

ชุมชน เพื่อคัดกรองคู่สมรสที่มีความเสี่ยง และส่งต่อไปให้ห้องปฏิบัติการระดับถัดไปเพื่อตรวจหาชนิดฮีโมโกลบิน (Hb Typing) และปริมาณฮีโมโกลบิน A₂ เพื่อวินิจฉัยธาลัสซีเมียของคู่สมรส นอกจากนี้ในกรณีที่เกิดผลการตรวจ Hb Typing แปลผลว่าคู่สมรสเสี่ยงต่อการมียืน α -thalassemia 1 ทั้ง 2 ฝ่าย ก็ต้องตรวจหายืน α -thalassemia 1 ด้วยวิธี PCR และจากผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการทั้งหมด ผู้ปฏิบัติงานต้องให้การวินิจฉัยชนิดของธาลัสซีเมียและประเมินความเสี่ยงของคู่สมรสว่าเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงชนิดใดหรือไม่ เพื่อจะได้ดำเนินการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ธาลัสซีเมียในคู่ที่เสี่ยงต่อไป จะเห็นได้ว่าการแปลผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการในทุกขั้นตอนมีความสำคัญ และต้องอาศัยบุคลากรที่มีความรู้ ความเข้าใจเกี่ยวกับธาลัสซีเมียเป็นอย่างดี จึงจะให้การวินิจฉัยและประเมินความเสี่ยงของคู่สมรสได้อย่างถูกต้อง เพื่อจะได้ให้การ

ปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่คู่สมรสที่เสี่ยงได้อย่างไรก็ตาม บุคลากรที่เกี่ยวข้องในการดำเนินการส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมธาลัสซีเมียประกอบด้วยบุคลากรหลายระดับ ตั้งแต่ เจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ, พยาบาล, นักวิทยาศาสตร์การแพทย์, นักเทคนิคการแพทย์ และสูติแพทย์ ซึ่งอาจมีความรู้ความเข้าใจและประสบการณ์แตกต่างกัน และอาจเกิดปัญหาในการแปลผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อวินิจฉัยธาลัสซีเมียและประเมินความเสี่ยงของคู่สมรสไม่ถูกต้องได้ ทางผู้วิจัยจึงได้จัดทำโปรแกรมคอมพิวเตอร์เพื่อช่วยแปลผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการสำหรับวินิจฉัยธาลัสซีเมียและประเมินคู่สมรสเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โดยอาศัยผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการในระดับต่างๆ มาประมวลผลตามกระบวนการและเงื่อนไขที่กำหนดแล้วสรุปผลการวินิจฉัยธาลัสซีเมียรวมทั้งประเมินความเสี่ยงของคู่สมรสต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงทั้ง 3 ชนิด



รูปที่ 1 การทดสอบตามแนวปฏิบัติการส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ ดัดแปลงจาก นิพนธ์พร วรมงคล, จินตนา พัฒนพงศ์ธร. คู่มือบริหารจัดการความรู้ธาลัสซีเมียของประเทศไทย. นนทบุรี: สำนักส่งเสริมสุขภาพ กรมอนามัย, 2548; 4-12.3

วิธีการและผลการศึกษา

โปรแกรมคอมพิวเตอร์ช่วยแปลผลและประเมินความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

โปรแกรมจัดทำขึ้นโดยใช้โปรแกรม Visual Basic 6.0 มีข้อกำหนดเครื่องคอมพิวเตอร์ที่สามารถใช้งานโปรแกรมได้คือ ใช้ระบบ Windows เวอร์ชัน 98 หรือสูงกว่า, hard disk มีเนื้อที่ว่างอย่างน้อย 2 Mb และมีโปรแกรม Microsoft Access เวอร์ชัน 2000 หรือสูงกว่า เมื่อติดตั้งโปรแกรมแล้วสามารถเปิดโปรแกรมโดยคลิกที่โปรแกรม thal project จะแสดงหน้าจอตั้ง รูปที่ 3 ซึ่งประกอบด้วยส่วนต่างๆ ดังนี้

1. ปุ่มดำเนินการต่างๆ ประกอบด้วย

- 1.1. ปุ่ม Print ใช้สำหรับพิมพ์รายงานออกทางเครื่องพิมพ์ ซึ่งจะได้ผลดังรูปที่ 4.
- 1.2. ปุ่ม New ใช้สำหรับเริ่มข้อมูลชุดใหม่
- 1.3. ปุ่ม Exit ใช้สำหรับออกจากโปรแกรม

2. ส่วนของข้อมูลที่ใช้ในการประมวลผล โดยข้อมูลฝั่งซ้ายเป็นข้อมูลของหญิงตั้งครรภ์ และฝั่งขวาเป็นข้อมูลของคู่สมรส ประกอบด้วย

- 2.1. ข้อมูลผู้ป่วย ได้แก่ No Lab, หมายเลขโรงพยาบาล, ชื่อ-สกุล และ อายุ
- 2.2. ข้อมูลการตรวจกรอง ประกอบด้วยผลการตรวจ OF, DCIP และ CBC
- 2.3. ข้อมูลการตรวจด้วยวิธีมาตรฐาน ประกอบด้วย Hb Typing, ปริมาณฮีโมโกลบิน A_2 และ F, ผลการตรวจจีน α -thalassemia 1

3. ส่วนการแปลผลธาลัสซีเมียและประเมินความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิด ประกอบด้วย

- 3.1. ผลการวินิจฉัยธาลัสซีเมียของคู่สมรสทั้ง 2 ฝ่าย
- 3.2. ผลการประเมินความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิด และข้อสรุปผลการตรวจ

ระบบการประมวลผลโปรแกรม

ชนิดของธาลัสซีเมียในคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตร

เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 โรค ใน ตารางที่ 1 ประกอบด้วย α -thalassemia 1, β -thalassemia และ Hb E ดังนั้น การจะประเมินความเสี่ยงต้องอาศัยผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อให้ทราบว่าแต่ละคนเป็นธาลัสซีเมียชนิดใดบ้าง โปรแกรมที่จัดทำขึ้นนี้ ใช้ข้อกำหนดจากการศึกษาของ Fucharoen G. และคณะ⁽⁴⁾ แสดงใน รูปที่ 2 โดยถ้าผลการตรวจ OF และ DCIP ให้ผลลบทั้ง 2 การทดสอบ สรุปได้ว่าไม่มีความเสี่ยงต่อธาลัสซีเมียทั้ง 3 ชนิด ส่วนในกรณีที่ใช้ค่า CBC ด้วยเครื่องวิเคราะห์เม็ดเลือดอัตโนมัติแทนการตรวจ OF จะใช้ค่า MCV และ MCH โดยถ้าผล MCV มากกว่า 80 fl และ MCH มากกว่า 27 pg จะไม่มีความเสี่ยงต่อ α -thalassemia 1 และ β -thalassemia และถ้าผล DCIP เป็นลบ จะไม่มีความเสี่ยงต่อ Hb E^(4,5) ในกรณีที่ผลการตรวจกรองเป็นบวกต่อการทดสอบใดๆ ต้องทำการตรวจชนิดฮีโมโกลบิน และวัดปริมาณฮีโมโกลบิน A_2/E และ F เพื่อวินิจฉัยธาลัสซีเมีย ผู้ใช้ต้องกรอกผลการตรวจชนิดฮีโมโกลบิน (Hb Typing) โดยการคลิกเลือกฮีโมโกลบินที่ตรวจพบ แล้วกดปุ่มอ่านผล โปรแกรมจะนำผล Hb typing มากรอกให้ หลังจากกรอกข้อมูลปริมาณฮีโมโกลบิน A_2/E และ F แล้ว โปรแกรมจะวินิจฉัยธาลัสซีเมียโดยอาศัยข้อมูลทั้งหมดที่ผู้ใช้กรอกรวมทั้งประเมินความเสี่ยงคู่สมรสต่อธาลัสซีเมียทั้ง 3 ชนิด โดยใช้เงื่อนไขตาม รูปที่ 2 ซึ่งกำหนดค่า cut off ของ β -thalassemia trait โดยใช้ปริมาณฮีโมโกลบิน A_2 มากกว่า ร้อยละ 4^(6,7) ส่วน α -thalassemia 1 ยังไม่มีการตรวจเลือดใดที่จะยืนยันการวินิจฉัยได้ ยกเว้นบางกรณีเท่านั้นที่ให้การวินิจฉัยได้ว่าไม่มี α -thalassemia 1 คือกรณีที่ เป็น Hb E trait และมีปริมาณฮีโมโกลบิน E มากกว่า ร้อยละ 25 และกรณีที่ มีชนิดฮีโมโกลบินเป็น A_2A , ปริมาณฮีโมโกลบิน A_2 น้อยกว่า ร้อยละ 4 ร่วมกับผลการตรวจกรองให้ผลลบต่อ OF และมีค่า MCV มากกว่า 80 fl หรือ MCH มากกว่า 27 pg สำหรับกรณีอื่นๆ ต้องยืนยันโดยการตรวจดีเอ็นเอเท่านั้น^(4,5,8) นอกจากนี้ ในกรณีที่ผลการตรวจชนิดฮีโมโกลบินเป็น EE จะยังไม่สามารถสรุปได้ว่ามีจีโนไทป์เป็น Homozygous Hb E

และไม่มีความเสี่ยงต่อ α -thalassemia^(4,5,9) และนอกจากนี้ยังมีรายงานว่าผู้ที่เป็ β -thalassemia/Hb E ร่วมกับ α -thalassemia ตรวจพบชนิดฮีโมโกลบินเป็น EE ได้⁽¹⁰⁾ ดังนั้นในกรณีที่ผล Hb typing เป็น EE จึงควร

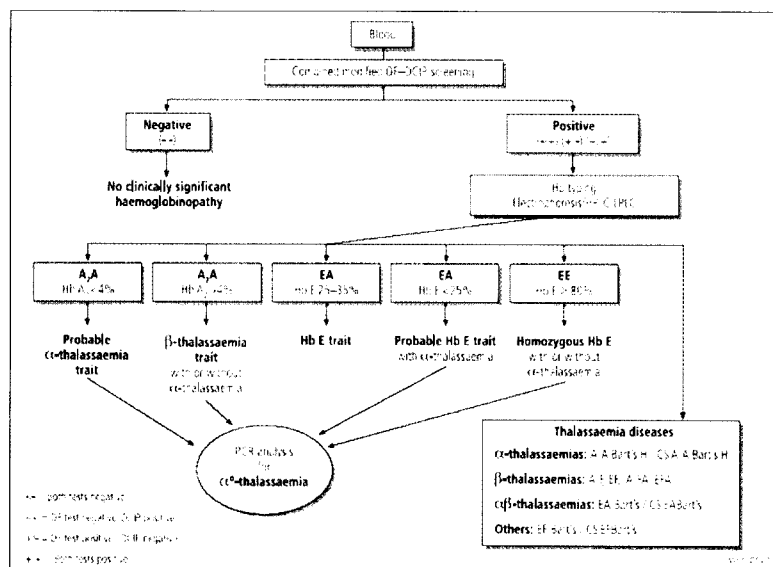
ตรวจสอบ homozygosity ของ β^E -globin gene และ α -thalassemia 1 gene ในกรณีที่มีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็น β -thalassemia/Hb E และ Hb Bart's hydrops fetalis ตามลำดับ

ตารางที่ 1 แสดงโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิด และชนิดของธาลัสซีเมียในคู่สมรสที่มีความเสี่ยง

โรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง	หญิงตั้งครรภ์	คู่สมรส
1. Bart's hydrops fetalis	α -thalassemia 1	α -thalassemia 1
2. β -thalassemia major	β -thalassemia	β -thalassemia
3. β -thalassemia/Hb E	β -thalassemia	Hb E
	or	or
	Hb E	β -thalassemia

การสรุปความเสี่ยงของคู่สมรสต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ใช้เงื่อนไขใน ตารางที่ 1 วิเคราะห์ข้อมูลจากการวินิจฉัยธาลัสซีเมียของคู่สมรสทั้ง 2 คนในการประเมิน โดยคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็น Bart's hydrops fetalis หรือ β -thalassemia major จะต้องมี α -thalassemia 1 หรือ มี β -thalassemia ทั้งสองฝ่ายตามลำดับ ในขณะที่คู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็น

β -thalassemia/Hb E ฝ่ายหนึ่งจะต้องมี β -thalassemia และอีกฝ่ายหนึ่งจะต้องมี Hb E อย่างไรก็ตาม คู่สมรสบางคู่อาจมีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงมากกว่า 1 ชนิดก็ได้ ทั้งนี้ขึ้นกับชนิดของธาลัสซีเมียของคู่สมรสแต่ละฝ่าย ในส่วนของข้อสรุปของการประเมินความเสี่ยงนั้น อ้างอิงตามขั้นตอนการดำเนินการตรวจตามนโยบายของกรมอนามัยใน รูปที่ 1



รูปที่ 2 แผนผังแสดงการแปลผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบิน อี⁽⁴⁾

จากการทดสอบใช้โปรแกรมโดยใช้ข้อมูลคู่สมรสที่ทราบจีโนไทป์แล้วจากการตรวจยีนธาลัสซีเมียที่หน่วยบริการธาลัสซีเมีย สถานบริการทางเทคนิคการแพทย์ และกายภาพบำบัด คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น จำนวน 185 คู่ แยกเป็นคู่เสี่ยงต่อ Hb Bart's

hydrops fetalis 21 คู่, β -thalassemia/Hb E 22 คู่, β -thalassemia major 5 คู่ และคู่ที่ไม่เสี่ยงต่อธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิด 140 คู่ พบว่าโปรแกรมสามารถประเมินความเสี่ยงของคู่สมรสต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงทั้ง 3 ชนิดได้อย่างถูกต้องทุกคู่

รูปที่ 3 ภาพหน้าจอของโปรแกรมคอมพิวเตอร์ช่วยแปลผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการสำหรับวินิจฉัยธาลัสซีเมีย และประเมินคู่สมรสเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

รูปที่ 4 ภาพแสดงใบรายงานผลการตรวจวิเคราะห์ความเสี่ยงต่อโรคธาลัสซีเมีย

วิจารณ์และสรุปผลการศึกษา

ข้อมูลที่ได้จากการศึกษาสรุปได้ว่าโปรแกรมที่จัดทำขึ้นสามารถใช้ได้ดีในคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงทั้ง 3 ชนิด แต่ไม่ครอบคลุมถึงความเสี่ยงของบุตรต่อธาลัสซีเมียชนิดอื่นๆ เช่น Hb H disease, EABart's disease ซึ่งไม่อยู่ในการประเมินของโปรแกรม สำหรับการวินิจฉัยธาลัสซีเมียนั้น มีบางรายที่แปลผลไม่ตรงกับจีโนไทป์ในบางกรณี เช่น Homozygous Hb Constant Spring, ฮีโมโกลบินผิดปกติที่ไม่ทราบชนิด, α -thalassemia 2 trait เป็นต้น ทั้งนี้เนื่องจากการแปลผลกรณีดังกล่าวต้องอาศัยผลการตรวจดีเอ็นเอ α -thalassemia 2 และ β -thalassemia

ในการประมวลผล อย่างไรก็ตามโปรแกรมที่พัฒนาขึ้นมานี้น่าจะเป็นประโยชน์ต่อบุคลากรที่มีหน้าที่แปลผลและประเมินความเสี่ยงของคู่สมรสในเบื้องต้น แต่ก็ควรจะมีการทดลองใช้กับข้อมูลในห้องปฏิบัติการหลายๆระดับ เพื่อให้มีข้อมูลคู่สมรสที่มีความหลากหลายและค้นหาปัญหาในการกรอกข้อมูลและการใช้โปรแกรม เพื่อเป็นข้อมูลพื้นฐานสำหรับการพัฒนาโปรแกรมเพิ่มเติม รวมทั้งการปรับปรุงระบบให้สามารถจัดเก็บข้อมูลได้, เพิ่มข้อมูลการตรวจดีเอ็นเอ, ปรับใช้กับฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดอื่นๆ ที่พบในประเทศไทย และสามารถสร้างแบบแผนการถ่ายทอดทางพันธุกรรม (pedigree) ให้โดยอัตโนมัติ เพื่อจะเป็นประโยชน์อย่างยิ่งต่อผู้ใช้โปรแกรม

เอกสารอ้างอิง

1. กิตติ ต่อจรัส และคณะ. โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย. ใน: ธานินทร์ อินทรกำรชัย (บรรณาธิการ), แนวทางการรักษาโรคโลหิตจางในประเทศไทย 2543: 27-38.
2. Laosombat V. Thalassemia. Bangkok: OS Printing; 1998: 1-250.
3. นิพนธ์พร วรมงคล, จินตนา พัฒนพงศ์ธร. คู่มือบริหารจัดการความรู้ธาลัสซีเมียของประเทศไทย. นนทบุรี: สำนักส่งเสริมสุขภาพ กรมอนามัย, 2548: 4-12.
4. Fucharoen G, Sanchaisuriya K, Sae-ung N, Dangwibul S, Fucharoen S. A simplified screening strategy for thalassemia and haemoglobin E in rural communities in south-east Asia. Bull World Health Organ 2004; 82: 364-72.
5. 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.
6. กุลนภา พูเจริญ, กนกวรรณ แสนไชยสุริยา, ณัฐยา แซ่อึ้ง, เกรียงไกร กิจเจริญ, สุพล เวียงนนท์, อรุณี เจตศรีสุภาพ, สุพรรณ พูเจริญ. ข้อมูลทางโลหิตวิทยาของพาหะบีตาธาลัสซีเมีย จำแนกตามชนิดของมิวเตชันที่ตรวจพบในจังหวัดขอนแก่น. วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด 2538; 7 : 158 - 66.
7. ยศสมบัติ จังตระกูล, กุลนภา พูเจริญ, วีรวัฒน์ คำแก้ว, อรุณี เจตศรีสุภาพ, กนกวรรณ แสนไชยสุริยา, สุทธิพรรณ กิจเจริญ, สุพรรณ พูเจริญ. ระดับฮีโมโกลบิน A_2 ในพาหะบีตาธาลัสซีเมียโดยเครื่องวิเคราะห์ฮีโมโกลบินอัตโนมัติ: ผลการศึกษาที่โรงพยาบาลศรีนครินทร์มหาวิทยาลัยขอนแก่น. วารสารเทคนิคการแพทย์ 2548; 33: 1244 - 51.
8. Sanchaisuriya K, Fucharoen G, Sae-ung N, Jetsrisuparp A, Fucharoen S. Molecular and hematologic features of hemoglobin E heterozygotes with different forms of α -thalassemia in Thailand. Ann Hematol 2003; 82: 612 - 6.
9. Fucharoen G, Tritipsombat J, Siritawee S, Yamsri S, Changtrakul Y, Sanchaisuriya K, Fucharoen S. Molecular and hematological profile of

- hemoglobin EE disease with different forms of α -thalassemia. Ann Hematol 2006 (in press)
10. ทองเพิ่ม มั่นคงดี เสาวรส สวัสดิวัฒน์ ปราณี (วินิจฉัยกุล) พูเจริญ สุกส์น์ พูเจริญ Case study: Hb typing interpretation for homozygous HbE and

beta thalassemia/HbE disease diagnosis. การประชุมวิชาการประจำปี สมาคมเทคนิคการแพทย์ ครั้งที่ 23 สมาคมเทคนิคการแพทย์แห่งประเทศไทย ณ โรงแรมเจริญศรี แกรนด์ รอยัล จังหวัดอุดรธานี วันที่ 29-31 มีนาคม 2549. (Poster presentation)