

การคัดเลือกรู้อย่างเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคฮีโมโกลบินบาร์ทส์ไฮดรอปส์ฟีทาลิส: ประสบการณ์ 6 ปีที่โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี

เจริญฤทธิ์ สัมฤทธิ์^{1,2*}, นัฐยา แซ่อึ้ง³, กุลนภา ฟูเจริญ³, สุพรรณ ฟูเจริญ³

Received: October 4, 2013

Revised & Accepted: October 22, 2013

บทคัดย่อ

การคัดเลือกรู้อย่างเสี่ยงเพื่อส่งตรวจยีนอัลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 (α -thal 1) มีความสำคัญส่งผลกระทบต่อประสิทธิภาพของการควบคุมและป้องกันโรคฮีโมโกลบินบาร์ทส์ไฮดรอปส์ฟีทาลิส การศึกษานี้มีวัตถุประสงค์เพื่อประเมินความเหมาะสมของการคัดเลือกรู้อย่างเสี่ยงและสามีเพื่อส่งตรวจยีน α -thal 1 จากผลการดำเนินงานย้อนหลัง 6 ปี (พ.ศ. 2549-2554) ที่โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี ซึ่งพบคู้อย่างเสี่ยงมีผลการตรวจคัดกรองเบื้องต้นด้วย MCV/OF และหรือ DCIP เป็นบวกทั้งคู่ และได้ทำการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินจำนวน 433 คู่และส่งตรวจยีน α -thal 1 ไปจำนวน 376 คู่ (ร้อยละ 86.8) เมื่อนำผลการตรวจคัดกรองร่วมกับผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินมาพิจารณาความเหมาะสมในการส่งตรวจยีน α -thal 1 อย่างละเอียด พบว่า มีคู้อย่างที่ควรส่งตรวจยีน α -thal 1 จริง จำนวนเพียง 170 คู่ (ร้อยละ 39.3) ส่วนอีก 206 คู่ ไม่มีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรค Hb Bart's hydrops fetalis แต่อย่างใด เนื่องจากมีบุคคลใดบุคคลหนึ่งในคู่มรด (149 คู่; ร้อยละ 34.4) หรือทั้งสองคน (57 คู่; ร้อยละ 13.2) ที่มีผลการตรวจคัดกรองและผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินบ่งชี้ว่าไม่น่าจะมียีน α -thal 1 นอกจากนี้พบว่ามีคู้อย่างจริงที่ไม่ได้รับการพิจารณาส่งตรวจยีนจำนวน 11 คู่ (ร้อยละ 2.5) ผลการศึกษาสะท้อนให้เห็นว่าการปฏิบัติงานคัดเลือกรู้อย่างเสี่ยงจากผลการตรวจคัดกรองร่วมกับผลการวิเคราะห์ฮีโมโกลบินควรจะต้องมีแนวทางที่ชัดเจนเพื่อให้ผู้ปฏิบัติงานสามารถดำเนินการได้อย่างถูกต้องและเป็นมาตรฐานเดียวกันนอกเหนือจากการพัฒนาความรู้ความเข้าใจให้กับผู้ปฏิบัติงานในเรื่องการประมวลผลและแปลผลการตรวจเบื้องต้นเพื่อการคัดเลือกรู้อย่างที่เหมาะสมไปตรวจยีน α -thal 1 ต่อไป ในช่วงระยะเวลาที่ศึกษา หากสามารถคัดเลือกรู้อย่างได้อย่างเหมาะสมและมีประสิทธิภาพมาก จะสามารถลดค่าใช้จ่ายในการส่งตรวจยีนโดยไม่จำเป็นได้ถึง 494,400 บาท

คำสำคัญ: โรคฮีโมโกลบินบาร์ทส์ ไฮดรอปส์ ฟีทาลิส, อัลฟา-ธาลัสซีเมีย 1, การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย

¹หลักสูตรวิทยาศาสตรมหาบัณฑิตสาขาพยาบาลวิเทศคลินิกและการจัดการ คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

²โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี จังหวัดสุราษฎร์ธานี

³ศูนย์วิจัยและพัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

* ผู้รับผิดชอบบทความ

Selection of couple at risk of having fetus with hemoglobin Bart's hydrops fetalis: 6 years of experience at Suratthani hospital

Charoenrit Sumrit ^{1, 2*}, Nattaya Sae-ung ³, Supan Fucharoen ³, Goonnapa Fucharoen ³

Abstract

Selection of proper risk couples for analysis of α -thalassemia 1 gene is an important step in effective prevention and control program of Hb Bart's hydrops fetalis. We evaluated in this study the suitability of the selection performance of at risk couples for α -thalassemia 1 in the past 6 years (August 2006 – December 2011) at Suratthani hospital. From 433 couples with positive in primary screening with MCV/OF, DCIP and Hb analysis, 367 (86.8 %) were subjected to analysis of α -thalassemia 1. Of these, only 170 (39.3 %) were real couples at risk. In the remaining 206 inappropriate couples with no risk, 149 (34.3 %) had no risk of α -thalassemia 1 in one partner and 57 (13.2 %) had no risk in both of them. In contrast, no α -thalassemia 1 was investigated for 11 (2.5 %) couples with true risk. The result indicates a need for establishment of standard selection guideline from the results of initial screening and Hb analysis as well as an appropriate training course on laboratory interpretation of thalassemia for the staffs. These should improve the efficiency of a prevention and control program of Hb Bart's hydrops fetalis and should significantly reduce cost of α -thalassemia 1 analysis in unnecessary couples as exemplified by a total of 494,400 baht for the 6 years period of this study.

Keywords: Hb Bart's hydrops fetalis, α -thalassemia 1, Prevention and control of thalassemia

¹ Clinical Pathology and Management Program, Graduate School, Khon Kaen University

² Suratthani hospital, Suratthani province

³ Centre for Research and Development of Medical Diagnostic Laboratories,
Faculty of Associated Medical Sciences, Khon Kaen University

* Corresponding author: (e-mail: jodsumrit@hotmail.com)

บทนำ

โรคฮีโมโกลบินบาร์ทส์ ไฮดรอปส์ ฟีทาลิส (Hb Bart's hydrops fetalis) หรือโฮโมไซกัสอัลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 (homozygous α -thalassemia 1) เป็นหนึ่งในสามโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง นอกเหนือจาก โรคบีตา-ธาลัสซีเมียเมเจอร์ (β -thalassemia major) หรือโฮโมไซกัสบีตา-ธาลัสซีเมีย (homozygous β -thalassemia) และโรคบีตา-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (β -thalassemia/Hb E) ที่กระทรวงสาธารณสุขของประเทศไทยมีนโยบายที่จะควบคุมและป้องกันเพื่อที่จะลดจำนวนทารกเกิดใหม่ที่เป็นโรคชนิดรุนแรงทั้ง 3 ชนิดนี้ลง⁽¹⁾ ดำเนินการด้วยการตรวจคัดกรองและค้นหาผู้ที่มียืนแฝง α -thalassemia 1 (α -thal 1), β -thalassemia (β -thal) และ Hb E ด้วยการทดสอบความเปราะของเม็ดเลือดแดงชนิดหลอดเดียว (one tube osmotic fragility ; OF) หรือการตรวจวัดปริมาตรเฉลี่ยของเม็ดเลือดแดง (mean cell volume; MCV) และความเข้มข้นเฉลี่ยของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง (mean cell hemoglobin; MCH) ด้วยเครื่องวิเคราะห์เม็ดเลือดอัตโนมัติ ร่วมกับการทดสอบการตกตะกอน Hb E ด้วยสียโคคลอโรฟีนอลอินโดฟีนอล (dicholophenolindolphenol; DCIP)⁽²⁻⁴⁾ ตัวอย่างที่ให้ผลการคัดกรองเป็นบวกจะได้รับการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินเพื่อวินิจฉัย β -thal และ Hb E ส่วนการมียืนแฝง α -thal 1 นั้น ต้องได้รับการตรวจวิเคราะห์ดีเอ็นเอเพื่อหา ยีน α -thal 1^(4, 5) โดยในคนไทยพบการกลายพันธุ์ที่ทำให้เกิด α -thal 1 สองชนิดคือ SEA และ THAI deletion ซึ่งสามารถตรวจได้ด้วยวิธีพีซีอาร์⁽⁶⁾

กลุ่มงานเทคนิคการแพทย์ โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี ได้ให้บริการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในกลุ่มหญิงตั้งครรภ์ที่มารับบริการฝากครรภ์ตั้งแต่ พ.ศ. 2549 และได้สังเกตพบว่ามี การส่งตรวจยีน α -thal 1 ในหญิงตั้งครรภ์และสามีที่ให้ผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกและทำการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินแล้วเกือบทุกคู่ โดยเฉพาะตั้งแต่ปี พ.ศ. 2552 เป็นต้นมา การศึกษาครั้งนี้จึงต้องการวิเคราะห์ถึงความเหมาะสมของการส่งตรวจยีน α -thal 1 เพื่อการควบคุมและป้องกันโรค Hb Bart's hydrops fetalis จากผลการดำเนินงานย้อนหลัง 6 ปี (พ.ศ. 2549-2554) โดยพิจารณาจากการประมวลผลและแปล

ผลการตรวจคัดกรองร่วมกับผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินของหญิงตั้งครรภ์และสามี ตามแนวทางการประมวลผลและแปลผลของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์⁽⁷⁾

วิธีการศึกษา

เป็นการศึกษาย้อนหลังจากข้อมูลผลการตรวจคัดกรองเบื้องต้นด้วยค่า MCV/MCH/OF test ร่วมกับ DCIP test ผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินด้วยเครื่องวิเคราะห์อัตโนมัติหลักการ high performance liquid chromatography (HPLC) หรือ หลักการ capillary zone electrophoresis (CZE) และผลการตรวจยีน α -thal 1 ด้วยวิธีพีซีอาร์ ศึกษาจากบันทึกผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการของกลุ่มงานเทคนิคการแพทย์ และจากบันทึกข้อมูลของผู้มารับบริการที่คลินิกฝากครรภ์ แผนกสูติรีเวชกรรม โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี จังหวัดสุราษฎร์ธานี การศึกษาครั้งนี้ได้ผ่านการรับรองด้านจริยธรรมการวิจัยในมนุษย์จากคณะกรรมการจริยธรรมการวิจัยในมนุษย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น เลขที่ HE 552201 และคณะกรรมการจริยธรรมการวิจัยในมนุษย์ โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี ลำดับที่ 49/2555

ผลการศึกษา

ตารางที่ 1 แสดงข้อมูลการให้บริการตรวจธาลัสซีเมียหญิงตั้งครรภ์และสามีเพื่อการควบคุมและป้องกันโรคเลือดจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่คลินิกฝากครรภ์ แผนกสูติรีเวช โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี ช่วง ปี พ.ศ. 2549-2554 ซึ่งเป็นหญิงตั้งครรภ์ที่มารับบริการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียทั้งสิ้นจำนวน 4,196 ราย ให้ผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกจำนวน 1,647 ราย (ร้อยละ 39.3) ในจำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่ให้ผลคัดกรองเป็นบวกนี้สามารถตามสามีมาตรวจได้ 995 ราย (ร้อยละ 60.4) โดยพบสามีให้ผลบวกด้วย 433 ราย (ร้อยละ 43.5) และถูกพิจารณาเป็นคู่เสี่ยงให้ได้รับการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินทั้ง 433 คู่ ในจำนวนนี้ 376 คู่ (ร้อยละ 86.8) ได้รับการตรวจยีน α -thal 1 โดยผลจากการตรวจยีน α -thal 1 พบคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดทารกโรคฮีโมโกลบินบาร์ทส์ไฮดรอปส์ฟีทาลิส จำนวน 5 คู่ (ร้อยละ 1.3)

ตารางที่ 1 ข้อมูลการให้บริการตรวจธาลัสซีเมียที่คลินิกฝากครรภ์ แผนกสูติรีเวช โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี ช่วงปี พ.ศ. 2549-2554

	2549 (ส.ค.-ธ.ค.)	2550	2551	2552	2553	2554	รวม
จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่มารับ บริการตรวจคัดกรอง (ราย)	374	648	804	594	911	865	4,196
จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่ให้ผล เป็นบวก (%)	133 / 374 (35.6)	187 / 648 (28.9)	287 / 804 (35.7)	303 / 594 (51)	369 / 911 (40.5)	368 / 865 (42.5)	1,647 / 4,196 (39.3)
จำนวนสามีของหญิงตั้ง ครรภ์ที่มีผลการตรวจคัด กรองเป็นบวก ที่ตามได้ (%)	109 / 133 (82)	122 / 187 (65.2)	178 / 287 (62)	198 / 303 (65.3)	197 / 369 (53.4)	191 / 368 (52)	995 / 1,647 (60.4)
จำนวนคู่เสี่ยงซึ่งประเมิน จากผลการตรวจคัดกรอง เป็นบวกทั้งคู่ (%)	28 / 109 (25.6)	57 / 122 (46.7)	58 / 178 (33)	77 / 198 (38.9)	103 / 197 (52.3)	110 / 191 (57.6)	433 / 995 (43.5)
จำนวนคู่เสี่ยงที่ส่งตรวจยีน α -thal 1 (%)	11 / 28 (39.3)	38 / 57 (66.7)	38 / 58 (65.5)	77 / 77 (100)	102 / 103 (99.0)	110 / 110 (100)	376 / 433 (86.8)
จำนวนคู่เสี่ยงซึ่งประเมิน จากผลตรวจยีน α -thal 1 (%)	2 / 11 (18.2)	0 (0)	0 (0)	1 / 77 (1.3)	2 / 103 (1.9)	0 (0)	5 / 376 (1.3)

ตารางที่ 2 แสดงผลการประเมินความเหมาะสมของการคัดเลือกตัวอย่างส่งตรวจยีน α -thal 1 โดยพิจารณาจากการประมวลผลและแปลผลการตรวจคัดกรองร่วมกับผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินของหญิงตั้งครรภ์และสามีตามแนวทางการประมวลผลและแปลผลของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์⁽⁷⁾ จากคู่ที่มีผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกทั้งคู่หญิงตั้งครรภ์และสามี และได้รับการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินจำนวน 433 คู่ ได้รับการส่งตรวจยีน α -thal 1 จำนวน 376 คู่ และไม่ได้รับการส่งตรวจยีน α -thal 1 จำนวน 57 คู่ จำแนกตามปี พ.ศ. ที่ดำเนินการ พบว่าโดยรวมมีคู่เสี่ยงที่สมควรควรส่งตรวจยีน α -thal 1 จริง จำนวน 170 คู่ (ร้อยละ 39.3) ส่วนอีก 206 คู่พิจารณาแล้วพบว่าทารกในครรภ์ไม่ได้เสี่ยงที่จะเป็นโรค Hb Bart's hydrops fetalis และไม่จำเป็นต้องส่ง

ตรวจยีนเพราะมีคนใดคนหนึ่ง (149 คู่; ร้อยละ 34.4) หรือทั้งสองคน (57 คู่; ร้อยละ 13.2) ที่ผลการตรวจคัดกรองและผลการวิเคราะห์ฮีโมโกลบินบ่งชี้ว่าไม่น่าจะมียีน α -thal 1 ในขณะที่คู่เสี่ยงที่ไม่ได้ส่งตรวจยีนกลับพบว่าเป็นคู่เสี่ยงที่ควรส่งตรวจยีน 11 คู่ (ร้อยละ 2.5) โดย **ตารางที่ 3** ได้แสดงรูปแบบผลการวิเคราะห์ฮีโมโกลบินของหญิงตั้งครรภ์และสามีที่แปลผลได้ว่าอาจมียีนแฝง α -thal 1 ทั้งคู่และต้องส่งตรวจยีน α -thal 1 เพื่อการควบคุมและป้องกันโรค Hb Bart's hydrops fetalis ส่วน **ตารางที่ 4** เป็นรูปแบบผลการวิเคราะห์ฮีโมโกลบินของหญิงตั้งครรภ์และสามีที่ประมวลผลได้ว่าทารกในครรภ์ไม่เสี่ยงที่จะเป็นโรค Hb Bart's hydrops fetalis เพราะหญิงตั้งครรภ์และหรือสามีประมวลผลจากการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินแล้วว่าไม่น่าจะมียีน α -thal 1

ตารางที่ 2 ผลการวิเคราะห์ความเหมาะสมของตัวอย่างที่ส่งและไม่ส่งตรวจยีนอัลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 จากผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบิน ช่วงปี พ.ศ. 2549-2554 ที่โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี

ปี พ.ศ.	จำนวนคู่เสี่ยงจากการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบิน (คู่)	ตัวอย่างที่ส่งตรวจยีนอัลฟา-ธาลัสซีเมีย 1				ตัวอย่างที่ไม่ส่งตรวจยีนอัลฟา-ธาลัสซีเมีย 1			
		จำนวนรวม (คู่)	คู่เสี่ยง (คู่)	เสี่ยงคนเดียว (คู่)	ไม่ใช่คู่เสี่ยง (คู่)	จำนวนรวม (คู่)	คู่เสี่ยง (คู่)	เสี่ยงคนเดียว (คู่)	ไม่ใช่คู่เสี่ยง (คู่)
2549	28	11	5	6	0	17	3	7	7
2550	57	38	15	15	8	19	2	10	7
2551	58	38	16	19	3	20	6	8	6
2552	77	77	31	33	13	0	0	0	0
2553	103	102	50	39	13	1	0	0	1
2554	110	110	53	37	20	0	0	0	0
รวม (%)	433 (100)	376 (86.8)	170 (39.3)	149 (34.4)	57 (13.2)	57 (13.2)	11 (2.5)	25 (5.8)	21 (4.8)

วิจารณ์และสรุปผลการศึกษา

จากข้อมูลการให้บริการตรวจธาลัสซีเมียหญิงตั้งครรภ์และสามีเพื่อการควบคุมและป้องกันโรคเลือดจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่คลินิกฝากครรภ์ แผนกสูติรีเวช โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี ช่วง ปี พ.ศ. 2549-2554 ในตารางที่ 1 พบว่าสัดส่วนของหญิงตั้งครรภ์และสามีที่ได้รับการตรวจคัดกรองแล้วมีผลเป็นบวกในแต่ละปีมีค่าใกล้เคียงกัน โดยเฉลี่ยประมาณร้อยละ 40 ซึ่งใกล้เคียงกับผลการคัดกรองที่ดำเนินการด้วยวิธีการเดียวกันทั้งในประเทศไทยและประเทศลาว⁽⁸⁻¹¹⁾ มีอัตราการติดตามสามีได้ค่อนข้างดีเฉลี่ยร้อยละ 60 และสามารถค้นหาคู่เสี่ยงที่ทารกในครรภ์มีโอกาสเป็นโรค Hb Bart's hydrops fetalis ได้ แสดงให้เห็นว่าโรงพยาบาลสุราษฎร์ธานีสามารถดำเนินการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์และสามีเพื่อการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้อย่างมีประสิทธิภาพในระดับหนึ่ง อย่างไรก็ตามเมื่อพิจารณาสัดส่วนของคู่เสี่ยงที่ส่งตรวจยีน α -thal 1 เทียบกับคู่เสี่ยงที่มีผลการตรวจคัดกรองเป็นบวก และได้ตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินทั้งหมดพบว่าสูงถึงร้อยละ 86.8 โดยเฉพาะในปี พ.ศ. 2552 - 2554 ทุกคู่ที่ได้ตรวจ

วิเคราะห์ฮีโมโกลบินจะได้รับการตรวจยีน α -thal 1 จึงเป็นที่มาให้ผู้วิจัยนำข้อมูลผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินของคู่เสี่ยงที่ผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกมาวิเคราะห์ความเหมาะสมในการส่งตรวจยีน α -thal 1 ตามแนวทางการแปลผลที่เป็นมาตรฐาน⁽⁷⁾ จากข้อมูลในตารางที่ 2 พบว่า มีการส่งตรวจยีน α -thal 1 ในคู่เสี่ยงที่เหมาะสมคือทั้งหญิงตั้งครรภ์และสามีมีผลการตรวจคัดกรองและวิเคราะห์ฮีโมโกลบินบ่งชี้ว่าอาจมียีน α -thal 1 ทั้งคู่ เพียงแค่ร้อยละ 39.9 ในขณะที่ไม่ได้ส่งตรวจยีนอัลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 ในคู่เสี่ยงที่ควรได้รับการตรวจยีน α -thal 1 ร้อยละ 2.5 ซึ่งเป็นคู่เสี่ยงที่พบจากการดำเนินงานในปี พ.ศ. 2549-2551 ส่วนคู่เสี่ยงที่ไม่เสี่ยงแต่ถูกคัดเลือกไปส่งตรวจยีน α -thal 1 พบจากการดำเนินงานในทุกปี การที่ในช่วง 3 ปีหลัง คือ พ.ศ. 2552-2554 มีจำนวนคู่เสี่ยงที่ส่งตรวจยีน α -thal 1 เท่ากับจำนวนคู่เสี่ยงที่ส่งตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบิน (ตารางที่ 1) แสดงว่ามีการประเมินคู่เสี่ยงจากผลการตรวจฮีโมโกลบินเฉพาะช่วง 3 ปีแรกเท่านั้น ทั้งนี้อาจเป็นเพราะพบทารกเกิดใหม่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจากคู่เสี่ยงที่ไม่ได้ส่งตรวจยีน α -thal 1 ทำให้ทุกคู่เสี่ยงจากผลการตรวจคัดกรองถูกส่งไปตรวจยีน α -thal 1

ทั้งหมดในช่วง 3 ปีหลัง อย่างไรก็ตามจากการสืบค้นข้อมูลย้อนหลังพบว่าสาเหตุหนึ่งที่ไม่ได้ส่งตรวจยีน α -thal 1 ในคู่เสี่ยงนั้นเป็นเพราะหญิงตั้งครรภ์มีอายุครรภ์มากแล้ว แพทย์จะใช้การตรวจอัลตราซาวด์ในการตรวจติดตามวินิจฉัยทารกในครรภ์ ซึ่งมีการศึกษาที่แสดงให้เห็นว่าทารกที่เป็นโรค Hb Bart's hydrops fetalis จะสามารถตรวจพบการเปลี่ยนแปลง

ของทารกด้วยการตรวจอัลตราซาวด์ได้ตั้งแต่ไตรมาสแรก⁽¹²⁾ และชัดเจนมากในการตั้งครรภ์ไตรมาสที่สอง⁽¹³⁾ อย่างไรก็ตามหากการทำอัลตราซาวด์แล้วไม่พบการเปลี่ยนแปลงในครั้งแรก แพทย์อาจใช้วิธีการตรวจอัลตราซาวด์ติดตามเป็นระยะหรือส่งตรวจดีเอ็นเอเพื่อให้การวินิจฉัยสุดท้าย⁽¹³⁾

ตารางที่ 3 รูปแบบผลการตรวจวิเคราะห์ฮีมोगلوبินของคู่เสี่ยงโรค Hb Bart's hydrops fetalis ที่พบจากการตรวจวิเคราะห์ฮีมोगلوبินที่ โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี ระหว่างปี พ.ศ. 2549-2554

รูปแบบที่	สามี/หญิงตั้งครรภ์	หญิงตั้งครรภ์/สามี
1	A_2A ($A_2 < 4\%$)	A_2A ($A_2 < 4\%$)
2	A_2A ($A_2 < 4\%$)	A_2A ($A_2 \geq 4\%$)
3	A_2A ($A_2 < 4\%$)	A_2FA ($A_2 < 4\%$, $F > 5\%$)
4	A_2A ($A_2 < 4\%$)	A_2A Bart's H
5	A_2A ($A_2 < 4\%$)	EA ($E < 25\%$)
6	A_2A ($A_2 < 4\%$)	EE
7	A_2A ($A_2 < 4\%$)	EF
8	A_2A ($A_2 < 4\%$)	EFA
9	A_2A ($A_2 \geq 4\%$)	A_2A ($A_2 \geq 4\%$)
10	A_2A ($A_2 \geq 4\%$)	A_2FA ($A_2 < 4\%$, $F > 5\%$)
11	A_2A ($A_2 \geq 4\%$)	EA ($E < 25\%$)
12	A_2A ($A_2 \geq 4\%$)	EE ($E < 80\%$)
13	A_2A ($A_2 \geq 4\%$)	EFA
14	EA ($E < 25\%$)	A_2A Bart's H
15	EA ($E < 25\%$)	EA ($E < 25\%$)
16	EA ($E < 25\%$)	EA/abnormal Hb
17	EA ($E < 25\%$)	EE
18	EA ($E < 25\%$)	EE/EF
19	EA ($E < 25\%$)	EF
20	EE ($E \geq 80\%$)	EE/EF
21	EF	A_2A Bart's H

ตารางที่ 4 รูปแบบผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินของหญิงตั้งครรภ์/สามี ที่ไม่เสี่ยงต่อโรค Hb Bart's hydrops fetalis และไม่จำเป็นต้องส่งตรวจยีน α -thal 1 ที่โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี ช่วง ปี พ.ศ. 2549-2554

รูปแบบที่	สามี/ภรรยา	ภรรยา/สามี
1	A_2A ($A_2 < 4\%$)	CS A_2A
2	A_2FA ($A_2 < 4\%$, $F > 5\%$)	CS A_2A
3	A_2A ($A_2 \geq 4\%$)	CS A_2A
4	EA ($E < 25\%$)	CS A_2A
5	EA ($E < 25\%$)	CS EA
6	EA ($E \geq 25\%$)	A_2A ($A_2 < 4\%$)
7	EA ($E \geq 25\%$)	A_2A ($A_2 \geq 4\%$)
8	EA ($E \geq 25\%$)	A_2FA ($A_2 < 4\%$, $F > 5\%$)
9	EA ($E \geq 25\%$)	EA ($E \geq 25\%$)
10	EA ($E \geq 25\%$)	EA ($E < 25\%$)
11	EA ($E \geq 25\%$)	CS A_2A
12	EA ($E \geq 25\%$)	CSEA
13	EA ($E \geq 25\%$)	CS A_2A Bart's
14	EA ($E \geq 25\%$)	A_2A Bart's H
15	EA ($E \geq 25\%$)	CSEA Bart's
16	EA ($E \geq 25\%$)	EA Bart's
17	EA ($E \geq 25\%$)	EE
18	EA ($E \geq 25\%$)	EF
19	EA ($E \geq 25\%$)	EFA

ในการศึกษาครั้งนี้ผู้วิจัยได้รวบรวมผลการวิเคราะห์ฮีโมโกลบินที่พบเป็นคู่เสี่ยงจริงที่ต้องส่งตรวจยีน α -thal 1 ไว้ในตารางที่ 3 ส่วนคู่เสี่ยงที่ไม่ได้เป็นคู่เสี่ยงจริงและไม่จำเป็นต้องส่งตรวจยีน α -thal 1 แสดงไว้ในตารางที่ 4 โดยคู่เสี่ยงที่ไม่ใช่คู่เสี่ยงเหมาะสมที่จะต้องส่งไปตรวจยีน α -thal 1 นั้นพบว่าส่วนใหญ่เป็นคู่ที่มีคนใดคนหนึ่งหรือทั้งสองคนมีผลตรวจฮีโมโกลบินเป็นชนิด EA ที่มีปริมาณ Hb E มากกว่าหรือเท่ากับร้อยละ 25 ซึ่งพาหะฮีโมโกลบินอีชนิดนี้อาจมีเพียงยีนอัลฟาบวกธาลัสซีเมียแฝง⁽¹⁴⁻¹⁷⁾ อยู่เท่านั้น ทำให้ไม่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรค Hb Bart's hydrops fetalis ผลจากการศึกษานี้แสดงให้เห็นว่าหากมีการประเมินคู่เสี่ยงที่เหมาะสม

จากการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินจะช่วยลดจำนวนตัวอย่างที่ส่งตรวจยีน α -thal 1 รวมทั้งช่วยลดค่าใช้จ่ายในการดำเนินโครงการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียได้ ซึ่งหากไม่มีการตรวจยีน α -thal 1 ในคู่เสี่ยงที่ไม่จำเป็นต้องส่งตรวจจำนวน 206 คู่จะสามารถลดค่าใช้จ่ายในการตรวจยีน α -thal 1 ได้ถึง 494,400 บาท ผลการศึกษานี้สอดคล้องกับการศึกษาของสาคร วันทอง และคณะ⁽¹⁰⁾ ที่พบว่าเมื่อประเมินความเสี่ยงจากการตรวจคัดกรองเบื้องต้นร่วมกับผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินในคู่เสี่ยงคนใดคนหนึ่งหรือทั้งคู่ที่เป็นพาหะฮีโมโกลบินอีที่มีปริมาณของฮีโมโกลบินอีมากกว่าหรือเท่ากับร้อยละ 25 จะไม่พบยีนแฝงของ α -thal 1 จึงไม่จำเป็นต้อง

ส่งตรวจวิเคราะห์ดีเอ็นเอ ทำให้ลดค่าใช้จ่ายที่ไม่จำเป็นลงได้ นอกจากนี้จากการศึกษาของเจเลียว สัตตัตตณมัย และคณะ⁽¹⁸⁾ ยังแสดงให้เห็นว่าการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียแบบครบวงจรโดยเริ่มตั้งแต่การตรวจคัดกรองเบื้องต้น การตรวจยืนยันเพื่อหาความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงรวมถึงโรค Hb Bart's hydrops fetalis การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ไปจนถึงการยุติการตั้งครรภ์จะมีความคุ้มค่าต่อค่าใช้จ่ายเมื่อเทียบกับการต้องเสียค่าใช้จ่ายในการรักษากรณีที่ทารกมีชีวิตอยู่ตลอดอายุขัย ความคุ้มค่านี้ส่วนหนึ่งจะเกี่ยวข้องกับการลดต้นทุนในการตรวจหาความเสี่ยง ดังนั้นกระบวนการค้นหาความเสี่ยงที่เหมาะสมเพื่อการส่งตรวจต่อไปในแต่ละขั้นตอนจึงมีความสำคัญอย่างยิ่งต่อประสิทธิภาพของการดำเนินงานควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมีย

การศึกษานี้ผู้วิจัยได้แสดงให้เห็นอย่างชัดเจนว่าการประเมินความเสี่ยงที่เหมาะสมในการส่งตรวจยีน α -thal 1 จะช่วยประหยัดค่าใช้จ่ายในการตรวจวินิจฉัยความเสี่ยงได้ ดังนั้นการปฏิบัติงานคัดเลือกรู้อย่างเหมาะสมจากการตรวจคัดกรองร่วมกับผลการวิเคราะห์ฮีมोगلوبินจึงควรจะต้องมีแนวทางที่ชัดเจนดังตัวอย่างในตารางที่ 3 เพื่อให้ผู้ปฏิบัติงานสามารถดำเนินการได้อย่างถูกต้องและเป็นมาตรฐานเดียวกันนอกเหนือจากการพัฒนาความรู้ความเข้าใจให้กับผู้ปฏิบัติงานในเรื่องการประมวลผลแปลผลการตรวจเบื้องต้นเพื่อการคัดเลือกรู้อย่างที่เหมาะสมไปตรวจยีน อัลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 ต่อไป

กิตติกรรมประกาศ

งานวิจัยนี้ได้รับทุนสนับสนุนจากทุนสนับสนุนการศึกษาอิสระ คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ขอขอบพระคุณนายแพทย์อดิเกียรติ เอี่ยมวรนิรันดร์ ผู้อำนวยการโรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี ที่ให้การสนับสนุนและอนุญาตให้ดำเนินการศึกษาวิจัยในโรงพยาบาล คุณไพโรจน์ แสนยานุสิน หัวหน้ากลุ่มงานเทคนิคการแพทย์ และคุณเกสร แก้วผุดผ่อง หัวหน้างานฝากครรภ์ กลุ่มการพยาบาล โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี ที่ให้ความช่วยเหลือในการค้นหาข้อมูล

เอกสารอ้างอิง

1. Department of Health, Ministry of Public Health. Practice guidelines for prevention and control of thalassemia and hemoglobinopathies in Thailand. Proceedings of the 11th National conference on

thalassemia and hemoglobinopathies 2005 September 1-2, Bangkok, Thailand.

2. Fucharoen G, Sanchaisuriya S, Sae-ung N, Dangwibul S, Fucharoen S. A simplified screening strategy for thalassemia and hemoglobin E in rural communities of Southeast Asia. Bull World Health Organ 2004; 82: 364-72.
3. 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.
4. กุลนภา พู่เจริญ, สุพรรณ พู่เจริญ. การตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในประเทศไทย. วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด 2550; 20: 165-77.
5. สุพรรณ พู่เจริญ. ธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในประเทศไทย: แนวทางการตรวจวินิจฉัยในระดับโมเลกุล. วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด 2554; 23: 1-6.
6. Sae-ung N, Fucharoen G, Sanchaisuriya K, Fucharoen S. Alpha0-thalassemia and related disorders in northeast Thailand: a molecular and hematological characterization. Acta Haematol 2007; 117: 78-82.
7. คณะกรรมการจัดทำคู่มือการตรวจวิเคราะห์ชนิดและปริมาณฮีโมโกลบิน. คู่มือการตรวจวิเคราะห์ชนิดและปริมาณฮีโมโกลบิน. นนทบุรี: ศูนย์วิจัยทางคลินิก กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์, 2553: 9-10.
8. ชูรัตน์ เฟ่งพินิจ, นิรันดร์ มณีกันนท, ประนอม คุณพระมา, กนกวรรณ แสนไชยสุริยา. ผลการดำเนินงานค้นหาความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โรงพยาบาลพระยีน จัหวัดขอนแก่น. วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด 2553; 22: 149-59.
9. พรทิภา ลัจจาสังข์, กุลนภา พู่เจริญ, สุพรรณ พู่เจริญ, พิรพงษ์ ชาดิธรรมรักษ์, ดวงฤดี จัษฎะกุล, กนกวรรณ แสนไชยสุริยา. ประสิทธิภาพการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียพร้อมกับการใช้ตัวอย่างควบคุมคุณภาพภายในที่โรงพยาบาลเกษตรสมบูรณ์ จัหวัดชัยภูมิ. วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด 2554; 23: 34-45.

10. ศาคร วันทอง, กุลนภา ฟูเจริญ, สุพรรณ ฟูเจริญ. การตรวจคัดกรองเพื่อการควบคุมและป้องกันโรคเลือดจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่โรงพยาบาลเมืองสรวง จังหวัดร้อยเอ็ด: ประสบการณ์ 6 ปี. วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด 2555; 24: 64-76.
11. อ่อนคำ ซาวงศรี, กุลนภา ฟูเจริญ, กนกวรรณ แสนไชยสุริยา, ณัฐยา แซ่อึ้ง, สุพรรณ ฟูเจริญ. การตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินอีในหญิงตั้งครรภ์ที่โรงพยาบาลศูนย์สุขภาพแม่และเด็กนครหลวงเวียงจันทร์ สาธารณรัฐประชาธิปไตยประชาชนลาว. วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด 2550; 19: 34-41.
12. Ghosh A, Tang MH, Lam YH, Fung E, Chan V. Ultrasound measurement of prenatal thickness to detect pregnancies affected by homozygous alpha-thalassemia-1. Lancet 1994; 344: 988-9.
13. Tongsong T, Wanapirak C, Srichotiyakul S, Chanprapaph. Sonographic markers of hemoglobin Bart disease at midpregnancy. J Ultrasound Med 2004; 23: 49-55.
14. Sanchaisuriya K, fucharoen G, Sae-ung N, Jrtssri-uparb 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.
15. Yamsri S, Sanchaisuriya K, Fucharoen G, Sae-ung N, Ratanasiri T, Fucharoen S. Prevention of severe thalassemia in northeast Thailand: 16 years of experience at a single university center. Prenat Diagn 2010; 30: 540-6.
16. Sae-ung N, Srivorakun H, Fucharoen G, Yamsri S, Sanchaisuriya K, Fucharoen S. Phenotypic expression of hemoglobin A₂, E and F in various hemoglobin E related disorders. Blood Cells Mol Dis 2012; 48: 11-6.
17. กุลนภา ฟูเจริญ. การแปลผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินเพื่อการวินิจฉัยธาลัสซีเมียที่พบบ่อยในประเทศไทย. วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด 2552; 21: 212-25.
18. เฉลียว สัตตัตนามัย, นวลตา เสงฆ์วัฒนกุล, ผกาทิพย์ นามเรืองศรี, กฤษณา จันทร์หอม, เยาวลักษณ์ ประสิทธิ์ดำรง และคณะ. ความคุ้มค่าโครงการควบคุมและป้องกันโรคเลือดจางธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ที่โรงพยาบาลศูนย์สุรินทร์. วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2549; 16: 25-35.