

สถานการณ์การให้บริการตรวจยีนธาลัสซีเมียที่มหาวิทยาลัยขอนแก่น: กรณีศึกษาเหตุการณ์ไม่พึงประสงค์

วชิราภรณ์ ทวีรัตน์, กุลนภา พู่เจริญ*, สุภาวดี แยมศรี, อัฐวดี ไชยบุญเรือง, ทักษิณก ศรีวรกุล,
สิมาพร พรหมเมตตา, กนกวรรณ แสนไชยสุริยา, สุพรรณ พู่เจริญ

Received: February 18, 2015

Revised & Accepted: March 20, 2015

บทคัดย่อ

ยีนธาลัสซีเมียที่พบได้บ่อยในประเทศไทยมีความหลากหลาย การพิจารณาเลือกตรวจยีนเป้าหมายและวิธีการตรวจวิเคราะห์ที่เหมาะสม จำเป็นต้องมีข้อมูลเบื้องต้นซึ่งประกอบด้วย ผลการตรวจคัดกรองและผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินจากการวิเคราะห์ข้อมูลสถานการณ์การให้บริการตรวจยีนธาลัสซีเมียเพื่อการวินิจฉัยคู่เสี่ยงและทารกในครรภ์เพื่อการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิด คือโรค (homozygous α -thalassemia 1, homozygous β -thalassemia และ β -thalassemia / Hb E) ของหน่วยบริการธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยและพัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ (ศวป.) คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ระหว่างเดือน มกราคม 2556 – กันยายน 2557 ซึ่งมีตัวอย่างคู่เสี่ยงถูกส่งเข้ามาบริการรวมทั้งสิ้น 1,079 คู่ ในจำนวนนี้เป็นคู่เสี่ยงที่ส่งตรวจทารกในครรภ์ด้วยจำนวน 644 คู่ พบการส่งตรวจคู่เสี่ยงที่มีข้อมูลครบถ้วนและประเมินความเสี่ยงได้ถูกต้อง 789 คู่ (ร้อยละ 73.1) อีก 290 คู่ (ร้อยละ 26.9) พบเหตุการณ์ไม่พึงประสงค์ดังนี้ 1. ส่งตรวจโดยไม่มีข้อมูลเบื้องต้นให้เลย 34 คู่ (ร้อยละ 3.15) 2. มีข้อมูลเบื้องต้นไม่ครบถ้วน 48 คู่ (ร้อยละ 4.45) 3. ข้อมูลเบื้องต้นไม่ถูกต้อง 26 คู่ (ร้อยละ 2.4) 4. ประเมินความเสี่ยงจากข้อมูลเบื้องต้นไม่ถูกต้องครบถ้วน 16 คู่ (ร้อยละ 1.5) และ 5. ไม่ใช้คู่เสี่ยง 166 คู่ (ร้อยละ 15.4) ซึ่งในจำนวนคู่ที่ไม่ใช่คู่เสี่ยงนี้ มีการส่งตัวอย่างทารกในครรภ์มาตรวจด้วยสูงถึง 50 คู่ นอกจากนี้เมื่อวิเคราะห์ผลการตรวจทารกในครรภ์ในกลุ่มทั่วไปที่พบเหตุการณ์ไม่พึงประสงค์ ผลที่ได้ก็เป็นไปตามหลักการถ่ายทอดทางพันธุกรรม คือพบทารกที่เป็นโรคในสัดส่วน 1 ใน 4 ตรงตามหลักทางพันธุกรรม ส่วนกลุ่มที่พบเหตุการณ์ไม่พึงประสงค์ ตรวจพบสัดส่วนทารกเป็นโรคเพียง 1 ใน 10 สะท้อนให้เห็นถึงการส่งตรวจยีนธาลัสซีเมียที่มากเกินไป ความจำเป็น เหตุการณ์ไม่พึงประสงค์เหล่านี้ ส่งผลให้ได้รับผลการตรวจล่าช้าเนื่องจากต้องตรวจหลายรายการที่ไม่จำเป็นทำให้การให้บริการล่าช้า ขาดความถูกต้อง ส่งผลกระทบต่อหญิงตั้งครรภ์และสามีที่มารับบริการ และทำให้มีค่าใช้จ่ายในการดำเนินการเพิ่มมากขึ้น ส่งผลกระทบต่อระบบการบริหารงบประมาณโดยรวมของโครงการ การตรวจยีนให้บุคลากรทางการแพทย์ที่เกี่ยวข้องในการทำหน้าที่พิจารณาส่งตรวจยีนธาลัสซีเมีย มีความรู้ความเข้าใจการประมวลผล แปลผล ขอบเขต และข้อจำกัดของการตรวจทางห้องปฏิบัติการทั้งระดับการตรวจคัดกรอง การตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบิน และการตรวจดีเอ็นเอยีนธาลัสซีเมีย น่าจะช่วยให้ภาพรวมของการดำเนินการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ดำเนินการได้อย่างมีประสิทธิภาพมากยิ่งขึ้น

คำสำคัญ: ธาลัสซีเมีย, การควบคุมและป้องกัน, การตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ

หน่วยบริการธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยและพัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์

คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

*ผู้รับผิดชอบบทความ



Service of DNA analysis for thalassemia at Khon Kaen University: Case study of unwanted events

Washiraporn Taweenan, Goonnapa Fucharoen*, Supawadee Yamsri, Attawut Chaibunruang,
Hataichanok Srivorakun, Simaporn Phrommetta, Kanokwan Sanchaisuriya, Supan Fucharoen

Abstract

Thalassemia in Thailand is very heterogeneous. Selection of appropriate testing for thalassemia genes targeted for prevention and control is important. This requires accurate results of both screening test and Hb analysis. A retrospective data on thalassemia gene analysis for prevention and control of 3 severe thalassemia diseases including homozygous α -thalassemia 1, homozygous β -thalassemia and β -thalassemia / Hb E at the thalassemia service unit, Centre for Research and Development of Medical Diagnostic Laboratories, Faculty of Associated Medical Sciences, Khon Kaen University during January 2013 – September 2014 was analyzed. Among 1,079 at risk couples encountered, 644 fetal specimens were also obtained for prenatal diagnosis. Among these 1,079 couples, specimens were obtained with complete primary screening and Hb analysis results and accurate risk assessments for the fetuses in 789 couples (73.1%). Specimens from the remaining 290 couples (26.9 %) were obtained with 5 unwanted events including 1. No primary screening and Hb analysis results (n = 34; 3.1 %) 2. Incomplete screening and/or Hb analysis results (n = 48; 4.4 %) 3. Incorrect primary screening and/or Hb analysis results (n = 26; 2.4 %) 4. Incorrect and/or incomplete risk assessment of the fetus (n = 16; 1.5 %) and 5. No risk for the 3 severe thalassemia diseases (n = 166; 15.4 %). Among 166 couples with no risk, 50 fetal specimens were also obtained for prenatal diagnosis. It was found that expected proportion (1 of 4) of affected fetuses with severe thalassemia diseases was encountered for a group with accurate referring but this was 1 of 10 in those groups with unwanted events. This has led to unnecessary workload, delaying turnaround time, inaccurate results and unnecessary cost of laboratory investigation which could affect the couples as well as the overall efficiency of a prevention and control program. To reduce these unwanted events, related medical personnel should understand limitation of each laboratory test at screening, Hb analysis and gene analysis and should practice in depth how to integrate all laboratory results into accurate interpretation.

Keywords: Thalassemia, Prevention and control, Laboratory investigation

Thalassemia service unit, Centre for Research and Development of Medical Diagnostic Laboratories. Faculty of Associated Medical Sciences, Khon Kaen University

* Corresponding author: (e-mail: goonnapa@kku.ac.th)

บทนำ

ยีนธาลัสซีเมียที่ต้องตรวจในการดำเนินงานเพื่อการควบคุมและป้องกันโรคเลือดจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในประเทศไทย 3 ชนิด⁽¹⁾ คือ homozygous α -thalassemia 1 (α -thal 1), homozygous β -thalassemia (β -thal) และ β -thalassemia / Hb E ประกอบด้วยการตรวจยีน α -thal 1 ชนิด SEA และ THAI deletion^(2,3) ส่วนยีน β -thal ซึ่งมีการกลายพันธุ์ที่หลากหลายและส่วนใหญ่เป็นแบบ point mutation ซึ่งพบทั้งชนิดที่รุนแรงมากเป็น β^0 -thal และรุนแรงน้อยเป็น β^+ -thal มีการรายงานพบการกลายพันธุ์ทั้ง β^0 -thal และ β^+ -thal ในประชากรไทยรวมแล้วกว่า 30 ชนิด^(3,4) การเลือกยีนเป้าหมายและวิธีการตรวจวิเคราะห์ให้ได้ผลที่จำเพาะถูกต้องและรวดเร็ว จำเป็นต้องมีข้อมูลเบื้องต้นครบถ้วน ซึ่งควรประกอบด้วยทั้งผลการตรวจคัดกรองและผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินโดยผลการตรวจคัดกรองต้องเป็นบวก จากนั้นนำผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินมาประกอบการพิจารณาว่าจะตรวจยีน α -thal 1 และ/หรือ β -thal ต่อไป^(3,5-7)

หน่วยบริการธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยและพัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ (ศวป.) คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ได้ให้บริการตรวจยีนธาลัสซีเมีย เพื่อการป้องกันและควบคุมโรคเลือดจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงแก่หน่วยงานต่างๆทั้งในภาคตะวันออกเฉียงเหนือและภูมิภาคอื่น ได้ประสบกับเหตุการณ์ที่ไม่พึงประสงค์ คือ การขาดข้อมูลเบื้องต้นเพื่อประกอบการพิจารณาเลือกตรวจยีนธาลัสซีเมียอยู่เนืองๆ การศึกษาครั้งนี้จึงได้ทำการรวบรวมข้อมูลการส่งตรวจยีนธาลัสซีเมียจากหน่วยงานต่างๆ และวิเคราะห์ถึงเหตุการณ์ไม่พึงประสงค์ที่พบเพื่อใช้เป็นแนวทางในการแก้ปัญหาเหตุการณ์ที่ไม่พึงประสงค์ต่อไป

วิธีการศึกษา

ศึกษาและวิเคราะห์สถานการณ์จากการให้บริการตรวจยีนธาลัสซีเมียในงานประจำวันของ ศวป. ด้วยการรวบรวมข้อมูลการส่งตรวจและผลการตรวจย้อนหลัง ระหว่างเดือนมกราคม พ.ศ. 2556 - กันยายน พ.ศ.2557

ผลการศึกษา

จากการรวบรวมข้อมูลการส่งคู่เสี่ยงและทารกในครรภ์มาตรวจยีนธาลัสซีเมียที่ ศวป. คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ในช่วงเวลาดังกล่าว มีหน่วยงานที่ส่งตัวอย่างเข้ามาบริการเป็นโรงพยาบาลระดับมหาวิทยาลัย 1 แห่ง, โรงพยาบาลศูนย์ 3 แห่ง, ศูนย์การแพทย์ 4 แห่ง, โรงพยาบาลทั่วไป 3 แห่ง และโรงพยาบาลเอกชน 2 แห่ง จำนวนรวม 1,079 คู่ ในจำนวนนี้เป็นคู่เสี่ยงที่ส่งตรวจทารกในครรภ์ด้วย 644 คู่ พบการส่งตรวจคู่เสี่ยงที่มีข้อมูลครบถ้วนและประเมินความเสี่ยงได้ถูกต้อง จำนวน 789 คู่ (ร้อยละ 73.1) อีก 290 คู่ (ร้อยละ 26.9) พบเหตุการณ์ไม่พึงประสงค์ 5 รูปแบบดังแสดงใน ตารางที่ 1 ประกอบด้วย รูปแบบที่ 1 เป็นการส่งตรวจโดยขาดข้อมูลเบื้องต้น จำนวน 34 คู่ (ร้อยละ 3.2) ดังแสดงใน ตารางที่ 2 รูปแบบที่ 2 ส่งตรวจโดยมีข้อมูลเบื้องต้นไม่ครบถ้วน 48 คู่ (ร้อยละ 4.4) ดังแสดงใน ตารางที่ 3 รูปแบบที่ 3 ส่งตรวจโดยให้ข้อมูลไม่ถูกต้อง 26 คู่ (ร้อยละ 2.4) ดังแสดงใน ตารางที่ 4 รูปแบบที่ 4 ส่งตรวจพร้อมข้อมูลเบื้องต้นครบถ้วนแต่ประเมินความเสี่ยงไม่ถูกต้อง 16 คู่ (ร้อยละ 1.5) ดังแสดงใน ตารางที่ 5 และรูปแบบที่ 5 ส่งตรวจโดยที่ข้อมูลเบื้องต้นบ่งชี้ว่าไม่ใช่คู่เสี่ยงของโรคชนิดรุนแรง จำนวน 166 คู่ (ร้อยละ 15.4) ดังแสดงใน ตารางที่ 6 ส่วน ตารางที่ 7 แสดงผลการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์เปรียบเทียบระหว่างกลุ่มที่พบและไม่พบเหตุการณ์ไม่พึงประสงค์

ตารางที่ 1 จำนวนตัวอย่างที่ส่งตรวจยืนยันธาลัสซีเมียจำแนกตามเหตุการณ์ที่ตรวจพบที่หน่วยบริการธาลัสซีเมีย ศวป. ระหว่างเดือน มกราคม 2556 - กันยายน 2557

สถานการณ์	ตัวอย่างที่ส่งตรวจ (คู่)			
	เลือดหญิงตั้งครรภ์และสามี	เลือดหญิงตั้งครรภ์และ/หรือสามี และตัวอย่างทารกในครรภ์	เฉพาะตัวอย่างทารกในครรภ์	รวม (ร้อยละ)
พบเหตุการณ์พึงประสงค์				
มีข้อมูลเบื้องต้นครบถ้วนและประเมินความเสี่ยงถูกต้อง	265	305	219	789 (73.1)
พบเหตุการณ์ไม่พึงประสงค์				
1. ไม่มีข้อมูลเบื้องต้นเลย	8	11	15	34 (3.2)
2. ข้อมูลเบื้องต้นไม่ครบถ้วน	17	19	12	48 (4.4)
3. ข้อมูลเบื้องต้นไม่ถูกต้อง	18	8	-	26 (2.4)
4. มีข้อมูลเบื้องต้นแต่ประเมินความเสี่ยงไม่ถูกต้องครบถ้วน	11	4	1	16 (1.5)
5. ข้อมูลเบื้องต้นบ่งชี้ว่าไม่ใช่คู่เสี่ยง	116	22	28	166 (15.4)

ตารางที่ 2 จำนวนตัวอย่างที่ส่งตรวจจำแนกตามผลการตรวจในเหตุการณ์ที่ขาดข้อมูลเบื้องต้น

ผลการตรวจ	ตัวอย่างส่งตรวจ (คู่)			
	เลือดหญิงตั้งครรภ์ + สามี	เลือดหญิงตั้งครรภ์และ/หรือสามี + ตัวอย่างทารกในครรภ์	ส่งเฉพาะตัวอย่างทารกในครรภ์	รวม
1. ส่งตรวจยืนยัน α - thal 1				
1.1 ผลลบทั้งคู่	1	1	-	2
1.2 ผลบวกคนเดียว	3	1	-	4
1.3 ผลบวกทั้งคู่	3	2	-	5
2. ส่งตรวจยืนยัน β - thal				
2.1 ผลลบทั้งคู่	-	-	-	-
2.2 ผลบวกคนเดียว	1	3	-	4
2.3 ผลบวกทั้งคู่	-	4	-	4

ตารางที่ 3 จำนวนตัวอย่างที่ส่งตรวจจำแนกตามข้อมูลเบื้องต้น ในเหตุการณ์ที่ข้อมูลเบื้องต้นไม่ครบถ้วน

ข้อมูลเบื้องต้น	ตัวอย่างส่งตรวจ (คู่)			
	เลือดหญิงตั้งครรภ์ + สามี	เลือดหญิงตั้งครรภ์และ/หรือสามี + ตัวอย่างทารกในครรภ์	ตัวอย่างทารกในครรภ์	รวม
1. ส่งตรวจยีน α - thal 1				
1.1 มีผลคัดกรองแต่ไม่มีผล Hb typing	1	1	-	2
1.2 มีผล Hb type แต่ไม่ระบุปริมาณ Hb A ₂ /E	2	2	1	5
1.3 มีข้อมูลคนเดียว (หญิงตั้งครรภ์หรือสามี)	8	7	4	19
2. ส่งตรวจยีน β - thal				
2.1 มีผลคัดกรองแต่ไม่มีผล Hb typing	1	-	-	1
2.2 มีผล Hb type แต่ไม่ระบุปริมาณ Hb A ₂ /E	2	3	2	7
2.3 มีข้อมูลคนเดียว (หญิงตั้งครรภ์หรือสามี)	3	6	5	14

ตารางที่ 4 จำนวนตัวอย่างที่ส่งตรวจจำแนกตามข้อมูลเบื้องต้น ในเหตุการณ์ที่ข้อมูลเบื้องต้นไม่ถูกต้อง

ข้อมูลเบื้องต้น	ตัวอย่างส่งตรวจ (คู่)			
	เลือดหญิงตั้ง ครรภ์ + สามี	เลือดหญิงตั้งครรภ์ และ/หรือ สามี + ตัวอย่างทารก ในครรภ์	ส่งเฉพาะ ตัวอย่าง ทารกในครรภ์	รวม
1. ส่งตรวจยีน α - thal 1				
1.1 ข้อมูลเบื้องต้นสลับกันระหว่างหญิงตั้ง ครรภ์กับสามี	5	2	-	7
1.2 ข้อมูลเบื้องต้นไม่ถูกต้อง				
- ตรวจวิเคราะห์ Hb ซ้ำ พบ ปริมาณ Hb E > 25 %	1	-	-	1
ปริมาณ Hb E < 25 %	-	1	-	1
2. ส่งตรวจยีน β - thal				
2.1 ข้อมูลเบื้องต้นสลับกันระหว่างหญิงตั้ง ครรภ์กับสามี	4	3	-	7
2.2 ข้อมูลเบื้องต้นไม่ถูกต้อง				
- ตรวจวิเคราะห์ Hb ซ้ำ พบ ปริมาณ Hb A ₂ ปกติ	6	2	-	8
ปริมาณ Hb F ปกติ	2	-	-	2

ตารางที่ 5 จำนวนตัวอย่างส่งตรวจจำแนกตามการประเมินความเสี่ยง ในเหตุการณ์ที่ประเมินความเสี่ยงไม่ถูกต้อง

การประเมินความเสี่ยง	ตัวอย่างส่งตรวจ (คู่)			
	เลือดหญิงตั้งครรภ์ + สามี	เลือดหญิงตั้งครรภ์ และ/หรือ สามี + ตัวอย่างทารกในครรภ์	ส่งเฉพาะตัวอย่างทารกในครรภ์	รวม
1. ส่งตรวจยีน α - thal 1				
1.1 ประเมินความเสี่ยงไม่ถูกต้อง	-	-	-	-
1.2 ประเมินความเสี่ยงไม่ครบถ้วน	1 ^a	-	-	1
2. ส่งตรวจยีน β - thal				
2.1 ประเมินความเสี่ยงไม่ถูกต้อง	1 ^b	1 ^b	-	2
2.2 ประเมินความเสี่ยงไม่ครบถ้วน	9 ^c	3 ^c	1 ^c	13

หมายเหตุ : ^aส่งตรวจเฉพาะ α -thal 1 แต่เสี่ยง β -thal ด้วย ^bส่งตรวจ β -thal แต่เสี่ยง α -thal 1 ^cส่งตรวจเฉพาะ β -thal แต่เสี่ยง α -thal 1 ด้วย

ตารางที่ 6 จำนวนตัวอย่างที่ส่งตรวจจำแนกตามข้อมูลเบื้องต้น ในเหตุการณ์ที่ข้อมูลเบื้องต้นบ่งชี้ว่าไม่ใช่คู่เสี่ยง

ข้อมูลเบื้องต้น	ตัวอย่างส่งตรวจ (คู่)			
	เลือดหญิงตั้งครรภ์ + สามี	เลือดหญิงตั้งครรภ์ และ/หรือสามี + ตัวอย่างทารกในครรภ์	ส่งเฉพาะตัวอย่างทารกในครรภ์	รวม
1. ส่งตรวจยีน α-thal 1				
1.1 Hb type EA: Hb E > 25 % ทั้งหญิงตั้งครรภ์และสามี	23	-	6	29
1.2 Hb type EA: Hb E > 25 % หญิงตั้งครรภ์หรือสามี	76	13	19	108
1.3 A ₂ ปกติ, MCV > 80	6	1	-	7
1.4 A ₂ ปกติ, MCV < 80 , OF = negative	3	-	-	3
2. ส่งตรวจยีน β-thal				
2.1 Hb A ₂ : 3.5 - 4.0 %	4	2	-	6
Hb A ₂ : < 3.5 %	2	-	-	2
2.2 Hb A ₂ < 3.5 % , Hb F > 10 %	-	5	3	8
2.3 Abnormal Hb	2	1	-	3

ตารางที่ 7 ผลการตรวจทารกในครรภ์จำแนกตามเหตุการณ์ที่ตรวจพบที่หน่วยบริการธาลัสซีเมีย ศวป. ระหว่างเดือนมกราคม พ.ศ. 2556 - กันยายน พ.ศ. 2557

สถานการณ์	ผลการตรวจทารกในครรภ์			
	เป็นโรค	เป็นพาหะ	ไม่เป็นโรค	รวม
พบเหตุการณ์พึงประสงค์				
มีข้อมูลเบื้องต้นครบถ้วนและประเมินความเสี่ยงถูกต้อง (ร้อยละ)	136 (26)	241 (46)	147 (28)	524 (100)
พบเหตุการณ์ไม่พึงประสงค์				
1. ไม่มีข้อมูลเบื้องต้นเลย	4	11	11	26
2. ข้อมูลเบื้องต้นไม่ครบถ้วน	4	12	15	31
3. ข้อมูลเบื้องต้นไม่ถูกต้อง	2	4	2	8
4. มีข้อมูลเบื้องต้นแต่ประเมินความเสี่ยงไม่ถูกต้องครบถ้วน	2	2	1	5
5. ข้อมูลเบื้องต้นบ่งชี้ว่าไม่ใช่ความเสี่ยง	-	14	36	50
รวม (ร้อยละ)	12 (10)	43 (35.8)	65 (54.2)	120 (100)

วิจารณ์และสรุปผลการศึกษา

การส่งตรวจยีนธาลัสซีเมียที่หน่วยบริการธาลัสซีเมีย ศวป. คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ส่วนใหญ่ เป็นการส่งตรวจภายใต้โครงการการควบคุมและป้องกันโรค ธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง มีวัตถุประสงค์เพื่อลดจำนวนทารกเกิดใหม่เป็นโรคเลือดจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิด ที่ได้กล่าวไปแล้ว โดยประเภทของตัวอย่างเลือดที่ส่งมาตรวจ นี้ แบ่งได้เป็น 3 กลุ่ม **กลุ่มแรก** เป็นการส่งตัวอย่างเลือดหญิงตั้งครรภ์และสามีที่มีผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกและผลการตรวจวิเคราะห์ไอโซโกลบินบ่งชี้ว่าน่าจะเป็นคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเพื่อยืนยันการวินิจฉัยในหญิงตั้งครรภ์และสามี ผลที่ได้จะถูกนำไปใช้ในการให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุกรรมแก่คู่เสี่ยงเพื่อประกอบการตัดสินใจว่าจะเข้ารับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์มารดาต่อหรือไม่ **กลุ่มที่สอง** เป็นการส่งตัวอย่างเลือดหญิงตั้งครรภ์และสามี พร้อมกับตัวอย่างของทารกในครรภ์ มาเพื่อให้การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์พร้อมกับวินิจฉัยหญิงตั้งครรภ์และสามีในคราวเดียวกันเลย **กลุ่มที่สาม** ส่งตรวจเพื่อให้การวินิจฉัยแต่เฉพาะตัวอย่างทารกในครรภ์ เพื่อให้การวินิจฉัยเฉพาะทารกในครรภ์ โดยอาจจะมีการตรวจยีนธาลัสซีเมีย

ของหญิงตั้งครรภ์และสามีแล้ว จากการรวบรวมข้อมูลพบว่า โดยรวมร้อยละ 73.1 มีข้อมูลเบื้องต้นครบถ้วนและประเมินความเสี่ยงได้ถูกต้อง สามารถเลือกตรวจยีนธาลัสซีเมียได้อย่างถูกต้องและรวดเร็ว แต่อีกร้อยละ 26.9 พบเหตุการณ์ไม่พึงประสงค์ 5 แบบที่ทำให้การพิจารณาเลือกตรวจยีนธาลัสซีเมียประสบปัญหาและมีความล่าช้า ดังนี้ **แบบที่ 1** ส่งตัวอย่างส่งตรวจไปโดยไม่มีข้อมูลเบื้องต้น ซึ่งพบทั้งใน 3 กลุ่มตัวอย่าง **แบบที่ 2** ส่งตรวจโดยให้ข้อมูลไม่ครบถ้วน เหตุการณ์ไม่พึงประสงค์ทั้ง 2 แบบนี้ทำให้ผู้ปฏิบัติงานไม่สามารถเลือกการตรวจที่เหมาะสมได้ ต้องเสียเวลาและค่าใช้จ่ายในการโทรศัพท์ตามข้อมูลเบื้องต้น ซึ่งบางครั้งก็ไม่ได้ข้อมูลมาประกอบการเลือกตรวจเฉพาะยีนที่จำเป็น และต้องตรวจไปตามรายการที่ส่งตรวจโดยไม่จำเป็น ทำให้ขาดการตรวจสอบความสอดคล้องกันของข้อมูลภายในห้องปฏิบัติการ และเมื่อวิเคราะห์ข้อมูลในตารางที่ 2 ซึ่งส่งตรวจโดยไม่มีข้อมูลเบื้องต้นให้ พบว่า 10 ใน 19 คู่ ไม่ใช่คู่เสี่ยงจริง ส่วนตารางที่ 3 แสดงจำนวนตัวอย่างที่ส่งตรวจจำแนกตามข้อมูลเบื้องต้นในเหตุการณ์ที่ข้อมูลเบื้องต้นไม่ครบถ้วน พบว่าปัญหาหลักในกลุ่มนี้ คือ ให้ข้อมูลเบื้องต้นของคู่เสี่ยงมาเพียงคนเดียว ซึ่งพบทั้งให้ข้อมูลหญิงตั้งครรภ์คนเดียว หรือ สามีคนเดียว

เหตุการณ์ที่พบบ่อยลงมา คือ การไม่ระบุปริมาณ Hb A₂ หรือ Hb E ส่วน **แบบที่ 3** พบว่าข้อมูลเบื้องต้นที่ห้ามไม่ถูกต้อง ดังแสดงในตารางที่ 4 ปัญหาที่พบ คือ ให้ข้อมูลสลับตัวอย่าง ระหว่างหญิงตั้งครรภ์และสามี 14 คู่ และตรวจซ้ำพบผลไม่ถูกต้อง 12 คู่ ซึ่งทั้ง 26 คู่นี้ ควบ. ต้องรับภาระค่าใช้จ่าย ในการตรวจซ้ำเพื่อให้ได้ผลการตรวจที่ถูกต้องเอง **แบบที่ 4** พบการส่งตรวจที่ประเมินความเสี่ยงมาไม่ถูกต้องครบถ้วน ที่พบมาก คือ ส่งตรวจเฉพาะยีน β -thal แต่ข้อมูลเบื้องต้น บ่งชี้ว่าควรตรวจยีน α -thal 1 ด้วย ซึ่งทาง ควบ. ก็ได้ประเมิน และตรวจเพิ่มเติมให้เพื่อให้ได้ข้อมูลที่ถูกต้องสมบูรณ์ ส่วน**แบบที่ 5** เป็นการส่งตรวจโดยข้อมูลเบื้องต้นบ่งชี้ว่าไม่ใช่ คู่เสี่ยง ซึ่งพบสูงถึง 166 คู่ โดยส่วนใหญ่ (137 คู่) พบว่าส่ง ตรวจโดยประเมินว่าเสี่ยงต่อโรค homozygous α -thalassemia 1 โดยที่หญิงตั้งครรภ์และ/หรือสามีเป็นพาหะของฮีโมโกลบิน ที่มีปริมาณ Hb E มากกว่าร้อยละ 25 ซึ่งตามเกณฑ์แล้วไม่ เสี่ยงที่จะมียีน α -thal 1 ร่วมด้วย^(5,8,9) ซึ่งผลการตรวจยีน α -thal 1 ที่ หน่วยบริการธาลัสซีเมีย ควบ. ตรวจให้ก็ให้ผล ลบทุกตัวอย่าง เป็นการสิ้นเปลืองค่าใช้จ่ายในการตรวจโดยไม่ จำเป็น และนอกจากนี้ในกลุ่มนี้ยังพบว่า มีการส่งตัวอย่าง ทารกในครรภ์มาตรวจพร้อมกันด้วยสูงถึง 50 คู่ ซึ่งผลการ ตรวจตัวอย่างทารกในครรภ์พบว่าไม่ได้เป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรงในทุกตัวอย่าง ข้อมูลนี้สะท้อนให้เห็นถึงการดำเนิน งานที่อาจส่งผลกระทบต่อความเสี่ยงของมารดาและทารกใน ครรภ์ทั้งทางด้านร่างกายและจิตใจโดยไม่จำเป็น นอกจากนี้ เมื่อวิเคราะห์ข้อมูลผลการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ดังแสดง ในตารางที่ 7 ข้อมูลบ่งชี้ว่าในกลุ่มที่พบเหตุการณ์พึงประสงค์ ผลการตรวจเป็นไปตามหลักการถ่ายทอดทางพันธุกรรมกล่าวคือ พบทารกที่เป็นโรคในอัตราส่วน 1 ใน 4 ในขณะที่กลุ่มที่พบ เหตุการณ์ไม่พึงประสงค์พบสัดส่วนทารกเป็นโรคเพียง 1 ใน 10 และสะท้อนให้เห็นถึงการส่งตรวจยีนธาลัสซีเมียที่มากเกินไป ความจำเป็น ส่งผลให้มีค่าใช้จ่ายในการดำเนินการเพิ่มมากขึ้น และกระทบต่อระบบการบริหารงบประมาณโดยรวมของ โครงการ การรณรงค์หรือฝึกอบรมให้บุคลากรทางการแพทย์ ที่เกี่ยวข้องและทำหน้าที่พิจารณาส่งตรวจยีนธาลัสซีเมีย มีความรู้และความเข้าใจในการประมวลผล แปลผล ขอบเขต และข้อจำกัดของการตรวจทางห้องปฏิบัติการทั้งในระดับการ ตรวจคัดกรอง การตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินและการตรวจยีน ธาลัสซีเมีย น่าจะช่วยให้ภาพรวมของการดำเนินการควบคุม และป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ดำเนินการได้อย่างมี ประสิทธิภาพมากยิ่งขึ้น

เอกสารอ้างอิง

1. Fucharoen S, Winichagoon P. Thalassemia in Southeast Asia: problem and strategy for prevention and control. *Southeast Asian J Trop Med Pub Health* 1992; 23: 647-55.
2. Chaibunruang A, Prommetta S, Yamsri S, Fucharoen G, Sae-Ung N, Sanchaisuriya K, et al. Molecular and hematological studies in a large cohort of $\alpha^{(0)}$ -thalassemia in northeast Thailand: data from a single referral center. *Blood Cells Mol Dis* 2013; 51: 89-93.
3. สุพรรณ พุเจริญ. ธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในประเทศไทย: แนวทางการตรวจวินิจฉัยในระดับโมเลกุล. *วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด* 2554; 23: 1-6.
4. 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 Diag* 2010; 30: 540-6.
5. 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.
6. กุลนภา พุเจริญ, สุพรรณ พุเจริญ. การตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในประเทศไทย. *วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด* 2551; 20: 165-77.
7. กุลนภา พุเจริญ. การแปลผลการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินเพื่อการวินิจฉัยธาลัสซีเมียที่พบบ่อยในประเทศไทย. *วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด* 2552; 21: 212-25.
8. ลัจจะ สุรพจน์, กุลนภา พุเจริญ, วีระชัย สายจันทา, สนธยา อ่องเซ่ง, กนกวรรณ แสนไชยสุริยา, สุพรรณ พุเจริญ. ฮีโมโกลบินอีร่วมกับอัลฟาธาลัสซีเมียที่โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์. *วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด* 2552; 21: 31-9.

9. Sanchaisuriya K, Fucharoen G, Sae-ung N, Jetsrisuparb 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.