

อุบัติการณ์และแนวทางการพัฒนาระบบการคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิด ในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ เชียงใหม่

The prevalence and guideline development for the effective neonatal thyroid screening in Health
Promoting Hospital

โชติรส พันธุ์พงษ์

โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ
ศูนย์อนามัยที่ 1 เชียงใหม่

บทคัดย่อ

บทนำ

ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน ยังเป็นปัญหาของพื้นที่ภาคเหนือ และเป็นสาเหตุสำคัญของการเกิดพัฒนาการล่าช้า ปัญญาอ่อนที่สามารถป้องกันและแก้ไขได้ถ้าได้รับการวินิจฉัย และรักษาอย่างทันเวลาที่ ดังนั้นระบบการตรวจคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ในทารกแรกเกิดทุกรายจึงมีความสำคัญ ทำให้ทารกกลุ่มเสี่ยงได้รับการวินิจฉัย และรักษาอย่างรวดเร็ว เพื่อพัฒนาคุณภาพชีวิต และเป็นประชากรที่มีคุณภาพต่อไป

วัตถุประสงค์

เพื่อศึกษาอุบัติการณ์ อัตราการเรียกกลับ (recall rate) อัตราการกลับมาตรวจยืนยัน (response rate) ของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน แต่กำเนิดในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ เชียงใหม่ ศึกษาสาเหตุ การรักษา การติดตามผลการรักษา ทารกพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด รวมถึงปัญหาและอุปสรรคในการตรวจคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด เพื่อหาแนวทางในการพัฒนาระบบการคัดกรองและรักษาภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ เชียงใหม่

วิธีการศึกษา

ศึกษาแบบติดตามข้อมูลย้อนหลัง (Retrospective Study) โดยรวบรวมข้อมูลจากผลการตรวจคัดกรองและเวชระเบียนผู้ป่วยที่มีผลการตรวจคัดกรองไทรอยด์ฮอร์โมนผิดปกติ ในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ เชียงใหม่ ตั้งแต่เดือนตุลาคม 2551 ถึง กันยายน 2557 รวมระยะเวลาในการศึกษา 6 ปี

ผลการศึกษา

มีจำนวนทารกเกิดมีชีพทั้งสิ้นจำนวน 8,219 ราย ได้รับการตรวจคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนเป็นจำนวน 8,197 ราย คิดเป็นอัตราความครอบคลุมร้อยละ 99.73 มีทารกที่มีผลการคัดกรองผิดปกติ (TSH>25 มิลลิยูนิต์ต่อลิตร) ต้องกลับมาตรวจซ้ำจำนวน 18 ราย คิดเป็นอัตราการเรียกกลับ ร้อยละ 0.22 และอัตราการกลับมาตรวจยืนยัน คิดเป็นร้อยละ 100 จากผลการตรวจยืนยัน พบว่าเป็นโรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดจริง 5 ราย ร้อยละ 27.78 จากการตรวจติดตามพบทารก 5 รายนี้ เป็น permanent primary congenital hypothyroidism จำนวน 3 ราย transient hypothyroidism 2 ราย โดยพบเป็นจากยารักษาไทรอยด์ของมารดา จำนวน 1 ราย คิดเป็นอุบัติการณ์ของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนถาวรเท่ากับ 1:2,729 อัตราส่วนหญิงต่อชายเท่ากับ 2:1 โดยระยะเวลาที่กลับมารับการตรวจยืนยันเฉลี่ย 14 ± 6.164 วัน อายุเฉลี่ยในการเริ่มรักษา 14 ± 6.164 วัน ขนาดของ ยาที่ใช้รักษาเฉลี่ย 8.64 ± 1.036 ไมโครกรัมต่อกิโลกรัมต่อวัน หลังให้การรักษาระดับ FT₄ และ TSH กลับมาอยู่ในเกณฑ์ภายในเวลาเฉลี่ย 53 ± 39.693 วัน และ 59 ± 43.994 วัน ตามลำดับ

สรุป

พบอุบัติการณ์ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพเชียงใหม่ สูงกว่าอุบัติการณ์ในประเทศไทยจากการศึกษาปัญหาและอุปสรรคในการตรวจคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด จึงได้พัฒนาจัดทำแนวทางระบบการคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพเชียงใหม่เพื่อให้เด็กที่เป็นโรคได้รับการวินิจฉัยโดยเร็ว ได้ผลการรักษาที่ดีและเติบโตเป็นทรัพยากรมนุษย์ที่มีคุณภาพของประเทศ โดยระบบการตรวจคัดกรองจะประสบความสำเร็จ ทุกฝ่ายจะต้องให้ความสำคัญกับระบบการ คัดกรอง และทำงานประสานเชื่อมโยงกันเป็นอย่างดี

Abstract

Background

Congenital hypothyroidism still be a problem in Northern area and is a preventable cause of developmental and mental delay if a proper management is early started. Neonatal thyroid screening program can help these patients getting early management and being a good quality of life in the future.

Objective

To determine prevalence, recall and response rates of congenital hypothyroidism in Health Promoting Hospital Chiang Mai and to evaluate the causes, treatment and follow up of this disease and to develop guideline for the effective neonatal thyroid screening in Health Promoting Hospital.

Materials and methods

Thyroid screening results and clinical data were retrospectively collected from the medical records of the patients with congenital hypothyroidism in Health Promoting Hospital between October 2008 – September 2014 (6 years)

Results

8,197 out of 8,219 (99.73%) babies were done neonatal thyroid screening. There were 18 neonates (0.22%) having abnormal thyroid screening (TSH>25 mIU/L) and all of them (100%) were back to take confirms labs. There were 27.78% having congenital hypothyroidism (3 permanent and 2 transient) one patient with transient hypothyroidism had a maternal history being on thyroid medication. The prevalence of congenital hypothyroidism was 1:2,729 by which female and male ratio was 2:1. The mean age at initial treatment was 14 ± 6.164 days. The mean thyroxine dosage was 8.64 ± 1.036 $\mu\text{g/kg/day}$. FT₄ and TSH became normal after treatment at 53 ± 39.693 and 59 ± 43.994 days respectively.

Conclusion

Incidence of congenital hypothyroid in Health Promoting Hospital Chiang Mai more than incidence of Thailand. From the data in this

study, author has developed guideline for neonatal screening in Health Promoting Hospital which need well-operated multidisciplinary teams for early diagnosis and management.

บทนำ

ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (Congenital Hypothyroidism) คือภาวะที่ร่างกายสร้างไทรอยด์ฮอร์โมนไม่เพียงพอต่อความต้องการของร่างกายตั้งแต่แรกเกิด ซึ่งเป็นโรคทางระบบต่อมไร้ท่อที่พบบ่อยในเด็ก และเป็นสาเหตุหนึ่งของภาวะปัญญาอ่อนที่ป้องกันได้ ถ้าให้การวินิจฉัยและการรักษาตั้งแต่แรก^[1]

อุบัติการณ์ (Incidence) ของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดทั่วโลกพบประมาณ 1:3,000 ถึง 1:4,000^[2] ซึ่งใกล้เคียงกับอุบัติการณ์ในประเทศไทย 1:3,314^[3] แต่ในพื้นที่ขาดสารไอโอดีน ซึ่งเป็นสาระสำคัญในขบวนการสร้างไทรอยด์ฮอร์โมนในร่างกาย จะพบอุบัติการณ์ที่สูงกว่าในพื้นที่ที่ไม่ขาดสารไอโอดีน^[4]

อาการและอาการแสดงของภาวะพร่องไทรอยด์ ฮอร์โมนแต่กำเนิด มักไม่มีอาการแสดงที่ผิดปกติในช่วงแรก อาการผิดปกติทางคลินิกจะเริ่มแสดงให้เห็นชัดเจนหลังอายุ 1 เดือนครึ่ง ถึง 3 เดือน หรือมากกว่านั้นไปแล้ว^[5] โดยพบอาการท้องผูก, ซึม, มีปัญหาในการกินอาหาร, ตัวเหลืองนาน, ตัวเย็น (hypothermia), ผิวหนังเป็นลาย (mottling), กล้ามเนื้ออ่อนแรง (hypotonia), สะดือจูน (umbilical hernia), กระหม่อมโต และปิดช้า, ลิ้นโตคับปาก, ร้องเสียงแหบ, ท้องโป่ง, ท้องอืด, ผิวแห้งหยาบ, ผิวซีดเหลือง, slow relaxing ของ deep tendon reflex, ตัวเย็น และคอพอก นอกจากนี้จะพบ พัฒนาการล่าช้าปัญหาที่บ่งถึงปัญญาอ่อน ซึ่งพบว่าผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาภายหลังอายุ 1 เดือน มักมีพัฒนาการช้า ปัญหาที่บ่ง หรือ ปัญญาอ่อนร่วมด้วย^[6] ดังนั้นการตรวจคัดกรองโรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในทารกแรกเกิดจึงมีบทบาทสำคัญในการสืบค้นทารกที่มีความเสี่ยงต่อการเกิดโรค โดยก่อนที่จะมีการ

คัดกรองโรคนี้ สามารถวินิจฉัยโรคจากลักษณะทางคลินิกในเด็กแรกเกิดได้เพียงร้อยละ 5 เท่านั้น^[7]

การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดเป็นนโยบายระดับชาติเพื่อพัฒนาคุณภาพชีวิตของประชาชนตั้งแต่ ช่วงตั้งครรภ์ วัยเด็ก ไปจนถึงวัยชรา เพราะโรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน เป็นโรคที่ถ้าได้รับการรักษาอย่างทันท่วงทีจะสามารถป้องกันภาวะปัญญาอ่อน ซึ่งถือเป็นความสูญเสียทางทรัพยากรมนุษย์ที่สามารถป้องกัน ได้และคุ้มค่าต่อการลงทุน ช่วยประเทศประหยัดงบประมาณที่ต้องใช้เพื่อดูแลผู้พิการต่อไป^[8]

การตรวจคัดกรองโรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดเริ่มขึ้นครั้งแรกในประเทศแคนาดาในปี พ.ศ.2516 โดยตรวจวัดระดับฮอร์โมน Thyroxine (T4) และ ต่อมาประเทศอื่นๆ ได้พัฒนาการตรวจระดับฮอร์โมน Thyrotropin (TSH) แทนเพื่อลดอัตราผลบวกปลอมเพราะพบว่า จำนวนทารกที่ถูกเรียกกลับมาตรวจซ้ำในวิธีแรกมีถึง ร้อยละ 1.9 ขณะที่การตรวจระดับ TSH มีอัตราการถูกเรียกกลับมาตรวจซ้ำเพียงร้อยละ 0.15 แต่ก็มีข้อเสีย ในการพลาดการวินิจฉัยโรค central hypothyroidism^[9] ในประเทศไทยเริ่มมีโครงการนำร่อง โดยกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ในปี พ.ศ.2536 และเริ่มอย่างเป็นทางการในปี พ.ศ. 2539 โดยการเจาะเลือดทารกตอนอายุ 2-3 วัน ใส่กระดาษกรองส่งตรวจ ปัจจุบันประเทศไทยใช้การวัดระดับ Thyrotropin (TSH) ที่มากกว่า 25 มิลลิยูนิตต่อลิตร เป็นจุดตัดค่าการคัดกรอง โดยทารกที่มีความเสี่ยง จะถูกติดตามกลับมา เพื่อการตรวจเลือดยืนยันอีกครั้ง^[10]

ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด แบ่ง เป็น 2 กลุ่ม^[11] ได้แก่

1. Permanent hypothyroidism เป็นสาเหตุส่วนใหญ่ของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด พบร้อยละ 90 ส่วนสาเหตุของภาวะ Congenital hypothyroidism (CH) ที่เป็นแบบถาวรที่พบได้บ่อยที่สุดทั่วโลก คือ Iodine deficiency แต่ในบริเวณ ที่มีสารไอโอดีนเพียงพอ พบสาเหตุของ

ชนิด sporadic คือ Thyroid dysgenesis (aplasia, hypoplasia, ectopic) ถึงร้อยละ 80-85

2. Transient hypothyroidism เป็นสาเหตุส่วนน้อย พบความชุก ร้อยละ 10

ธาตุไอโอดีน เป็นส่วนประกอบที่สำคัญของไทรอยด์ฮอร์โมน เมื่อขาดสารไอโอดีนจะทำให้ไทรอยด์ฮอร์โมนลดลง ระดับ TSH จากต่อม pituitary จะเพิ่มขึ้น ซึ่งจะทำให้ต่อมไทรอยด์ขยายโตขึ้น เพื่อพยายามผลิตไทรอยด์ฮอร์โมนให้เพียงพอ ดังนั้นจึงเกิดคอพอกขึ้น โรคขาดสารไอโอดีนยังเป็นปัญหาที่สำคัญในประเทศไทย ซึ่งอาจเป็นสาเหตุที่สำคัญของโรคคอพอก ซึ่งพบมากทาง ภาคเหนือและภาคอีสานของไทย ส่วนภาวะปัญญาอ่อนที่ชาวเหนือ เรียกว่า “เอ๋อ”, “เอ้”, “ง่าว” ซึ่งพบมากทาง ภาคเหนือ ส่วนหนึ่งมีสาเหตุมาจาก hypothyroid จากการขาดสารไอโอดีนในแม่ และลูกเป็นสาเหตุสำคัญกล่าวคือ ในระหว่างตั้งครรภ์ 1st trimester, ไทรอยด์ฮอร์โมนจากการดาจะผ่านรกมาที่ fetus ช่วยให้ neuronal cell maturation และ migration, พอเข้า 2nd trimester fetus จึงจะเริ่มสร้างฮอร์โมนได้เอง ดังนั้นทารกที่เกิด hypothyroid จากการขาดสารไอโอดีน จึงมี neurological deficit มาก และมักจะหูหนวก ถึงแม้จะให้การรักษาด้วย thyroxine ทันทีหลังเกิด ก็ไม่สามารถแก้ความผิดปกติของสมอง ซึ่งเกิดขึ้นในระหว่างอยู่ในครรภ์มารดา ดังนั้นภาวะนี้จึงจำเป็นต้องป้องกันโดยให้สารไอโอดีนให้เพียงพอในหญิงวัยเจริญพันธุ์ทุกคน ก่อนที่หญิงเหล่านี้จะตั้งครรภ์^[6] หรือพิจารณาจากพื้นที่ขาดไอโอดีน คือ ร้อยละของไอโอดีนในปัสสาวะที่ต่ำกว่า 150 ไมโครกรัมต่อลิตร ถ้ามากเกินไปร้อยละ 50 ถือว่าพื้นที่นั้นเป็นพื้นที่ขาดสารไอโอดีน โดยกรมอนามัยดำเนินการตรวจระดับไอโอดีนในปัสสาวะหญิงตั้งครรภ์ ทุกปี ใน 8 จังหวัดในภาคเหนือตอนบน จังหวัดละ 300 คน โดยเก็บปัสสาวะหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ครั้งแรกและยังไม่ได้รับยาเม็ดเสริมไอโอดีน ในสถานบริการสาธารณสุข พบว่าหลายจังหวัดในภาคเหนือยังเป็นพื้นที่ที่ขาดไอโอดีน และ

สอดคล้องกับการพบอุบัติการณ์ของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในภาคเหนือ 1:2,958^[3] ซึ่งสูงกว่าของประเทศ

วัตถุประสงค์ :

1. ศึกษาอุบัติการณ์ อัตราการเรียกกลับ (recall rate) อัตราการกลับมาตรวจยืนยัน (response rate) ของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ เชียงใหม่
2. ศึกษาสาเหตุ การรักษา การติดตามผลการรักษาทารกพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด
3. ศึกษาปัญหาและอุปสรรคในการตรวจคัดกรองและรักษาภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด เพื่อหาแนวทางในการพัฒนาระบบการคัดกรองและรักษาภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ เชียงใหม่

คำนิยามที่เกี่ยวข้องในการศึกษา

1. การตรวจคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ในทารกแรกเกิด หมายถึง การเจาะเลือดที่บริเวณส้นเท้าหรือหลังมือของทารกแรกเกิด เมื่ออายุมากกว่าหรือเท่ากับ 48 ชั่วโมง หยดลงบนกระดาษซับเลือดสำหรับการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิด ของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข เพื่อส่งตรวจวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการ ที่ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์
2. ผลการตรวจคัดกรองไทรอยด์ฮอร์โมนที่ผิดปกติ (Abnormal Thyroid Screening Test) หมายถึง ระดับไทรอยด์ฮอร์โมน (TSH) มากกว่า 25 มิลลิยูนิตต่อลิตร
3. ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด หมายถึง ภาวะขาดไทรอยด์ฮอร์โมนจากการตรวจเลือดยืนยันโดยเปรียบเทียบกับค่าปกติที่อายุนั้นๆ
4. การตรวจยืนยันโรค หมายถึง การตรวจระดับ TSH, T₄ หรือ FT₄ เปรียบเทียบกับค่าปกติตามอายุ

ประชากรและวิธีการศึกษา

การศึกษานี้เป็นการศึกษาแบบติดตามข้อมูลย้อนหลัง (Retrospective Study) โดยรวบรวมข้อมูลผลการตรวจคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิด และเวชระเบียนผู้ป่วยทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพเชียงใหม่ ทั้งหมดที่มีผลการตรวจคัดกรองไทรอยด์ฮอร์โมนผิดปกติ ตั้งแต่เดือน ตุลาคม 2551 ถึง กันยายน 2557 รวมระยะเวลาในการศึกษา 6 ปี โดยเก็บรวบรวมข้อมูลทั่วไปของผู้ป่วย ระดับค่าการคัดกรองที่ผิดปกติ, ผลการตรวจยืนยันโรค, ประวัติการได้รับยาต้านไทรอยด์ระหว่างตั้งครรภ์ของมารดา, อายุทารกขณะตรวจเลือดยืนยัน และเริ่มทำการรักษา, ลักษณะผิดปกติของทารกที่ไปถึงภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด เช่น ดูนมไม่ดี ตัวเหลือง ลิ้นโต สะดือจุ่น และกระหม่อมหลังกว้าง เสียเหงื่อ ท้องผูก เป็นต้น^[12]

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพเชียงใหม่ ทำโดยเก็บเลือดตัวอย่าง จากบริเวณสันเท้าหรือหลังมือของทารกแรกเกิด เมื่ออายุมากกว่า หรือเท่ากับ 48 ชั่วโมง โดยเก็บใส่กระดาศกรองซับเลือดส่งกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ โดยวัดระดับ TSH ด้วยวิธี radio immune metric assay หากทารกที่มีระดับ TSH มากกว่า 25 มิลลิยูนิต ต่อลิตร จะถูกติดตามกลับมาตรวจร่างกาย และตรวจระดับ thyroxine (T4) หรือ free thyroxine (FT4), TSH โดยระหว่างรอผลการตรวจ

ยืนยัน จะให้การรักษาด้วยไทรอยด์ฮอร์โมน (L-thyroxine) และ นัดตรวจติดตามเพื่อฟังผลการตรวจยืนยัน ถ้าพบว่า ผลเลือดมีความผิดปกติจะได้รับการวินิจฉัยว่าเป็น permanent primary congenital hypothyroidism และจะให้การรักษาจนกระทั่งอายุ 3 ปี แล้วจึงพิจารณาหยุดการรักษาเป็นระยะเวลา 4-6 สัปดาห์ และส่งตรวจ thyroid scan เพื่อหาสาเหตุต่อไป

การวิเคราะห์ข้อมูล

ข้อมูลที่ได้จากการศึกษา นำมาวิเคราะห์ทางสถิติโดยใช้สถิติเชิงพรรณนา นำเสนอในรูปความถี่ และร้อยละ

ผลการศึกษา

ตั้งแต่เดือนตุลาคม พ.ศ. 2551 ถึงเดือนกันยายน พ.ศ. 2557 รวมระยะเวลา 6 ปี มีจำนวนทารกเกิดมีชีพทั้งสิ้นจำนวน 8,219 ราย ได้รับการตรวจคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ ฮอร์โมนเป็นจำนวน 8,197 ราย คิดเป็นอัตราความครอบคลุมร้อยละ 99.73 มีทารกที่มีผลการคัดกรองผิดปกติ (TSH > 25 มิลลิยูนิตต่อลิตร) ต้องกลับมาตรวจซ้ำจำนวน 18 ราย คิดเป็นอัตราการเรียกกลับ (recall rate) ร้อยละ 0.22 ในจำนวน 18 รายนี้ กลับมารับการตรวจยืนยันทั้งหมด ร้อยละ 100 (response rate) ดังตาราง 1

ตาราง 1 แสดงจำนวนทารกแรกเกิดที่ได้รับการตรวจคัดกรอง TSH, อัตราความครอบคลุม (coverage rate), อัตราการเรียกทารกกลับเพื่อรับการตรวจ (recall rate) และจำนวนทารกที่กลับมารับการตรวจยืนยัน

ปี งบประมาณ	จำนวน ทารก แรกเกิดมีชีพ (ราย)	จำนวนเด็ก ที่ได้รับ การตรวจ (ร้อยละ ความ ครอบคลุม)	ผลการตรวจพบ ความ ผิดปกติ TSH > 25 mU/L (ราย)	% recall	จำนวน ทารกที่ กลับมา ตรวจ ยืนยัน (ร้อยละ)	ผลการ ตรวจ ยืนยัน พบ ความ ผิดปกติ (ราย)
52	1,276	1,276 (100)	5	0.40	5 (100)	2
53	1,146	1,146 (100)	1	0.09	1 (100)	1
54	1,339	1,339 (100)	2	0.15	2 (100)	1
55	1,294	1,284 (99.23)	1	0.08	1 (100)	1
56	1,528	1,524 (99.74)	3	0.19	3 (100)	0
57	1,636	1,628 (99.51)	6	0.37	6 (100)	0
รวม	8,219	8,197 (99.73)	18	0.22	18(100)	5

จากผลการตรวจยืนยัน พบว่า ทารกแรกเกิดเป็นโรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดจริง 5 ราย ร้อยละ 27.78 พบผลบวกกลวง (false positive) จำนวน 13 ราย ร้อยละ 72.22 และในทารก 5 รายนี้พบว่าเป็น permanent primary congenital hypothyroidism จำนวน 3 ราย transient hypothyroidism 2 ราย โดยพบสาเหตุจากยารักษาไทรอยด์ของมารดา จำนวน 1 ราย

โดยข้อมูลระดับค่าการตรวจคัดกรองที่ผิดปกติ กับ ผลการตรวจยืนยันโรค (ดังตาราง 2) และโอกาสที่ผลการตรวจยืนยันจะเป็นโรค โดยพบว่า เมื่อผลค่าคัดกรอง TSH มากกว่า 30, 40 และ 100 โอกาสในการเป็นโรคคือ ร้อยละ 44.44, 50.00 และ ร้อยละ 66.67 ตามลำดับ ดังตาราง 3

ตาราง 2 ระดับค่าการตรวจคัดกรองที่ผิดปกติ กับ ผลการตรวจยืนยันโรค

ค่า TSH จากการคัดกรอง (มิลลิยูนิตต่อลิตร)	ยืนยันปกติ (คน)	ร้อยละ	ยืนยันเป็นโรค (คน)	ร้อยละ
> 25-30	8	44.44	1	5.56
> 30-40	3	16.67	2	11.11
> 40-50	1	5.56	0	0.00
> 50-60	0	0.00	0	0.00
> 60-70	0	0.00	0	0.00
> 70-80	0	0.00	0	0.00
> 80-90	0	0.00	0	0.00
> 90-100	0	0.00	0	0.00
> 100	1	5.56	2	11.11
รวม	13	72.22	5	27.78

ตาราง 3 ระดับค่าการตรวจคัดกรองที่ผิดปกติกับโอกาสที่ผลการตรวจยืนยันจะเป็นโรค

ค่า TSH จากการคัดกรอง (มิลลิยูนิตต่อลิตร)	จำนวนทารกทั้งหมด (คน)	ยืนยันเป็นโรค (คน)	โอกาสที่ผลการตรวจยืนยันจะเป็นโรค (ร้อยละ)
> 25	18	5	27.78
> 30	9	4	44.44
> 40	4	2	50.00
> 50	3	2	66.67
> 60	3	2	66.67
> 70	3	2	66.67
> 80	3	2	66.67
> 90	3	2	66.67
> 100	3	2	66.67

จากข้อมูลเด็กจำนวน 18 ราย พบว่าระยะเวลาในการเจาะเลือดยืนยันและเริ่มทำการรักษา เฉลี่ย 15.78 ± 4.05 วัน ระยะเวลาที่ได้รับการรักษาน้อยที่สุด 7 วัน มากที่สุด 23 วัน โดยพบว่าได้รับการรักษาในเวลา 14-21 วัน

ร้อยละ 55.56, 7-14 วัน ร้อยละ 33.33 และ 21-28 วัน ร้อยละ 11.11 ดังตาราง 4

ตาราง 4 แสดงระยะเวลาในการเจาะเลือดยืนยันและเริ่มทำการรักษา

อายุทารกขณะตรวจเลือดยืนยัน	จำนวน (คน)	ร้อยละ
7-14 วัน	6	33.33
> 14-21 วัน	10	55.56
> 21-28 วัน	2	11.11
รวม	18	100

เวลาในการเจาะเลือดยืนยันและเริ่มทำ การรักษา	N	Minimum	Maximum	Mean	Std. Deviation
	18	7	23	15.78	4.05

ในกลุ่มผู้ป่วยที่ยืนยันการเป็นโรคจริง 5 คน พบว่า อายุมารดา ส่วนใหญ่อยู่ในช่วง 20-35 ปี การศึกษาระดับปริญญาตรี ร้อยละ 60 มีอาชีพ รับจ้าง แม่บ้าน ค่าขาย ร้อยละ 40,40,20 ตามลำดับ ส่วนใหญ่มารดาได้รับยาเสริมไอโอดีน (Obimin AZ) ขณะตั้งครรภ์ ร้อยละ 80 และได้รับยาในขณะตั้งครรภ์อยู่ในช่วง 13-20 สัปดาห์ พบมารดาเป็นโรคไทรอยด์ฮอร์โมนเกินและทานยาต้านไทรอยด์ฮอร์โมนอยู่ขณะตั้งครรภ์ 1 ราย

ร้อยละ 20 พบเพศชาย 2 ราย ร้อยละ 40 เป็นหญิง 3 ราย ร้อยละ 60 ทุกรายคลอดครบกำหนด น้ำหนักแรกเกิดน้อยกว่าเกณฑ์ ร้อยละ 40 พบภาวะขาดออกซิเจนแรกเกิดเพียง 1 ราย และไม่พบว่ามีผู้ป่วยรายใดที่มีอาการทางคลินิกผิดปกติที่บ่งชี้ถึงโรคพธูโรยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ดังตาราง 5

ตาราง 5 ข้อมูลพื้นฐานของทารกที่มีภาวะพธูโรยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพเชียงใหม่

ข้อมูล	จำนวน (คน)	ร้อยละ
อายุมารดา		
น้อยกว่า 20 ปี	0	0
20 – 35 ปี	4	80
36 – 44 ปี	1	20
มากกว่า 44 ปี	0	0
การศึกษามารดา		
มัธยมศึกษา	2	40
ปริญญาตรี	3	60
อาชีพของมารดา		
รับจ้าง	2	40
ค้าขาย	1	20
แม่บ้าน	2	40
ได้รับยา Obimin AZ ขณะตั้งครรภ์		
ได้รับ ในช่วง 13 - 20 สัปดาห์	4	80
ไม่ทราบ (ฝากครรภ์ที่คลินิก)	1	20
มารดาเป็นโรคไทรอยด์ฮอร์โมนเกินและทานยาต้านไทรอยด์ฮอร์โมนอยู่ขณะตั้ง ครรภ์		
เป็น	1	20
ไม่เป็น	4	80

ข้อมูล	จำนวน (คน)	ร้อยละ
การตั้งครรภ์		
การตั้งครรภ์ที่ 1(G1)	3	60
การตั้งครรภ์ที่ 2(G2)	1	20
การตั้งครรภ์ที่ 3(G3)	1	20
วิธีการคลอด		
คลอดปกติ	3	60
ผ่าท้องคลอด	1	20
คลอดทำกัน	1	20
เพศ		
ชาย	2	40
หญิง	3	60
น้ำหนักแรกเกิด		
< 2,500 กรัม	2	40
2,500 - 3,000 กรัม	2	40
> 3,000 กรัม	1	20
อายุครรภ์		
ครบกำหนด (>37wk)	5	100
ก่อนกำหนด (<37wk)	0	0
ค่า Apgar score ที่ 1 นาที		
มากกว่าหรือเท่ากับ 8	4	80
น้อยกว่า 8	1	20
ประวัติ delay pass meconium		
มี	2	40
ไม่มี	3	60
ลักษณะอาการผิดปกติ เช่น		
ดูดนมไม่ดี ตัวเหลือง ลื่นโต สะดือจูน	0	0
ท้องผูก และกระหม่อมหลังกว้าง		

อุบัติการณ์ของภาวะ permanent primary congenital hypothyroidism เท่ากับ 1:2,729 โดยอัตราส่วนหญิงต่อชายเท่ากับ 2:1 ในกลุ่ม permanent primary congenital hypothyroidism จำนวน 3 ราย ทั้งหมดตรวจไม่พบอาการและอาการแสดงของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน ในรายที่อายุครบ 3 ปี มี 2 ราย โดยได้มีการส่งต่อเพื่อทำ thyroid scan 1 ราย ส่วนอีก 1 ราย ได้ส่งต่อเพื่อรับการรักษาที่นครศรีธรรมราช และติดตาม

ผลพบว่าได้รับยาครบ 3 ปี ส่วนรายที่ 3 ขณะนี้กำลังอยู่ในระหว่างการรักษา อายุยังไม่ครบ 3 ปี ที่จะหยุดยาและส่งตรวจ thyroid โดยระยะเวลาที่กลับมารับการตรวจ ยืนยันเฉลี่ย 14 ± 6.164 วัน อายุเฉลี่ยในการเริ่มรักษา 14 ± 6.164 วัน ขนาดของยาที่ใช้รักษาเฉลี่ย 8.64 ± 1.036 ไมโครกรัมต่อกิโลกรัมต่อวัน ดังตาราง 6

ตาราง 6 ข้อมูลของผู้ป่วยที่ผลการตรวจยืนยันผิดปกติ (5 ราย)

No	sex	BW (g)	Day confirm	Screening TSH (mU/L)	Confirmatory test			Day treatment	Dose (µg/kg/d)	Problem
					FT (ng /dL)	T 4 (µg/ dL)	TSH (mU/L)			
Permanent primary congenital hypothyroidism										
1	หญิง	2,350	12	100.84	NA	12.91	31.75	12	10	รับยาครบ 3 ปี และส่งต่อเพื่อทำ thyroid scan
2	ชาย	1,990	23	37.94	0.68	5.68	38.80	23	8.8	รับการรักษาต่อเนื่องที่ นครศรีธรรมราช รับยาครบ 3 ปี
3	หญิง	2,670	11	139.18	0.37	NA	>40	11	9.1	ขณะนี้กำลังรับการรักษาอยู่ (on Eltroxin ได้ 2 ปี)
Transient hypothyroidism										
4	หญิง	3,245	7	34.25	1.62	13.91	12.2	7	8	maternal hyperthyroidism , on PTU 2x2 F/U day 23 : TFT ปกติ
5	ชาย	2,820	17	25.55	1.28	86.82	12.10	17	7.3	F/U day 46: TFT ปกติ
							men	14.00	8.64	
							SD	6.164	1.036	

อภิปรายผล

การตรวจคัดกรองโรคในทารกแรกเกิดองค์ประกอบของระบบการตรวจคัดกรองโรคในทารกแรกเกิด มี 5 ส่วนที่สำคัญ^[13] ได้แก่

1. วิธีการตรวจกรอง (newborn testing)

ผลการคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพเชียงใหม่ ตั้งแต่เดือนตุลาคม พ.ศ. 2551 ถึงเดือนกันยายน พ.ศ. 2557 รวมระยะเวลา 6 ปี พบว่าอุบัติการณ์ของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดเท่ากับ 1 : 2,729 ซึ่งสูงกว่าผลการศึกษาจากโรงพยาบาลในภาคอื่นๆ ทั่วประเทศ^[1,14-20]

(ตาราง 7) พบว่า มารดาของทารกที่มีภาวะพร่องไทรอยด์ที่ฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพเชียงใหม่ ได้รับการแจกยาเม็ดไอโอดีนทุกราย และจากการสุ่มสำรวจข้อมูลการจ่ายยาเม็ดเสริม ไอโอดีนในหญิงตั้งครรภ์และหญิงหลังคลอด (มาตรการเสริมในการป้องกัน การขาดไอโอดีน)

ในโรงพยาบาลทุกระดับ ของเขตบริการสุขภาพที่ 1 (ในภาคเหนือ 8 จังหวัด) ในปี 2557 พบว่าทุกจังหวัดได้จัดสรรงบประมาณ และจัดสรรยาเม็ดเสริมไอโอดีนแก่โรงพยาบาลครบทุกแห่งและพอเพียง แต่ปัญหาที่พบคือ แม้ว่าหญิงตั้งครรภ์ได้รับยาเม็ดเสริมไอโอดีนครบถ้วน แต่มีบางรายไม่ได้กินยาทุกวัน บางรายไม่ทราบประโยชน์ของยา ดังนั้นการให้ความรู้แก่หญิงตั้งครรภ์ตามแนวทางโรงเรียนพ่อแม่ ให้เห็นความสำคัญของการกินยาเม็ดเสริมไอโอดีนอย่างสม่ำเสมอ รวมถึงการเพิ่มการสอบทวนการทานยาทุกครั้งที่มาฝากครรภ์ การเช็คปริมาณ ยาเสริมไอโอดีนที่เหลือร่วมด้วย น่าจะเป็นแนวทางหนึ่งในการแก้ไขปัญหาข้างต้นได้

อัตราความครอบคลุมของการคัดกรองเฉลี่ยร้อยละ 99.73 ซึ่งอยู่ในระดับดี แต่อัตราความครอบคลุมลดลงในช่วงปีหลัง เนื่องจากมีการเปลี่ยนผู้รับผิดชอบงาน และ การเปลี่ยนระบบการ

ส่งกระดาษกรองซับเลือดตรวจ ซึ่งต้องอาศัยงาน
บุคลากรเป็นผู้ดำเนินการในการส่งศูนย์วิทยาศาสตร์
การแพทย์ ทำให้เห็นจุดที่จะต้องพัฒนาระบบการ
เก็บและยืนยันการส่งกระดาษกรองซับเลือดตรวจ

รวมถึงการติดตามการรายงาน ผลการคัดกรอง
ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนจากศูนย์วิทยาศาสตร์
การแพทย์ด้วย

ตาราง 7 เปรียบเทียบผลการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลต่างๆ

โรงพยาบาล	ปีการศึกษา (พ.ศ.)	จำนวน ทารกแรก เกิด	จำนวน ตัวอย่าง	จำนวน ครอบคลุม (ร้อยละ)	เกณฑ์ ระดับ TSH ผิดปกติ (mU/L)	จำนวน ผู้ป่วย ที่ ถูกตาม กลับ (recall rate) (ร้อยละ)	ผู้ป่วยที่ กลับมา ตรวจซ้ำ response rate (ร้อยละ)	อุบัติการณ์
รพ.จุฬาลงกรณ์ ^[14]	2534-2541	37,262			TSH $\geq$ 20 mU/L	0.28	69	1:2,484
รพ.รามาริบัติ ^[15]	2536-2541	39,542	35,390	89.50	Cord blood TSH $\geq$ 30 mU/L 2 ปีหลังปรับ เป็น TSH $\geq$ 40 mU/L	1.08	67.5 (ช่วง ปี 2540- 41 = 100%)	1:2,949
รพ.ราชวิถี ^[16]	2538-2541	49,092	32,407	66	TSH $\geq$ 25 mU/L	0.66		1:4,629
รพ.ศิริราช ^[17]	2537-2541	85,150	18,739	22	TSH $>$ 20 mU/L	0.24		1:6,246
สถาบันเด็กแห่ง ชาติมหาวิทยาลัย รพ.เด็ก ^[1]	2538-2543	80,085	62,681	78.27	TSH $\geq$ 25 mU/L (ช่วงปี แรกใช้ cord blood 5 ปี หลังใช้เลือดใส่ กระดาษซับ)	0.47	79.87 (ช่วงปี 2540-43 = 93%)	1:4,178
รพ.ศรีนครินทร์ ขอนแก่น ^[18]	2543-2545	10,868	9,558	87.95	TSH $\geq$ 25 mU/L	0.27	92.31	1:3,186
รพ.ศรีสะเกษ ^[19]	2546-2550	67,669	64,872	95.87	TSH $\geq$ 25 mU/L	0.43	76.79	1:4,633
รพ.ชลบุรี ^[20]	2549-2552	24,745	24,360	98.44	TSH $\geq$ 25 mU/L	0.22	89.09	1:3,045
รพ.ส่งเสริม สุขภาพ เชียงใหม่	2552-2557	8,219	8,197	99.73	TSH $\geq$ 25 mU/L	0.22	100	1:2,729

2. การติดตามทารกที่ผลตรวจกรองเป็นบวก (follow up of abnormal screening results) เพื่อตามกลับมาตรวจยืนยันโรคให้ทันการ และเริ่มต้นรักษาได้ทันท่วงที

ผลการตรวจคัดกรองไทรอยด์ฮอร์โมนที่
ผิดปกติ โดยการกำหนดระดับ cut off สำหรับค่า
TSH ที่มากกว่า 25 มิลลิยูนิตต่อลิตร ทำให้ต้อง
ติดตามทารกกลับมารับการตรวจเลือดยืนยัน
จำนวน 18 ราย จากจำนวนตัวอย่างทั้งสิ้น 8,197

ราย คิดเป็นอัตราเรียกกลับร้อยละ 0.22 จากข้อมูลในยุโรปและอเมริกาพบว่า TSH cut-off ที่เหมาะสมจะมีอัตราเรียกกลับร้อยละ 0.1- 0.522 ซึ่งจากการศึกษานี้ถือว่าอยู่ในระดับที่เหมาะสม อัตราการเรียกกลับที่สูงขึ้นจะทำให้สามารถตรวจพบ ภาวะขาดไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (sensitivity) ได้มากขึ้น แต่จะทำให้เกิดความสิ้นเปลืองในการตรวจเลือดยืนยันและตรวจติดตาม รวมถึงยังทำให้บิดามารดาเกิดความกังวลใจและเสียค่าใช้จ่ายมากในการเดินทางมาตรวจเลือดซ้ำหลายครั้ง พบ อัตราการกลับมาตรวจยืนยันได้ทั้งหมด 18 ราย ร้อยละ 100 ซึ่งเป็นผลจากกระบวนการให้ความรู้ในโรงเรียนพ่อแม่หลังคลอด ที่ให้ความรู้บิดา มารดา ญาติ ในเรื่องของการคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน รวมถึงมีเอกสารประกอบในเรื่องภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน เพื่อให้บิดา มารดา สามารถศึกษาเพิ่มเติมได้ และให้บิดา มารดา ตระหนักเห็นความสำคัญและประโยชน์ของการคัดกรองโรคนี้ รวมถึงการยืนยันที่อยู่ และหมายเลขโทรศัพท์ โดยทางโรงพยาบาลจะขอหมายเลขโทรศัพท์อย่างน้อย 2 หมายเลขในทารกทุกราย เพื่อสามารถติดตามทารกมาตรวจซ้ำได้ในกรณีที่ผลการตรวจกรองผิดปกติ

เป้าหมายของการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด คือ การวินิจฉัยให้เร็วขึ้นเพื่อให้เด็กได้รับการรักษาก่อนที่จะมีอาการ เนื่องจากโรคนี้มีพยากรณ์โรคที่ดีถ้าได้รับการรักษาตั้งแต่นั้นๆ และต่อเนื่อง พบว่าการติดตามทารกแรกเกิดที่มีผลของการตรวจกรองที่ผิดปกติ ทางโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ เชียงใหม่ สามารถติดตามทารกเพื่อมาตรวจยืนยันโรคได้อย่างรวดเร็ว โดยอายุในการยืนยันโรคเฉลี่ย 14 วัน และผู้ป่วยจะ ได้รับการรักษาด้วยยา levothyroxine ตั้งแต่วันที่กลับมาตรวจซ้ำขณะที่รอผลยืนยันโรค โดยอายุที่เริ่มรักษาเฉลี่ย 14 วัน เช่นกัน

3. วิธีการตรวจยืนยันโรค

สำหรับสาเหตุส่วนใหญ่ยังไม่ทราบแน่ชัด เนื่องจากโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ เชียงใหม่ ไม่

สามารถทำ thyroid scan ได้ตั้งแต่ผลตรวจพบความผิดปกติ ทำให้ต้องเริ่มรักษาทันทีและรออายุครบ 3 ปี จึงหยุดยา และส่งต่อเพื่อตรวจ thyroid scan หาสาเหตุ ทำให้มีปัญหาการวินิจฉัยหาสาเหตุที่แท้จริง สำหรับอาการและอาการแสดงของภาวะขาดไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดนั้น ผู้ป่วยทั้งหมดตรวจไม่พบอาการและอาการแสดง ซึ่งสัมพันธ์กับการกลับมาตรวจรักษาได้อย่างรวดเร็ว โดยค่าเฉลี่ยของ Intellectual Quotient (IQ) ของผู้ป่วยพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดแปรผกผันกับอายุที่เริ่มรักษา^[6] (ตาราง 8)

ตาราง 8 ค่าเฉลี่ยของ Intellectual Quotient (IQ) ของผู้ป่วยพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดกับอายุที่เริ่มการรักษา

อายุที่เริ่มรักษา	IQ เฉลี่ย
ก่อน 1 เดือน	90-100
1-3 เดือน	89
3-6 เดือน	70
หลัง 7 เดือน	54

จากผลการตรวจยืนยันในทารกกลุ่มที่มีผลการตรวจคัดกรองผิดปกติ พบว่ามีโอกาสที่จะเป็นโรคจริงร้อยละ 27.78 พบ ผลบวกหลวง (false positive) ร้อยละ 72.22 โดยโอกาสที่ผลการตรวจยืนยันโรคจะเป็นจริง เพิ่มมากขึ้นเรื่อยๆ ตามระดับค่าการคัดกรอง TSH ที่เพิ่มขึ้น โดยพบว่า เมื่อผลค่าคัดกรอง TSH มากกว่า 30, 40 และ 100 โอกาสในการเป็นโรคคือ ร้อยละ 44.44, 50.00 และร้อยละ 66.67 ตามลำดับ และพบทารกที่เป็นโรคจริงที่มีค่าการคัดกรอง TSH ต่ำที่สุดคือ 25.55 มิลลิยูนิตต่อลิตรและสูงสุด คือ TSH มากกว่า 139.18 มิลลิยูนิตต่อลิตร ดังนั้น จึงมีได้หมายความว่า ทารกที่มีค่าการคัดกรองผิดปกติที่เกินจุดตัดการคัดกรอง (มากกว่า 25) เพียงเล็กน้อยจะไม่ใช่โรค เพียงแต่ในภาพรวมโอกาสที่จะเป็นโรคจริงนั้นน้อยกว่าผู้ที่มีค่าการคัดกรองที่ผิดปกติมากกว่า และ พบว่าในกลุ่ม permanent primary congenital hypothyroidism มีค่า TSH เฉลี่ย 92.65 มิลลิยูนิตต่อลิตร ซึ่งมีค่าสูงอย่าง

ชัดเจนกว่าในกลุ่ม transient hypothyroidism ซึ่งมีค่า TSH เฉลี่ย 29.89 มิลลิยูนิตต่อลิตร ตามลำดับ และในกลุ่ม permanent primary congenital hypothyroidism พบสัดส่วนของเพศหญิงและชายคือ 2:1 ซึ่งสอดคล้องกับข้อมูลใน Nelson Textbook of Pediatrics^[21] และพบทารกมี delay pass meconium 2 ราย ใน 3 ราย ร้อยละ 66.67 ดังนั้นถ้าพบทารกแรกเกิดมี delay pass meconium ให้คิดถึงภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนร่วมด้วย

4. การดูแลรักษา

สำหรับเรื่องการรักษาในปัจจุบันเน้นที่การรักษาอย่างรวดเร็วและขนาดยาที่เหมาะสม โดยให้ FT4 กลับสู่ภาวะ ปกติอย่างรวดเร็วภายใน 2 สัปดาห์ และ TSH กลับสู่ค่าปกติภายในเวลา 4 สัปดาห์ โดยขนาดยาที่แนะนำเริ่มต้นคือ 10-15 ไมโครกรัมต่อกิโลกรัมต่อวัน จากนั้นควรปรับขนาดยาตามการตอบสนองทางคลินิกและระดับของ FT4 หรือ T4 และ TSH เพื่อให้มีผลกระทบต่อสติปัญญาน้อยที่สุด โดยพบว่า ถ้าผู้ป่วยไม่ได้รับการรักษาที่เร็วและต่อเนื่องจะทำให้เกิดภาวะปัญญาอ่อนได้ การรักษาโรคไม่ยุ่งยาก แต่ต้องรักษาต่อเนื่อง โดยการรักษาปีแรกควร ให้ระดับ FT4 หรือ T4 มีค่าค่อนข้างสูงระหว่าง 1.4-2.3 นาโนกรัม ต่อเดซิลิตร

หรือ 10-16 ไมโครกรัมต่อเดซิลิตร ตามลำดับ และระดับ TSH มีค่าค่อนข้างต่ำระหว่าง 0.5-2 มิลลิยูนิตต่อลิตร ซึ่งจากการวิจัยนี้พบว่าหลังให้การรักษา ระดับ FT4 และ TSH กลับมาอยู่ในเกณฑ์ภายในเวลาเฉลี่ย 53 ± 39.693 วัน และ 59 ± 43.994 วัน ตามลำดับ ซึ่งช้ากว่าเป้าหมายเนื่องจาก พบการให้ยาในการรักษา ขนาดของยาที่เริ่มต้นรักษาเฉลี่ย 8.64 ± 1.036 ไมโครกรัมต่อกิโลกรัมต่อวัน ซึ่งต่ำกว่าขนาดยาที่แนะนำเริ่มต้นคือ 10-15 ไมโครกรัมต่อกิโลกรัมต่อวัน จึงเป็นแนวทางการพัฒนาในการปรับการรักษาภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนของโรงพยาบาลใหม่ และนำไปสู่การปฏิบัติ เพื่อการรักษาที่มีประสิทธิภาพมากขึ้น

5. การประเมินและปรับปรุงพัฒนาคุณภาพและระบบการตรวจกรองอย่างต่อเนื่อง

จากศึกษาปัญหาและอุปสรรคในการตรวจคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด จึงได้พัฒนาจัดทำแนวทางระบบการคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ เชียงใหม่ (Flowchart Newborn Screening) ดังแผนภูมิ 1

แผนภูมิ 1 Flowchart Newborn Screening



* วิธีเก็บเลือดในกระดาษกรอง หยดเลือดให้ซึมกระดาษถึงด้านหลังให้เต็มช่องในแต่ละช่อง แต่ไม่ควรหยดเลือดหนาเกินไป

**แนวทางปฏิบัติในการดูแลผู้ป่วยที่มี abnormal thyroid screening

สรุป

โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ เชียงใหม่ พบอุบัติการณ์ของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด 1 : 2,729 ซึ่งสูงกว่าของประเทศ ดังนั้น การประเมินและปรับปรุงพัฒนาคุณภาพ ระบบ การตรวจคัดกรองอย่างต่อเนื่องให้มีประสิทธิภาพ และคุณภาพที่ดียิ่งขึ้นเหมาะสมกับยุคสมัยการ เปลี่ยนแปลงของเทคโนโลยี เพื่อให้เด็กที่เป็นโรคได้ รับการวินิจฉัยโดยเร็ว ได้ผลการรักษาที่ดีและ เต็มโต เป็นทรัพยากรมนุษย์ ที่มีคุณภาพของ ประเทศ ดังนั้นระบบการตรวจคัดกรองจะประสบความสำเร็จ ทุกฝ่ายจะต้องทำงานประสาน เชื่อมโยงกันเป็นอย่างดี แพทย์ พยาบาล และ เจ้าหน้าที่ทุกระดับ ควรมีความรู้และ ให้ความสำคัญกับระบบการคัดกรองนี้ นอกจากนั้น ควรให้ความรู้เกี่ยวกับโรคนี้แก่ประชาชนทั่วไป เพื่อจะได้มีความเข้าใจและตระหนักถึงความสำคัญ ของการคัดกรองนี้และให้ความร่วมมือในการดูแล รักษาเป็นอย่างดี

กิตติกรรมประกาศ

ขอขอบพระคุณผู้ทรงคุณวุฒิ รศ.นพ.ดร. วิจิต สุพรศิลป์ชัย กุมารแพทย์โรคต่อมไร้ท่อ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย และผู้อำนวยการ ศูนย์อนามัยที่ 1 เชียงใหม่ ที่ได้ให้ความอนุเคราะห์ ในการให้ข้อเสนอแนะที่มีประโยชน์ต่อการวิจัย ขอขอบพระคุณผู้อำนวยการโรงพยาบาลส่งเสริม สุขภาพเชียงใหม่ และผู้ที่เกี่ยวข้องในแผนกเวช ระเบียน กุมารแพทย์และพยาบาลที่ปฏิบัติงานใน แผนกหลังคลอด แผนกทารกแรกเกิดวิกฤติ แผนก ผู้ป่วยนอก และงานบริหารการวิจัย ศูนย์อนามัยที่ 1 เชียงใหม่ นอกจากนี้ยังมีผู้มีพระคุณอีกหลายท่านที่ ช่วยเหลือให้การวิจัยดำเนินไปด้วยความราบรื่น ผู้วิจัยขอขอบพระคุณไว้ ณ โอกาสนี้

บรรณานุกรม

1. Churesigaew S, Ratrisawasdi V, Thaeramanophap S. Thyrotropin screening for congenital hypothyroidism in Queen Sirikit National Institute of Child Health, Thailand (during year 1995-2000). J Med Assoc Thai 2002; 85: 782-8.
2. Roberts HE, Moore CA, Ferhott PM, Brown AL, Khoury MJ. Population study of congenital hypothyroidism and associated birth defects, Atlanta 1972-1992. Am J Med Genet 1997 ;71: 29-32.
3. Charoensiriwatana W, Janejai N, Boonwanich W et al. Neonatal screening program in Thailand. Southeast Asian J Trop Med Public Health. 2003;34 suppl3:94-100
4. Techasena W, Ngamsitthilerk P, Charoensawadi R et al. Result of screening or congenital hypothyroidism : preliminary report. Thai J Pediatr 1994; 33: 268-77. 24. Roizen NJ. Etiology of hearing loss
5. Simone Albers, Harvey L. Levy. Newborn Screening. In : H. William Taeusch, Roberta A. Ballard, Christine A. Gleason, Editors. Avery's Diseases of The Newborn. 8th Ed. Philadelphia : Elsevier Saunders ; 2005 ; 338-48.
6. พัฒน์ มหาโชคเลิศวัฒนา. ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน. ใน : เปรมฤดี ภูมิถาวร, สุวัฒน์ เบญจพลพิทักษ์, กาญจนา ตั้งนรา รัชกิจ, สุเทพ วาณิชยกุล, สุรางค์ เจียมจรรยา, บรรณาธิการ. กุมารเวชศาสตร์ สำหรับนักศึกษาแพทย์เล่ม 1. พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพมหานคร:บริษัท ธนาเพลส จำกัด; 2552. 342-8.
7. Allen DB, Farrell PM. Newborn screening : principles and practice. Adv Pediatr 1999;43:231-70
8. กระทรวงสาธารณสุข. โครงการ/กิจกรรมและตัวชี้วัด ในการขับเคลื่อนนโยบายรัฐมนตรีว่าการกระทรวง สาธารณสุข ข้อที่ 6

- โดยคณะกรรมการบริหารนโยบาย
รัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข ชุดที่ 4.
2555. [cited 2013 Feb 12] Available from
<http://bps.ops.moph.go.th/แนวทาง>
ขับเคลื่อนนโยบาย รัฐมนตรีว่าการกระทรวง
สาธารณสุข/8. นโยบายข้อที่ 6.doc)
9. ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล. การตรวจคัดกรองโรค
ในมารดา และทารกแรกเกิด วารสารกุมาร
เวชศาสตร์ 2555; 51: 6-20.
 10. วิยะดา เจริญศิริวัฒน์. Neonatal TSH
Screening Experience in Thailand. ใน สม
จิตร์จารรัตน์ ศิริกุล, เปรมฤดีภูมิถาวร, วิจิต
สุพรศิลป์ชัย, สุภาพ อรุณภาคมงคล,
บรรณาธิการ. Pediatric Endocrinology :
Practical Issues for Pediatricians. กรุงเทพฯ:
ปิยอนด์เอ็นเทอร์ไพรซ์; 2554. หน้า 136-42.
 11. เกวลี อุณจักร. Congenital hypothyroidism :
Screening early intervention. ใน : สุทธิพงศ์
วัชรสินธุ, สมจิตร์ จารรัตน์ศิริกุล, สุภาวดี
ลิขิตมาศกุล, บรรณาธิการ. Guidelines for
Management & Case Illustration in Pediatric
Endocrinology. พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพฯ :
โรงพิมพ์เท็กซ์ แอนด์ เจอร์นัลพับลิเคชั่น
จำกัด ; 2545. 70-84.
 12. เกวลี อุณจักร. การคัดกรองโรคพร่องธัย
รอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด. ใน: พัฒน์ มหาโชค
เลิศวัฒนา, จิตติวัฒน์ สุขประสงค์สิน, สุภา
วดี ลิขิตมาศกุล, ขวัญใจ ธนกิจจารุ,
บรรณาธิการ. Endocrinology for
Pediatricians. กรุงเทพมหานคร : ชัยเจริญ ;
2543 ; 149-57.
 13. Kaye CI, Accurso F, La Franchi S, et al.
Introduction to the newborn screening fact
sheets. Pediatrics 2006; 118: 1304-12.
 14. Thaithumyanon P, Srivuthana S,
Poshyachinda M. Neonatal screening for
hypothyroidism at a university hospital in
Thailand. Southeast Asian J Trop Med
Public Health 1999; 30: 25-7.
 15. Mahachoklertwattana P, Puapradit W,
Siripoonya P, Chareonpol O, Tuwasetthakul
P, Rajatanavin R. Five-year thyrotropin
screening for congenital hypothyroidism in
Ramathibodi Hospital. J Med Assoc Thai
1999; 82: S27-S32.
 16. Ratrisawadi V, Horpaopan S, Chotigeat U, et
al. Neonatal screening program in Rajavithi
Hospital, Thailand. Southeast Asian J Trop
Med Public Health 1999; 30: 28-32.
 17. Wasant P, Liammongkolkul S, Srisawat C.
Neonatal screening for congenital
hypothyroidism and phenylketonuria at
Siriraj Hospital, Mahidol University, Bangkok,
Thailand-a pilot study. Southeast Asian J
Trop Med Public Health 1999; 30: 2: 33-7.
 18. Panamonta O, Tuksapun S, Kiatchosakun
P, et al. Newborn screening for congenital
hypothyroidism in Khon Kaen University
Hospital, the first three years, a preliminary
report. J Med Assoc Thai. 2003; 86: 932-7.
 19. Songkunnatham S. Newborn screening for
congenital hypothyroid in Sisaket Province
during year 2003-2007. Thai J Pediatr 2009;
48: 34-41.
 20. Suparat S, Somlak T. Newborn screening for
congenital hypothyroidism in Chonburi
Hospital during year 2006-2009. Thai J
Pediatr 2013; 52: 27-35.
 21. Stephen Lafranchi. Hypothyroidism ; In :
Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB,
Editors. Nelson Textbook of Pediatrics. 18th
ED. Philadelphia : W.B. Saunders, 2007 :
2319-27