

การศึกษาโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย จังหวัดนครราชสีมา

นพวรรณ หมั่นน้อย ยูพิน โจ้แปง
รวิวรรณ พวงพฤษดิ์ ปริพัส เนตรณี
ศูนย์อนามัยที่ 5 นครราชสีมา

บทคัดย่อ

การศึกษาเชิงพรรณานี้มีวัตถุประสงค์เพื่อ ประเมินผลการดำเนินโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ในจังหวัดนครราชสีมา ปีงบประมาณ 2550-2552 โดยศึกษาข้อมูลย้อนหลังการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์และสามีที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลในจังหวัดนครราชสีมา เก็บรวบรวมข้อมูลจากรายงานสายใยรัก และทะเบียนของหน่วยบริการสาธารณสุข ได้แก่ ทะเบียนการตรวจหาชนิดฮีโมโกลบิน ทะเบียนการตรวจหาฮีโมโกลบิน-ธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบิน-ธาลัสซีเมียโดยวิธี PCR ทะเบียนการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ ทะเบียนเด็กเสียชีวิตหรือป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง วิเคราะห์ข้อมูลโดยใช้สถิติร้อยละ

ผลการศึกษาพบว่า ปีงบประมาณ 2550-2552 ความครอบคลุมการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย ในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์เพิ่มขึ้นคือ ร้อยละ 60 ร้อยละ 80 ร้อยละ 82 สามีของหญิงตั้งครรภ์ที่ผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกได้รับการตรวจคัดกรองลดลงคือ ร้อยละ 61.5 ร้อยละ 38.5 ร้อยละ 32.9 พบคู่สมรสเสี่ยงที่หญิงตั้งครรภ์มีโอกาสมีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จำนวน 27 ราย 26 ราย และ 30 ราย หญิงตั้งครรภ์ได้รับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์เพิ่มขึ้น คิดเป็นร้อยละ 7.4 ร้อยละ 23.1 ร้อยละ 43.3 พบหญิงตั้งครรภ์มีบุตรในครรภ์ เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง และสิ้นสุดการตั้งครรภ์ จำนวน 2 รายในปี 2551 และ 2 รายในปี 2552 เมื่อคำนวณความถี่ของยีนและหลักการ ถ่ายทอดยีน จะได้ “ค่าคาดหวัง” คู่สมรสเสี่ยงที่หญิงตั้งครรภ์มีโอกาสมีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จำนวน 89 ราย 113 ราย และ 171 ราย และ “ค่าคาดหวัง” หญิงตั้งครรภ์มีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จำนวน 22 ราย 28 ราย และ 43 ราย เมื่อนำ “ค่าคาดหวัง” เปรียบเทียบกับผลการดำเนินงานพบว่า ผลการดำเนินงานของหน่วยบริการสาธารณสุขมีจำนวนน้อยกว่า “ค่าคาดหวัง”

จากผลการศึกษา แสดงให้เห็นว่าการดำเนินโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย จังหวัดนครราชสีมา ยังมีประเด็นที่ต้องพัฒนา เช่น การประชาสัมพันธ์เชิงรุกให้คู่สมรสมาฝากครรภ์ก่อนอายุครรภ์ 12 สัปดาห์เพื่อรับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย การให้ความรู้แก่บุคลากรสาธารณสุขและประชาชนทั่วไป เพื่อให้ตระหนักถึงความสำคัญและปัญหา โรคธาลัสซีเมีย การพัฒนาคุณภาพการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในห้องปฏิบัติการ และการพัฒนาระบบการจัดเก็บข้อมูล

The Study of Prevention and Control Program for Thalassemia in Nakhon Ratchasima Province

Nopawan Muennoy, M.N.S., Yupin Jopang, M.Sc.

Rawiwan Puangpruk, B.Sc., Paripat Netnee, B.Sc.

The 5th health center region

Abstract

This descriptive study evaluated the success of a program designed to prevent and control thalassemia in Nakhon Ratchasima province during 2007 to 2009. Success was assessed from the coverage of each step of thalassemia services for pregnant women and their male partners in a health care setting in Nakhon Ratchasima. Data was obtained from the Sai Yai Rak report and health care setting report involved in Hb typing, PCR for α -thalassemia, PCR for β -thalassemia, prenatal diagnosis (PND), dead fetuses and new cases of thalassemia, and was analyzed by descriptive statistics.

The results of the study during 2007 to 2009 showed that the coverage of thalassemia carrier screening of pregnant women who attained antenatal care clinic increased with 60%, 80%, and 82% and the percentage of the husbands of all women whose screening results were 'positive' were called up for the same screening was dramatically decreased with 61.5%, 38.5%, and 32.9%. The number of at-risk couples were 27 cases, 26 cases, and 30 cases. The at-risk couples who accepted PND increased with 7.4%, 23.1%, 43.3%. The number of an affected fetuses and termination were done in 2 cases in 2008 and 2 cases in 2009. The expected value that was calculated from the frequency of gene and the Mendel laws showed that the number of at-risk couples were 89 cases, 113 cases, and 171 cases and the number of an affected fetuses were 22 cases, 28 cases, and 43 cases. Compared the actual successes with the expected value, It was found that the actual successes was less than the expected value.

As a result, the success of prevention and control programme for thalassemia in Nakhon Ratchasima province should be developed and implemented such as continuing and regular public relations including various media and activities to encourage early antenatal care for pregnant women and their male partners, proficient systems for the screening tests and set-up of data collection systems.

บทนำ

ธาลัสซีเมียเป็นโรคเลือดจางทางพันธุกรรมที่มีความผิดปกติของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง ผู้ที่มีธาลัสซีเมียมีทั้งผู้ที่เป็นโรคและผู้ที่เป็นพาหะ ผู้ที่เป็นโรคจะมีอาการเลือดจางเรื้อรัง หรือหากมีอาการรุนแรงจะเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดา ธาลัสซีเมียมีอุบัติการณ์สูงมากในประชากรไทย พบผู้ที่เป็นพาหะร้อยละ 30-40 ของประชากรหรือประมาณ 18-24 ล้านคน และพบผู้ที่เป็นโรคประมาณร้อยละ 1 หรือประมาณ 6 แสนคนในจำนวนนี้เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงประมาณ 120,000 คน โรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่พบบ่อยและเป็นปัญหาสาธารณสุขในประเทศไทยมี 3 โรค ได้แก่

1. ฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์ฟีทัลลิส (Hb Bart's hydrops fetalis) เป็นโรคธาลัสซีเมียที่มีความรุนแรงที่สุด เกิดจากการได้รับยีนผิดปกติมาจากพ่อและแม่ที่เป็นพาหะชนิดอัลฟาธาลัสซีเมีย (α^0 -thalassemia trait) เหมือนกัน ทำให้ไม่มียีนปกติเหลืออยู่เลย ทารกที่เป็นโรคนี้อาจเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดาหรือหลังคลอดไม่เกิน 24 ชั่วโมง โดยจะมีอาการบวม ชีต ตับและม้ามโต รกมีขนาดใหญ่ ส่วนแม่ อาจมีภาวะแทรกซ้อน เช่น ครรภ์เป็นพิษ ความดันโลหิตสูง บวม คลอดผิดปกติ และตกเลือดหลังคลอด

2. โฮโมซัยกัสเบต้า ธาลัสซีเมีย (Homozygous β -thalassemia) เป็นโรคธาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรง เกิดจากการได้รับยีนผิดปกติมาจากพ่อและแม่ที่เป็นพาหะชนิดเบต้า ธาลัสซีเมีย (β -thalassemia trait) เหมือนกัน ผู้ป่วยโรคนี้อาจเกิดมีอาการปกติ เริ่มมีอาการซีดภายในขวบปีแรก หากไม่ได้รับการรักษาจะมีตับและม้ามโต กระดูกใบหน้าเปลี่ยน จมูกแบน โหนกแก้มสูง คางและขากรรไกรกว้าง ฟันบนยื่น กระดูกบาง เปราะหักง่าย ร่างกายเจริญเติบโตช้า มีอาการเลือดจางเรื้อรัง ดังนั้น ผู้ป่วยต้องได้รับเลือดเป็นประจำ ซึ่งจะนำไปสู่ภาวะแทรกซ้อนคือ เหล็กเกิน เนื่องจากในเลือดมีธาตุเหล็กมาก เหล็กจะไปสะสมตามอวัยวะต่างๆ เช่น ตับ หัวใจ ทำให้อวัยวะเหล่านี้ทำงานผิดปกติ

3. เบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (β -thalassemia / HbE) เกิดจากการได้รับยีนผิดปกติมาจากพ่อหรือแม่ที่เป็นพาหะชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย (β -thalassemia trait) และพาหะฮีโมโกลบินอี (Hb E trait) ผู้ป่วยโรคนี้อาจมีอาการเช่นเดียวกับผู้ป่วยโรค Homozygous β -thalassemia แต่มีความรุนแรงแตกต่างกัน ผู้ป่วยบางรายอาจมีอาการเลือดจางเรื้อรังรุนแรง บางรายอาจซีดเล็กน้อยขึ้นกับชนิดของยีนที่เป็นสาเหตุความผิดปกติแต่ส่วนใหญ่จะมีอาการซีดปานกลาง

พาหะธาลัสซีเมีย เกิดจากการได้รับยีนผิดปกติที่ควบคุมการสร้างสายโกลบินจากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งเพียงฝ่ายเดียว ทำให้การควบคุมการสร้างสายโกลบินผิดปกติไปแต่ไม่เป็นโรค เพราะยังมียีนปกติบนโครโมโซมอีกข้างที่สามารถสร้างสายโกลบินได้ ผู้ที่เป็นพาหะจึงสามารถดำรงชีวิตได้เหมือนคนปกติ แต่สามารถถ่ายทอดยีนผิดปกติไปสู่ลูกหลานได้ ทำให้แต่ละปีมีทารกเกิดใหม่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 4,253 ราย⁽¹⁾ พาหะธาลัสซีเมียที่พบบ่อยได้แก่ พาหะอัลฟาธาลัสซีเมีย พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย และพาหะฮีโมโกลบินอี

ปี 2537 กระทรวงสาธารณสุขได้ดำเนินโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย เพื่อลดจำนวนผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 โรค ได้แก่ Hb Bart's hydrops fetalis, Homozygous β -thalassemia และ β -thalassemia/Hb E และปี 2540 ศูนย์อนามัยที่ 5 นครราชสีมา ได้เริ่มดำเนินโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ใน 4 จังหวัดรับผิดชอบคือ จังหวัดนครราชสีมา ชัยภูมิ บุรีรัมย์ และสุรินทร์ โดยการถ่ายทอดองค์ความรู้เรื่องโรคธาลัสซีเมียแก่บุคลากรสาธารณสุข การตรวจคัดกรองเพื่อค้นหาหญิงตั้งครรภ์และสามีที่เป็นพาหะโรคธาลัสซีเมีย พัฒนาศักยภาพห้องปฏิบัติการศูนย์อนามัยที่ 5 นครราชสีมา ให้สามารถตรวจหาชนิดฮีโมโกลบิน พัฒนาศักยภาพบุคลากรผู้ให้การปรึกษาเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย ตลอดจนสนับสนุนให้โรงพยาบาลศูนย์ตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์โรคธาลัสซีเมีย และการยุติการตั้งครรภ์ ดังนั้นผู้ศึกษาจึงสนใจ

ศึกษาผลการดำเนินงานที่ผ่านมา เพื่อนำผลการศึกษาไปปรับปรุงการดำเนินงานโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียให้มีประสิทธิภาพมากยิ่งขึ้น

วัตถุประสงค์: เพื่อประเมินผลการดำเนินโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย

วิธีการศึกษา: เป็นการศึกษาเชิงพรรณนาแบบศึกษาข้อมูลย้อนหลัง (Retrospective descriptive study)

ขอบเขตการศึกษา: เป็นการศึกษาผลการดำเนินโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์และสามีที่มารับบริการฝากครรภ์ที่คลินิกฝากครรภ์โรงพยาบาลของรัฐในจังหวัดนครราชสีมา ปีงบประมาณ 2550 - 2552 (เดือนตุลาคม 2549 ถึง เดือนกันยายน 2552)

กลุ่มตัวอย่าง: หญิงตั้งครรภ์และสามีที่มารับบริการฝากครรภ์ที่คลินิกฝากครรภ์ โรงพยาบาลของรัฐในจังหวัดนครราชสีมา ตั้งแต่เดือนตุลาคม 2549 ถึง เดือนกันยายน 2552

เครื่องมือในการศึกษา: รายงานสายใยรัก และทะเบียนของหน่วยบริการสาธารณสุข ได้แก่ ทะเบียนการตรวจหาชนิดฮีโมโกลบิน ทะเบียนการตรวจหา ยีนอัลฟา- ธาลัสซีเมียและยีนเบต้า- ธาลัสซีเมีย โดยวิธี PCR ทะเบียนการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ และทะเบียนเด็กเสียชีวิตหรือป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

การเก็บรวบรวมข้อมูล: รวบรวมข้อมูลผลการดำเนินโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียจากรายงานสายใยรัก และจากหน่วยบริการสาธารณสุข ได้แก่ งานชันสูตรศุนย์อนามัยที่ 5 นครราชสีมา งานตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ ห้องคลอด และคลินิกโรคเลือดโรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา

ผลการศึกษา

จังหวัดนครราชสีมามีโรงพยาบาลที่ให้บริการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย 30 แห่ง แยกเป็นโรงพยาบาลสังกัดกระทรวงสาธารณสุข 28 แห่ง (ร้อยละ 100) โรงพยาบาลสังกัดกระทรวงกลาโหม 2 แห่ง ส่วนโรงพยาบาลเอกชนจำนวน 10 แห่ง ไม่มีบริการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย ระบบการดำเนินงานป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ได้แก่ หญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ได้รับการปรึกษาและตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียติดตามสามีหญิงตั้งครรภ์ที่ผลการตรวจคัดกรองเป็นบวก เพื่อรับการปรึกษาและตรวจคัดกรองเช่นเดียวกัน หากผลการตรวจคัดกรอง เป็นบวกทั้งคู่ ส่งสิ่งส่งตรวจเพื่อ ตรวจยืนยันที่งานชันสูตรศุนย์อนามัยที่ 5 นครราชสีมา หากผลการตรวจยืนยันพบว่าเป็นคู่สมรสเสี่ยงที่มีโอกาสมีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง หญิงตั้งครรภ์และสามีได้รับการปรึกษาและถูกส่งต่อเพื่อรับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ ก่อนคลอดที่งานตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา หากตรวจพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง แพทย์ให้การปรึกษาเพื่อเป็นข้อมูลให้มารดาตัดสินใจที่จะยุติการตั้งครรภ์หรือไม่ ผลการดำเนินงานแต่ละขั้นตอนจะถูกบันทึกในรายงานสายใยรัก และทะเบียนของหน่วยบริการสาธารณสุข จากการศึกษาผลการดำเนินงานระหว่างปีงบประมาณ 2550-2552 พบข้อมูลดังนี้

1. ความครอบคลุมของการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์และสามี

จากรายงานสายใยรัก พบว่าปี 2550-2552 หญิงตั้งครรภ์รายใหม่ได้รับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียเพิ่มขึ้นคือ ร้อยละ 60 ร้อยละ 80 และร้อยละ 82 ตามลำดับ หญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์อายุครรภ์ก่อนหรือเท่ากับ 12 สัปดาห์ ได้รับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียทุกราย (ร้อยละ 100) สามีหญิงตั้งครรภ์ที่มีผลการตรวจคัดกรองเป็นบวก ได้รับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียลดลงคือ ร้อยละ 61.5 ร้อยละ 38.5 และร้อยละ 32.9 ตามลำดับ ดังแสดงตามตารางที่ 1

ตารางที่ 1 แสดงผลการดำเนินงานการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์และสามี

กิจกรรมการดำเนินงาน	ปี 2550		ปี 2551		ปี 2552	
	จำนวนทั้งหมด	ตรวจคัดกรอง	จำนวนทั้งหมด	ตรวจคัดกรอง	จำนวนทั้งหมด	ตรวจคัดกรอง
1. หญิงตั้งครรภ์รายใหม่ทั้งหมดที่ได้รับการตรวจคัดกรอง	26,211 ราย	15,727 ราย	24,862 ราย	20,103 ราย	29,960 ราย	24,568 ราย
- อายุครรภ์ \leq 12 สัปดาห์	9,327 ราย (35.6%)	9,327 ราย (100%)	12,418 ราย (49.9%)	12,418 ราย (100%)	15,080 ราย (50.3%)	15,080 ราย (100%)
- อายุครรภ์ $>$ 12 สัปดาห์	16,884 ราย (64.4%)	6,400 ราย (37.9%)	12,444 ราย (50.1%)	7,685 ราย (61.8%)	14,880 ราย (49.7%)	9,488 ราย (63.8%)
2. หญิงตั้งครรภ์ที่ผลการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย เป็นบวก ใดๆ อย่างหนึ่งหรือทั้งสองอย่าง	15,727 ราย	5,122 ราย (32.6%)	20,103 ราย	5,152 ราย (25.6%)	24,568 ราย	5,494 ราย (22.4%)
3. สามีของหญิงตั้งครรภ์ที่ผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกได้รับการตรวจคัดกรอง	5,122 ราย	3,150 ราย (61.5%)	5,152 ราย	1,986 ราย (38.5%)	5,494 ราย	1,812 ราย (32.9%)
4. สามีที่ผลการตรวจคัดกรอง เป็นบวก ใดๆ อย่างหนึ่งหรือทั้งสองอย่าง	3,150 ราย	918 ราย (29.1%)	1,986 ราย	1,102 ราย (55.5%)	1,812 ราย	803 ราย (44.3%)

2. การค้นหาคู่สมรสเสี่ยงและการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด

จากการศึกษาข้อมูลของหน่วยบริการสาธารณสุข ได้แก่ งานชันสูตรศุนย์อนามัยที่ 5 และงานตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ โรงพยาบาลมหาสารคาม พบว่า ได้รับส่งตรวจของ คู่สมรสที่ผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกทั้งคู่ เพื่อตรวจยืนยัน จำนวน 1,150 คู่ 1,151 คู่ และ 1,571 คู่ ตามลำดับ พบคู่สมรสเสี่ยงที่หญิงตั้งครรภ์มีโอกาสมีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จำนวน 27 ราย 26 ราย 30 ราย ตามลำดับ หญิงตั้งครรภ์ได้รับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ ก่อนคลอด จำนวน 2 ราย 6 ราย และ 13 ราย ซึ่งมีแนวโน้มเพิ่มขึ้นคิดเป็นร้อยละ 7.4 ร้อยละ 23.1 ร้อยละ 43.3 ตามลำดับ พบหญิงตั้งครรภ์มีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จำนวน 4 ราย โดยพบในปี 2551 จำนวน 2 ราย และพบในปี 2552 จำนวน 2 ราย และทั้งหมดตัดสินใจสิ้นสุดการตั้งครรภ์ ดังแสดงตามตารางที่ 2

ตารางที่ 2 แสดงผลการค้นหาคู่สมรสเสี่ยงและการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด

กิจกรรมการดำเนินงาน	ปี 2550	ปี 2551	ปี 2552
	หน่วยบริการ	หน่วยบริการ	หน่วยบริการ
1. การตรวจยืนยันคู่สมรสเสี่ยง	1,150 คู่	1,151 คู่	1,571 คู่
2. คู่สมรสเสี่ยงที่หญิงตั้งครรภ์มีโอกาสมีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง	27 ราย	26 ราย	30 ราย
- Homozygous β -thalassemia	0	0	0
- β -thalassemia/HbE	24	17	21
- Hb Bart's hydrops fetalis	3	9	9

ตารางที่ 2 แสดงผลการค้นหาคู่สมรสเสี่ยงและการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด (ต่อ)

กิจกรรมการดำเนินงาน	ปี 2550	ปี 2551	ปี 2552
	หน่วยบริการ	หน่วยบริการ	หน่วยบริการ
3. หญิงตั้งครรภ์ที่ได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอด	2 ราย (7.4%)	6 ราย (23.1%)	13 ราย (43.3%)
- Cordocentesis	2	5	2
-Amniocentesis	0	0	6
- Chorionic villi sampling	0	0	0
-Ultrasound	0	1	5
4.หญิงตั้งครรภ์มีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ตัดสินใจสิ้นสุดการตั้งครรภ์	0 ราย	2 ราย	2 ราย
- Homozygous β -thalassemia		0	0
- β -thalassemia/HbE		2	2
- Hb Bart's hydrops fetalis		0	0

3. ผลสัมฤทธิ์ของโครงการ

เมื่อคำนวณหาความถี่ของ α^0 -thalassemia gene, β^0 -thalassemia gene และ Hb E gene จากจำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่ตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย ในปี 2550-2552 จะมี “ค่าคาดหวัง” คู่สมรสเสี่ยงที่หญิงตั้งครรภ์มีโอกาสมีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง เท่ากับ 89 ราย 113 ราย และ 171 ราย และในจำนวนนี้หากคำนวณจากหลักการถ่ายทอดยีน จะมี “ค่าคาดหวัง” หญิงตั้งครรภ์มีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง เท่ากับ 22 ราย 28 ราย และ 43 ราย ตามลำดับ เมื่อนำผลการดำเนินงานเปรียบเทียบกับ “ค่าคาดหวัง” ที่ได้จากการคำนวณหาความถี่หลักการถ่ายทอดยีน พบว่าการค้นหาคู่สมรสเสี่ยงที่หญิงตั้งครรภ์มีโอกาสมีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ดำเนินการได้เพียงร้อยละ 30.3 ร้อยละ 23 และร้อยละ 17.5 ของ “ค่าคาดหวัง” นอกจากนี้ ตลอดการศึกษา 3 ปี พบหญิงตั้งครรภ์มีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จำนวน 4 ราย อย่างไรก็ตาม ในทะเบียนเด็กเสียชีวิตหรือป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมีย พบเด็กเกิดใหม่ป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ลดลงคือ พบจำนวน 11 ราย 9 ราย และ 5 ราย คิดเป็นร้อยละ 50 ร้อยละ 32 ร้อยละ 11.2 ของ “ค่าคาดหวัง” ดังแสดงตามตารางที่ 3

ตารางที่ 3 แสดงผลการดำเนินงานเปรียบเทียบกับ “ค่าคาดหวัง” ที่ได้จากการคำนวณหาความถี่ และ หลักการถ่ายทอดยีน

ผลการดำเนินงาน	ปี 2550		ปี 2551		ปี 2552	
	ค่า คาดหวัง (ราย)	หน่วย บริการ (ราย)	ค่า คาดหวัง (ราย)	หน่วย บริการ (ราย)	ค่า คาดหวัง (ราย)	หน่วย บริการ (ราย)
1. คู่สมรสเสี่ยงที่หญิงตั้งครรภ์มีโอกาสมีบุตรใน ครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง	89*	27 (30.3%)	113*	26 (23.0%)	171*	30 (17.5%)
- Homozygous β -thalassemia	0*	0	0*	0	1*	0
- β -thalassemia/HbE	63*	24	80*	17	120*	21
- Hb Bart's hydrops fetalis	26*	3	33*	9	50*	9

ตารางที่ 3 แสดงผลการดำเนินงานเปรียบเทียบกับ“ค่าคาดหวัง”ที่ได้จากการคำนวณหาความถี่ และ
หลักการถ่ายทอดยีน (ต่อ)

ผลการดำเนินงาน	ปี 2550		ปี 2551		ปี 2552	
	ค่า คาดหวัง (ราย)	หน่วย บริการ (ราย)	ค่า คาดหวัง (ราย)	หน่วย บริการ (ราย)	ค่า คาดหวัง (ราย)	หน่วย บริการ (ราย)
2. หญิงตั้งครรภ์ที่ได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอด	89*	2	113*	6	171*	13
- Cordocentesis		2		5		2
- Amniocentesis		0		0		6
- Chorionic villi sampling		0		0		0
- Ultrasound		0		1		5
3. หญิงตั้งครรภ์มีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง	22**	0	28**	2	43**	2
- Homozygous β -thalassemia	0**	0	0**	0	0**	0
- β -thalassemia/HbE	16**	0	20**	2	30**	2
- Hb Bart's hydrops fetalis	6**	0	8**	0	13**	0
4. ตัดสินใจสิ้นสุดการตั้งครรภ์		0		2		2
5. เด็กเกิดใหม่ที่ป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง	22**	11(50%)	28**	9(32%)	43**	5(11.2%)
- Homozygous β -thalassemia	0**	0	0**	1	0**	0
- β -thalassemia/HbE	16**	7	20**	8	30**	1
- Hb Bart's hydrops fetalis	6**	4	8**	0	13**	4

* คำนวณจากความถี่ของยีน

** คำนวณจากหลักการถ่ายทอดยีน ควรพบทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมีย ร้อยละ 25

วิจารณ์และสรุปผล

ความครอบคลุมการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ มีแนวโน้มเพิ่มขึ้น เนื่องจากโรงพยาบาลบางแห่งให้บริการตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ทุกราย การติดตามสามี หญิงตั้งครรภ์ที่ผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกเพื่อ รับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย ไม่สามารถติดตามได้ทุกราย เนื่องจากสามีทำงานต่างจังหวัด การค้นหาคู่สมรสเสี่ยงและการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ ก่อนคลอด พบว่า ผลการดำเนินงาน ในรายงานสายใยรัก มีความคลาดเคลื่อน คือมีจำนวนน้อยกว่าผลการดำเนินงานจริง ดังนั้น การศึกษานี้จึงใช้ข้อมูลของหน่วยบริการสาธารณสุข ได้แก่ งานชั้นสูติศุนย์อนามัยที่ 5 และงานตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา พบว่าหญิงตั้งครรภ์ได้รับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดเพิ่มขึ้น เนื่องจากปี 2552 โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา ร่วมกับศุนย์อนามัยที่ 5 ได้ดำเนินการตรวจหาคู่สมรสเสี่ยงและตรวจวินิจฉัยทารกก่อนคลอดด้วยวิธีการเจาะน้ำคร่ำ ส่งสิ่งส่งตรวจไปตรวจที่คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ซึ่งเป็นการ ให้บริการแบบครบวงจร แต่ยังมีคู่สมรสเสี่ยงที่ หญิงตั้งครรภ์มีโอกาสมีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง มากกว่าร้อยละ 50 ที่ไม่ได้รับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด อาจเนื่องจากมีอายุครรภ์เกินหรือขาดความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย

เมื่อนำข้อมูลผลการดำเนินงานเปรียบเทียบกับ “ค่าคาดหวัง” ที่ได้จากการ คำนวณหาความถี่ยื่น หลักการถ่ายทอดยื่น ในจังหวัดนครราชสีมา⁽²⁾ พบคู่สมรสเสี่ยงที่ หญิงตั้งครรภ์มีโอกาสมีบุตรในครรภ์เป็น โรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง มีจำนวนน้อยกว่า “ค่าคาดหวัง” แสดงว่ามีคู่สมรสเสี่ยงบางคู่ที่ไม่ได้รับการตรวจ ยืนยันหาชนิดของฮีโมโกลบินและหาฮีนอัลฟา- ธาลัสซีเมีย อาจเกิดจากสามี หญิงตั้งครรภ์ที่ผลการตรวจคัด กรองเป็นบวกไม่ได้ ได้รับการตรวจคัดกรองทุกราย และอาจเกิดจาก ผลการตรวจ คัดกรองเบื้องต้นของ ห้องปฏิบัติการ เกิดผลลบปลอม สอดคล้องกับการศึกษา ปัญหาการตรวจคัดกรอง ธาลัสซีเมียในโรงพยาบาล ชุมชน พบว่าสาเหตุส่วนใหญ่เกิดจากความผิดพลาดของเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการขาดความรู้และทักษะในการ ควบคุมคุณภาพการตรวจคัดกรองและการแปลผล⁽³⁾ และจากการศึกษานี้พบเด็กเกิดใหม่ป่วยเป็นโรคธาลัสซี เมียชนิดรุนแรงลดลง ซึ่งสอดคล้องกับวิสัยทัศน์ของแผนงานธาลัสซีเมียแห่งชาติ พ.ศ. 2550-2554 อย่างไรก็ตาม ข้อมูลนี้อาจคลาดเคลื่อนเนื่องจากเก็บข้อมูลเฉพาะที่โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา หญิงตั้งครรภ์ บางส่วนอาจไปรับบริการที่โรงพยาบาลอื่น ดังนั้นจึงควรมี คณะทำงานที่รับผิดชอบการจัดเก็บข้อมูลเพื่อ ประเมินผลการดำเนินโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย

จากผลการศึกษา แสดงให้เห็นว่าการดำเนินโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย จังหวัด นครราชสีมา ยังมีประเด็นที่ต้องพัฒนา เช่น การประชาสัมพันธ์เชิงรุกให้คู่สมรสมาฝากครรภ์ก่อนอายุครรภ์ 12 สัปดาห์เพื่อรับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย การให้ความรู้แก่บุคลากรสาธารณสุขและประชาชนทั่วไป เพื่อให้ตระหนักถึงความสำคัญและปัญหาโรคธาลัสซีเมีย การพัฒนาคุณภาพการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียใน ห้องปฏิบัติการ และการพัฒนาระบบการจัดเก็บข้อมูล

ข้อเสนอแนะ

1. การศึกษาครั้งนี้เป็นการศึกษา ผลการดำเนิน โครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียจังหวัด นครราชสีมา เพียงจังหวัดเดียว ดังนั้นจึงควรศึกษาให้ครอบคลุมทั้ง 4 จังหวัด เพื่อนำข้อมูลมาวิเคราะห์ เปรียบเทียบและกำหนดแนวทางการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ให้ครอบคลุมทั้ง 4 จังหวัด
2. เมื่อกำหนดความถี่ของยื่นและหลัก การถ่ายทอดยื่น จะได้ “ค่าคาดหวัง” คู่สมรสเสี่ยงที่หญิง ตั้งครรภ์มีโอกาสมีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จำนวน 89 ราย 113 ราย และ 171 ราย และ “ค่าคาดหวัง” หญิงตั้งครรภ์มีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จำนวน 22 ราย 28 ราย และ 43 ราย เมื่อนำ “ค่าคาดหวัง” เปรียบเทียบกับผลการดำเนินงานพบว่า ผลการดำเนินงานของหน่วยบริการ สาธารณสุขมีจำนวนน้อยกว่า “ค่าคาดหวัง” สาเหตุส่วนหนึ่งอาจเนื่องจากจำนวนสามีของหญิงตั้งครรภ์ที่ผล การตรวจคัดกรองเป็นบวกได้รับการตรวจคัดกรองไม่ครบ 100% และความผิดพลาดจากการตรวจคัดกรอง เบื้องต้น คือการตรวจคัดกรองเบื้องต้นที่ให้ผลลบปลอม ดังนั้นจึงควรศึกษาการตรวจคัดกรองเบื้องต้นที่ให้ผล ลบปลอม และประชุมเชิงปฏิบัติการพัฒนาคุณภาพห้องปฏิบัติการ
3. จำนวนสามีของหญิงตั้งครรภ์ที่ผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกได้รับการตรวจคัดกรองมีแนวโน้ม ลดลง ดังนั้นจึงควรศึกษา รูปแบบโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ในชุมชน เพื่อเพิ่มความ ครอบคลุมการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย

กิตติกรรมประกาศ

ขอขอบคุณ นายแพทย์ฉัตรชัย จันทร์วิทรัพย์ และ เจ้าหน้าที่โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา นางนิชัญญา ศรีเนตร์ นักวิชาการสาธารณสุขชำนาญการ สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดนครราชสีมา ตลอดจน เจ้าหน้าที่ที่ดำเนินงานโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ จังหวัดนครราชสีมาทุกท่าน ที่ได้กรุณาให้ข้อมูลผลการดำเนินงานของโครงการ

เอกสารอ้างอิง

1. ต่อพงษ์ สงวนเสริมศรี . การประมาณค่าใช้จ่ายในการรักษาโรคเบต้าธาลัสซีเมีย เมเจอร์ . ใน: สำนักส่งเสริมสุขภาพ กรมอนามัย, การประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 8. กรุงเทพฯ: สหกรณ์การเกษตรแห่งประเทศไทย; 2545. หน้า 17.
2. ยูพิน โจ้แปง, สุภาวดี เมินกระโทก, รวีวรรณ พวงพฤกษ์ . ประสิทธิภาพการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบิน อี ของหญิงตั้งครรภ์ไตรมาสแรกในโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 5 นครราชสีมา . วารสารเทคนิคการแพทย์ 2547; 32 (1): 585-93.
3. กนกวรรณ แสนไชยสุริยา, ประทีป ครุบรรณ, โสภา รัชมีผะกาย, ศุภลักษณ์ จันคำ, ณิชญา แซ่อึ้ง, กุลนภา ฟูเจริญ, สุพรรณ ฟูเจริญ, ภัทระ แสนไชยสุริยา . การประเมินสถานการณ์ปัญหาและการพัฒนาประสิทธิภาพการตรวจธาลัสซีเมียในโรงพยาบาลชุมชน. วารสารเทคนิคการแพทย์และกายภาพบำบัด 2550; 19(1): 42-53.
4. วิชัย เทียนถาวร, สมศักดิ์ ภัทรกุลวณิช, จินตนา พัฒนพงศ์ธร, นิพรรณพร วรมงคล, ต่อพงษ์ สงวนเสริมศรี พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ, รัตันติกา แซ่ตั้ง. ความชุกของพาหะและอัตราคู่สมรสเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงของประเทศไทย. ใน: สำนักส่งเสริมสุขภาพ กรมอนามัย, การประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 11. กรุงเทพฯ: นิเวศธรรมดาการพิมพ์; 2548. หน้า 49-68.
5. อรุณี เจตศรีสุภาพ และ สุพรรณ ฟูเจริญ, บรรณาธิการ. องค์ความรู้ธาลัสซีเมีย. ขอนแก่น: โรงพิมพ์มหาวิทยาลัยขอนแก่น; 2546.
6. Weatherall DJ, Clegg JB. The thalassemia syndromes. 4th ed. Oxford: Blackwell Science; 2001.