

ความชุกของผู้มียีนแฝงธาลัสซีเมียจากการตรวจคัดกรองหญิงตั้งครรภ์ในเขตพื้นที่ภาคเหนือตอนล่างของประเทศไทย

Prevalence of Thalassemia Trait from Screening Program in Pregnant Women in the Lower Northern Region of Thailand

อัญชลี ระวังการ^{1*}, นงลักษณ์ เจนวนิธิ¹, พีระพล วง² และ นางน้อย เจมณีม²

Anchalee Rawangkran^{1*}, Nongluk Janwithee¹, Peerapon Wong² and Nangnoy Jermnim²

¹สาขาวิชาจุลชีววิทยาและปรสิตวิทยา คณะวิทยาศาสตร์การแพทย์ มหาวิทยาลัยพะเยา จังหวัดพะเยา 56000;

²หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร จังหวัดพิษณุโลก 65000

¹Microbiology and Parasitology Division, School of Medical Science, University of Phayao, Phayao 56000;

²Thalassemia Re-search Unit, Health Sciences Research Institute, Naresuan University, Phitsanulok 65000

*Corresponding author: ewmedsci@hotmail.com

บทคัดย่อ

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมที่เป็นปัญหาใหญ่สำหรับประเทศไทย ซึ่งประชากรที่เป็นผู้มียีนแฝงธาลัสซีเมีย (thalassemia trait) มีสัดส่วนที่แตกต่างกันไปตามภูมิภาค และมีคู่สามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงที่อาจจะให้กำเนิดบุตรที่เป็นโรคนี้มีสัดส่วนที่แตกต่างกัน จากข้อมูลเบื้องต้นจึงคัดกรองธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ในเขตพื้นที่ภาคเหนือตอนล่างของประเทศไทย จำนวน 594 คู่ ในช่วงเดือนพฤศจิกายน พ.ศ. 2555 ถึง มกราคม พ.ศ. 2556 พบคนที่เป็นผู้มียีนแฝงของธาลัสซีเมียชนิดเบต้า (β -thalassemia trait) ร้อยละ 2.27, ผู้มียีนแฝงของธาลัสซีเมียชนิดอีโมโกลบินอี (Hb E) ร้อยละ 42.09, และโฮโมไซกัสอีโมโกลบินอี (Homozygous Hb E) ร้อยละ 5.05 (ตรวจสอบด้วยวิธี DEAE sephadex microcolumn chromatography and high performance liquid chromatography) และพบผู้ที่ผู้ที่มียีนแฝงชนิดอัลฟาธาลัสซีเมียวัน (α -thalassemia-1 trait) ร้อยละ 5.98 (ตรวจสอบด้วยวิธี polymerase chain reaction)

ABSTRACT

Thalassemia is the leading genetic problem in Thailand. Prevalent of thalassemia trait in Thai people differs from different regions making different proportion of spouses at risk and thalassemic disease births. With the preliminary data from thalassemia screening in 594 pregnant women and her husband which conducted at hospital, in the lower Northern region of Thailand, during November 2012 to January 2013, there were 2.27% β -thalassemia trait, 42.09% hemoglobin E trait, 5.05% homozygous Hb E (using DEAE sephadex microcolumn chromatography and high performance liquid chromatography) and 5.98 % α -thalassemia-1 trait (using polymerase chain reaction technique for Southeast Asian-type α -thalassemia-1).

คำสำคัญ: ธาลัสซีเมีย, การตรวจคัดกรองผู้มียีนแฝงธาลัสซีเมีย, ภาคเหนือตอนล่างของประเทศไทย

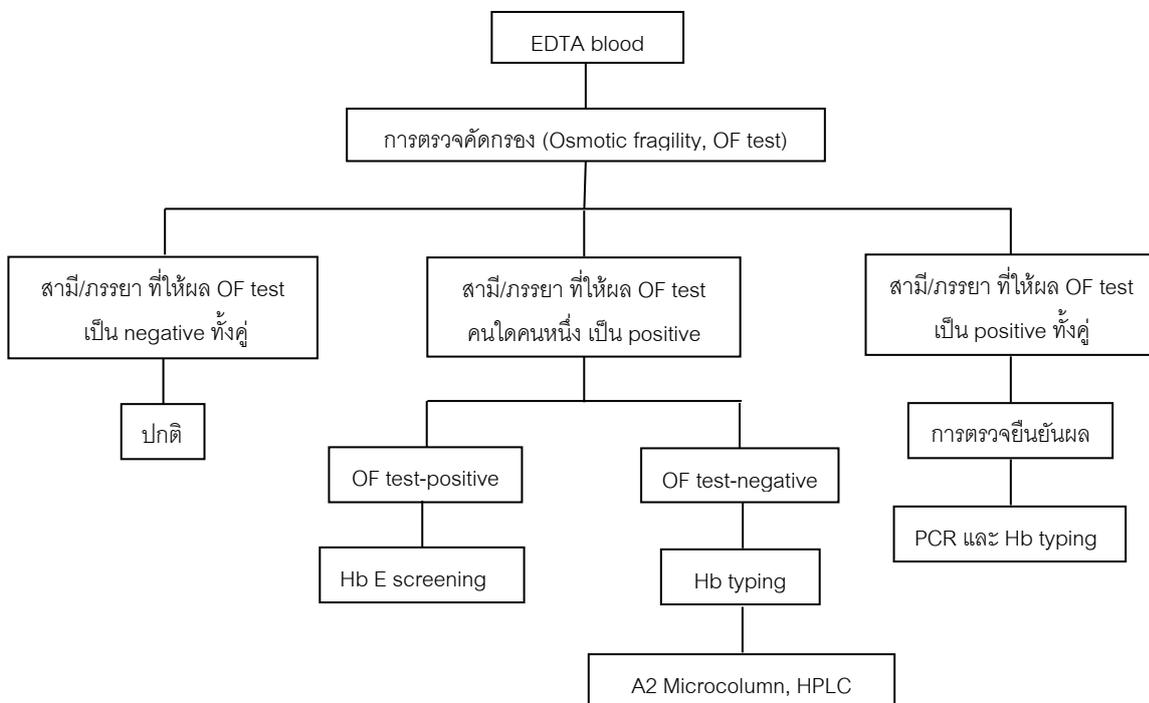
Keywords: thalassemia, thalassemia trait screening, the lower Northern region of Thailand

บทนำ

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย (thalassemia) เป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรมที่พบได้มากในประเทศไทย เป็นการถ่ายทอดทางพันธุกรรมชนิดยีนด้อย (autosomal recessive) คนที่เป็นโรคจะต้องได้รับยีนธาลัสซีเมียถ่ายทอดมาจากพ่อและแม่ คนไทยเป็นผู้มียีนแฝงประมาณร้อยละ 30-40 ส่งผลกระทบต่อทั้งผู้ป่วยและผู้เกี่ยวข้องรวมไปถึงส่งผลกระทบต่อเศรษฐกิจและสังคมของประเทศ (คณะกรรมการจัดทำคู่มือปฏิบัติงานการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติทางห้องปฏิบัติการ, 2552, มุจรินทร์ ดิลกเลิศ, 2541) โดยอัตราการพบจะมีสัดส่วนที่แตกต่างกันไปตามภูมิภาค ดังนั้นในการศึกษานี้จึงได้ศึกษาความชุกของผู้มียีนแฝงธาลัสซีเมียจากการตรวจคัดกรองหญิงตั้งครรภ์ในเขตพื้นที่ภาคเหนือตอนล่างของประเทศไทย ซึ่งจะมีประโยชน์ในการกำหนดความเสี่ยงเพื่อลดอัตราการคลอดทารกที่เป็นโรครวมถึงเป็นฐานข้อมูลทางด้านพันธุศาสตร์ด้วย

อุปกรณ์และวิธีการ

ตัวอย่างที่ใช้ในการศึกษา ได้แก่ เลือดของหญิงตั้งครรภ์และสามีที่ฝากครรภ์ ณ โรงพยาบาลในพื้นที่ การดูแลของหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร จำนวนทั้งสิ้น 6 จังหวัด คือ พิษณุโลก เพชรบูรณ์ อุตรดิตถ์ สุโขทัย ตาก และกำแพงเพชร โดยทำการเก็บตัวอย่างและตรวจวิเคราะห์ในช่วงระยะเวลาตั้งแต่วันที่ 1 พฤศจิกายน พ.ศ. 2555 ถึง 31 มกราคม พ.ศ. 2556 ขั้นตอนการตรวจวิเคราะห์ใช้วิธีการมาตรฐานของหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร จังหวัดพิษณุโลก (พีระพง วอง และคณะ, 2547, คณะกรรมการจัดทำคู่มือปฏิบัติงานการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติทางห้องปฏิบัติการ, 2552) ดังรูปที่ 1 จำนวนร้อยละของการตรวจพบชนิดของธาลัสซีเมียและวิเคราะห์ทางสถิติแบบพรรณนา



รูปที่ 1 แผนภูมิแสดงขั้นตอนการตรวจคัดกรองและวินิจฉัยธาลัสซีเมีย

ผลการทดลองและวิจารณ์

การตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์และสามีที่ฝากครรภ์ ณ โรงพยาบาลในพื้นที่การดูแลของหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนครสวรรค์ 1,188 คน พบว่าการทดสอบ Osmotic fragility test ให้ผลบวก 985 คน (ร้อยละ 82.91) และพบชนิดของผู้มียืนแฝงธาลัสซีเมียดังตารางที่ 1 เมื่อเปรียบเทียบกับข้อมูลความชุกที่พบกับของข้อมูลที่เคยมีการรายงานไว้ก่อนหน้านี้ (พีระพง วอง และคณะ, 2547) พบว่ามีปริมาณใกล้เคียงกันยกเว้นผู้มียืนแฝงธาลัสซีเมียชนิด Hb E trait ที่มีจำนวนร้อยละที่มากขึ้นอย่างเห็นได้ชัด เนื่องจากข้อมูลในงานวิจัยครั้งนี้ได้เพิ่มจังหวัดเพชรบูรณ์เข้ามาอยู่ในเขตที่รับผิดชอบ และจังหวัดเพชรบูรณ์เป็นเขตติดต่อระหว่างภาคเหนือตอนล่างและภาคตะวันออกเฉียงเหนือ ซึ่งโดยปกติแล้ว Hb E จะพบสูงในคนเชื้อสายเขมร มีรายงานว่าบริเวณรอยต่อระหว่างไทย - ลาว - เขมร พบสูงถึงร้อยละ 50-60 ของประชากร และจังหวัดที่พบอัตราคู่สมรสที่อาจมีบุตรเสี่ยงต่อการเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ได้แก่ จังหวัดพิษณุโลกและเพชรบูรณ์

ตารางที่ 1 ชนิดของผู้มียืนแฝงธาลัสซีเมียที่พบ

ชนิดของผู้มียืนแฝงธาลัสซีเมีย	คน (ร้อยละ)
β -thalassemia trait	27 (2.27)
Hb E trait	500 (42.09)
Homozygous Hb E	60 (5.05)
α -thalassemia-1 trait	71 (5.98)
Double heterozygous α -thalassemia-1/ β -thalassemia	2 (0.17)
Double heterozygous α -thalassemia-1/Hb E	26 (2.19)
Normal	502 (42.26)
รวม	1,188 (100)

สรุปผลการทดลอง

จากงานวิจัยในครั้งนี้ พบความชุกของผู้มียืนแฝงธาลัสซีเมียจากการตรวจคัดกรองหญิงตั้งครรภ์ในเขตพื้นที่ภาคเหนือตอนล่างจากโรงพยาบาลเครือข่ายของศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนครสวรรค์ พบ β -thalassemia trait 27 คน (ร้อยละ 2.27), Hb E Trait 500 คน (ร้อยละ 42.09), Homozygous Hb E 60 คน (ร้อยละ 5.05), α - thalassaemia-1 trait 71 คน (ร้อยละ 5.98), Double heterozygous α -thalassaemia-1/ β -thalassaemia 2 คน (ร้อยละ 0.17), Double heterozygous α -thalassaemia-1/Hb E 26 คน (ร้อยละ 2.19) โดยจากจำนวนผู้มียืนแฝงธาลัสซีเมียทั้งหมดพบว่ามีเด็กเกิดใหม่ที่มีเสี่ยงต่อการเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจำนวน 27 คน ได้แก่ Hb Bart's hydrops fetalis จำนวน 5 คน , β -thalassaemia/Hb E จำนวน 20 คน และ β -thalassaemia major จำนวน 2 คน ซึ่งข้อมูลนี้จะนำไปสู่การแก้ไข ควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียต่อไป

กิตติกรรมประกาศ

ขอขอบพระคุณหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนครสวรรค์ จังหวัดพิษณุโลก ที่ได้ให้ความอนุเคราะห์ช่วยเหลือการทำงานวิจัยนี้

เอกสารอ้างอิง

- คณะกรรมการจัดทำคู่มือปฏิบัติงานการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบินผิดปกติทางห้องปฏิบัติการ. คู่มือทางห้องปฏิบัติการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ. นนทบุรี: ศูนย์วิจัยทางคลินิก กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์, 2552
- ต่อพงษ์ สงวนเสริมศรี. การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่สำคัญ. ธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรง การรักษา การควบคุม และป้องกัน.. กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุขร่วมกับภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่, 2543: 102-164.
- พระพง วอง และคณะ. ความชุกของผู้มียืนแฝงธาลัสซีเมียจากการตรวจคัดกรองหญิงตั้งครรภ์ของจังหวัดพิษณุโลก.วารสารโลหิตวิทยาและสหเวชศาสตร์บริการโลหิต. 2547. ปีที่ 4 ฉบับที่ 3
- มูจรินทร์ ดิลกเลิศ, ปราณิต ประวัติเมือง, มาลี สนวนุ่ม. ความผิดปกติของฮีโมโกลบินและการให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์ในหญิงฝากครรภ์ ที่โรงพยาบาลพุทธชินราช จังหวัดพิษณุโลก.วารสารวิชาการสาธารณสุข. 2541; 7: 472-81.