

ขอรายงานข้อมูลที่ได้รับจากการอบรม ผีกรอบมเชิงปฏิบัติการหลักสูตร “ทักษะการให้คำปรึกษา แนะนำ เพื่อควบคุมป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย” ดังนี้

๑. เนื้อหา ความรู้ ทักษะ ที่ได้เรียนรู้จาก "การฝึกอบรมเชิงปฏิบัติการหลักสูตร “ทักษะการให้คำปรึกษา แนะนำ เพื่อควบคุมป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย” ในประเทศ

วันที่ ๑ : วัน พุธ ที่ ๑๙ พฤศจิกายน ๒๕๖๘

การบรรยายเรื่องพื้นฐานเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย โดย อ.นพ.ชนินทร์ ลิมวงศ์

ชนิดของโรค ธาลัสซีเมียแบ่งเป็นกลุ่ม α -thalassemiadisease และ B-thalassaemia disease ซึ่งเกิดจากการเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมของยีน α -globinและB-globin

ธาลัสซีเมียที่มีความสำคัญในประเทศไทย และยีนที่เป็นที่ป็นสาเหตุ(genotype) มีดังนี้

●โรค B-thalassemia

Homozygous B-thalassemia (B-thal/B-thal)

B-thalassemia/Hb E disease (B-thal/Hb E)

●โรค α -thalassemia

Hb Bart's hydrops fetalis (α -thal 1/ α -thal 1)

Hb H disease (α -thal 1/ α -thal 2)

Hb H disease with Hb Constant Spring (หรือ Hb H-CS disease) (α -thal 1/Hb CS)

Homozygous Hb Constant Spring (Hb CS/Hb CS)

พยาธิสรีรวิทยา การเปลี่ยนแปลงที่พบในธาลัสซีเมีย เป็นผลจากการสร้างสายโกลบินชนิดใดชนิดหนึ่ง ลดลงหรือไม่สร้างเลย, ทำให้ปริมาณของสายโกลบินชนิดต่าง ไม่สมดุลและเกิดผลอื่น ๆ ตามมาเป็นลำดับ ในภาวะปกติ การสร้างสาย α -globin และ B-globin

พยาธิสรีรวิทยาของ B-thalassemia มีวเตชั่นของยีน B-globin ทำให้การสร้างสาย B-globin ลดลง สาย α -globin ที่มีอยู่มากเกินจะตกตะกอน (precipitate) ในเม็ดเลือดแดงตัวอ่อน (red cell precursor) ขณะที่ยังอยู่ในไขกระดูก, ขัดขวางไม่ให้เจริญต่อไปเป็นตัวแก่

การสร้างเม็ดเลือดแดงที่ไม่มีประสิทธิภาพดังที่กล่าวนี้ เป็นกลไกสำคัญให้เกิดภาวะโลหิตจางใน B-thalassemia. นอกจากนี้ยังกระตุ้นให้มีผลผลิตสาร erythropoietin มากขึ้น ซึ่งจะไปกระตุ้นให้ไขกระดูก ขยายตัวเพิ่มขึ้น และโพรงกระดูกขยายใหญ่ขึ้น รวมทั้งมีการสร้างเม็ดเลือดแดงนอกไขกระดูกด้วย

เม็ดเลือดแดงผิดปกติที่มีสาย α -globin ตกตะกอนอยู่ภายใน ถ้าออกมาในกระแสเลือดก็มีอายุสั้น เพราะถูกจับกินและทำลายที่ม้าม ภาวะเม็ดเลือดแดงแตกจากการถูกทำลาย (hemolysis) ทำให้มีภาวะโลหิตจางเพิ่มมากขึ้น เกิดภาวะดีซ่านและเกิดนิ่วในถุงน้ำดีเป็นผลแทรกซ้อน

ผลของภาวะโลหิตจางทำให้มีการดูดซึมสารเหล็กเพิ่มขึ้นที่ลำไส้เล็ก ประกอบกับสารเหล็กจากเลือดที่ ผู้ป่วยได้รับ ทำให้ร่างกายมีสารเหล็กมากเกินไป (iron overload) และไปก่ออวัยวะต่างๆ, เช่น ตับ ตับอ่อน หัวใจ ต่อมเพศและต่อมไร้ท่ออื่นๆ, และที่ผิวหนังหนัง. ทำให้มีพยาธิสภาพและการการทำงานของอวัยวะเหล่านี้เสื่อม หน้าที่, เกิดผลแทรกซ้อนตามมา เช่น โรคตับแข็ง โรคเบาหวาน ภาวะการทำงานของหัวใจล้มเหลว การเจริญเติบโตของร่างกายช้าไม่สมวัย และการเจริญทางเพศน้อย นอกจากนี้ ผิวหนังมีสีคล้ำกว่าเดิม

พยาธิสรีรวิทยาของ α -thalassemia

จากการที่สาย α -globin สร้างได้น้อยลง สายโกลบินอื่นๆ (ซึ่งตามปกติจับกับ α -globin) จึงเหลือเป็น ส่วนเกิน ดังนั้นสาย B-globin และ y-globin ต่างจับกับตัวเองเป็น 4 สายที่เหมือนกัน (homotetramer) และ กลายเป็น Hb H (β_4) และ Hb Bart's (γ_4) ตามลำดับ. ฮีโมโกลบินทั้งสองชนิดนี้ดีคุณสมบัติจับกับออกซิเจน แน่น (high oxygen affinity) และปล่อยออกซิเจนให้เนื้อเยื่อได้น้อย, จึงทำให้เนื้อเยื่อขาดออกซิเจน

Hb H ซึ่งเป็นฮีโมโกลบินที่ไม่เสถียร (unstable hemoglobin) จะรวมตัวเป็นเม็ดอินคลูชัน (inclusion bodies) ในเม็ดเลือดแดงตัวแก่ ในกระแสเลือดซึ่งถูกจับกินและทำลายที่ม้าม และเกิดภาวะโลหิตจางเนื่องจากเม็ดเลือดแดงแตกจากการถูกทำลายที่

โรคกลุ่มโรคในกลุ่มเบต้าธาลัสซีเมีย (B-thalassemia disease)

Homozygous B-thalassemia (โรคเบต้าธาลัสซีเมียชนิดโฮโมซัยกัส, B-thalassemia major, Cooley's anemia) เมื่อแรกเกิดผู้ป่วยโรค homozygous B-thalassemia ไม่มีลักษณะหรืออาการใดๆ ที่ผิดปกติ อาการซีดมักสังเกตได้ในขวบปีแรกและเป็นมากขึ้นเรื่อยๆ อาการซีดจะมากขึ้นเมื่อมีไข้ ผู้ป่วยทุกรายมีม้ามโต และเกือบทุกรายมีตับโต อาจมีตาเหลือง มีอาการซีด อ่อนเพลีย งอแงและร้องกวน เบื่ออาหารและเจริญเติบโตช้า ส่วนใหญ่จำเป็นต้องได้รับการรักษาโดยการให้เลือดตั้งแต่ยังเล็ก ถ้าได้รับการรักษาช้าหรือได้รับเลือดไม่เพียงพอ อาการจะรุนแรงมากขึ้น ม้ามและตับโตมากขึ้นทำให้ท้องป่อง การทำงานของหัวใจล้มเหลว, รูปร่างผอมและตัวเล็กไม่สมอายุ กล้ามเนื้อลีบและแขนขาเล็ก อ่อนเพลีย ไม่มีแรง ใบหน้าและศีรษะมีการเปลี่ยนแปลงต่างๆ เป็นลักษณะใบหน้าธาลัสซีเมีย กระดูกบางและหักง่าย ม้ามที่โตมากจะทำงานมากเกินไป (hypersplenism) และมีการทำลายเม็ดเลือดชนิดต่างๆ ผู้ป่วยจึงซีดลงเร็วขึ้นภายหลังการให้เลือด และมีจำนวนเม็ดเลือดขาวและเกร็ดเลือดต่ำ ผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงมากและไม่ได้รับการรักษาที่เพียงพอจะเสียชีวิตไปตั้งแต่ในวัยเด็ก และอาจจะยังไม่ทันมีการเปลี่ยนแปลงที่กล่าวข้างต้น สาเหตุสำคัญของการเสียชีวิตคือภาวะการทำงานของหัวใจล้มเหลวและการติดเชื้อ.

B-thalassemia/Hb E disease ผู้ป่วยโรค B-thalassemia/Hb E มีลักษณะต่างๆ ของโรค เช่นเดียวกับ homozygous B-thalassemia แต่รุนแรงน้อยกว่าและผู้ป่วยมีชีวิตยืนยาวกว่า จึงมักพบอุบัติการณ์ของภาวะแทรกซ้อนจากโรคได้น้อยกว่า ภาวะแทรกซ้อนที่สำคัญที่พบในผู้ป่วยโรคนี้ ได้แก่ น้ำในถุงน้ำดีและถุงน้ำดีอักเสบ ภาวะม้ามทำงานมากเกินไป ภาวะแทรกซ้อนทางหัวใจ ภาวะเม็ดเลือดแดงถูกทำลาย, การติดเชื้อรุนแรง, และการสร้างเม็ดเลือดแดงนอกไขกระดูกนอกจากนี้ยังมีภาวะเหล็กเกิน, ภาวะแทรกซ้อนทางต่อมไร้ท่อ กระดูกเปราะและหักง่าย และแผลเรื้อรังที่ขา

โรคในกลุ่มแอลฟาธาลัสซีเมีย (a-thalassemia disease)

Hb Bart's hydrops fetalis

โรคเด็กบวมน้ำเนื่องจากฮีโมโกลบินบาร์ต, homozygous α -thalassemia 1 disease) โรค Hb Bart's hydrops fetalis เป็นโรคธาลัสซีเมียที่มีความรุนแรงมากที่สุด เด็กที่เป็นโรคนี้ซีดมากและมีลักษณะบวมน้ำ (hydrops) เกือบทั้งหมดเสียชีวิต, กล่าวคือ ประมาณครึ่งหนึ่งเสียชีวิตในครรภ์เมื่ออายุครรภ์ประมาณ 6 เดือน และที่รอดชีวิตจนคลอดออกมา ก็จะเสียชีวิตภายในไม่กี่ชั่วโมง

Hb H disease (โรคฮีโมโกลบิน เอช)

ผู้ป่วยโรค Hb H disease มีลักษณะอาการของภาวะโลหิตจางจากเลือดแดงถูกทำลายชนิดที่รุนแรงน้อยกว่าหรือรุนแรงปานกลาง ภาวะซีดมีเล็กน้อยถึงปานกลาง, เหลืองเล็กน้อย, ม้ามและตับโตเล็กน้อย (ในผู้ป่วยเด็กมีลักษณะใบหน้าปกติและมักไม่มีการเปลี่ยนแปลงเป็นลักษณะใบหน้าธาลัสซีเมีย การเจริญเติบโตปกติเนื่องจากมีอาการของโรคน้อย ผู้ป่วยโรค Hb H disease จึงไม่จำเป็นต้องได้รับเลือดรักษา และโดยทั่วไปมักไม่ต้องมาพบแพทย์ถ้าไม่มีภาวะแทรกซ้อน ผู้ป่วยเพียงส่วนน้อยเท่านั้นที่มีภาวะโลหิตจางมากจนจำเป็นต้องได้รับเลือดรักษาน้อยๆ, และบางรายในกลุ่มนี้มีม้ามโตมากและเกิดภาวะม้ามทำงานมากเกินไป ภาวะแทรกซ้อนที่เป็นลักษณะของโรค Hb H disease คือภาวะโลหิตจางเฉียบพลันจากการทำลายเม็ดเลือดแดงอย่างเฉียบพลัน และรุนแรง

Homozygous Hb Constant Spring (โรคฮีโมโกลบิน คอนสแตนต์สปริง ชนิดโฮโมซัยกัส)

โรค homozygous Hb Constant Spring มีความรุนแรงน้อย ผู้ป่วยมีภาวะโลหิตจางและภาวะดีซ่านเพียงเล็กน้อย, มีม้ามและตับโตเล็กน้อย, และอาจมีอาการเหนื่อยง่ายเวลาที่ออกแรงมากกว่าปกติ แต่บางคน

อาจตรวจไม่พบลักษณะผิดปกติใดๆ และอาจจะไม่มีอาการของโรคเลย การเจริญเติบโตเป็นปกติและไม่มีการเปลี่ยนแปลงของลักษณะใบหน้าหรือรูปร่างที่มีอาการมาก

การวินิจฉัยโรค

วินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย ได้จากอาการและอาการแสดงของภาวะโลหิตจางอันเนื่องมาจากภาวะเม็ดเลือดแดงแตกเรื้อรัง รวมทั้งผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการโลหิตวิทยา ที่พบการเปลี่ยนแปลงในขนาดและรูปร่างของเม็ดเลือดแดงอันเป็นลักษณะของโรคธาลัสซีเมีย ประกอบกับการตรวจชนิดและปริมาณฮีโมโกลบิน (Hb typing) ที่ทำให้วินิจฉัยได้ว่าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดใด

1. **อาการและอาการแสดง** อาการและอาการแสดงของโรคธาลัสซีเมีย เกิดจากภาวะโลหิตจางจากเม็ดเลือดแดงถูกทำลายชนิดเรื้อรัง (chronic hemolytic anemia) และภาวะแทรกซ้อนต่างๆ ที่เป็นผลตามมา ความรุนแรงของอาการและอาการแสดง ขึ้นกับชนิดของโรคธาลัสซีเมีย

อาการ ที่เป็นแบบฉบับของโรค (typical) มีดังนี้

1.1 อาการจากภาวะโลหิตจางเรื้อรัง (chronic anemia), ได้แก่ อ่อนเพลีย หน้ามืด เหนื่อยง่าย มีประวัติเคยได้รับเลือด

1.2 อาการของภาวะโลหิตจางจากเม็ดเลือดแดงถูกทำลาย (hemolytic anemia), ได้แก่ อาการซีด ร่วมกับภาวะดีซ่าน ทำให้ตาเหลืองและปัสสาวะสีเข้ม อาการซีดและเหลืองเป็นมากขึ้นเวลามีไข้ติดเชื้อ, คลำได้ก้อนในท้อง (ซึ่งเป็นม้ามและตับที่โต).

1.3 อาการของภาวะแทรกซ้อน (complications) ได้แก่ เจริญเติบโตช้าและไม่สมอายุ ตัวเตี้ย ลักษณะทางเพศภายนอกไม่เจริญหรือเจริญช้า นิ้วในอุ้งน้ำดี การติดเชื้อมาก กระดูกหักง่าย, การทำงานของหัวใจล้มเหลว ผิดคลั่งขึ้น เบาหวาน แผลเรื้อรังที่ตาตุ่ม เป็นต้น.

2. ประวัติครอบครัว

3. การตรวจทางโลหิตวิทยา

การตรวจคัดกรองหาพาหะของธาลัสซีเมีย

เป้าหมาย

การตรวจกรองหาพาหะของธาลัสซีเมีย (carrier screening) สำหรับประเทศไทย เป็นการตรวจหาผู้ที่เป็นพาหะของ α -thal 1, B-thal, และ Hb E เพื่อเป็นข้อมูลในการบอกอัตราเสี่ยงเพื่อหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 โรค, ได้แก่ Hb Bart's hydrops fetalis, homozygous B-thalassemia, และ B-thalassemia/Hb E disease.

รูปแบบการตรวจกรองหาพาหะสำหรับธาลัสซีเมียอาจทำได้ 2 รูปแบบ, ได้แก่

1. การตรวจกรองในประชากรทั่วไป (mass screening), ได้แก่ ผู้ที่อยู่ในวัยเจริญพันธุ์ หรือก่อนวัยเจริญพันธุ์ (เช่น นักเรียนชั้นมัธยม)

2. การตรวจกรองในกลุ่มเป้าหมาย (target screening) เช่น คู่ชายหญิงที่กำลังจะแต่งงาน หรือคู่สามีภรรยา ก่อนการตั้งครรภ์ หรือไม่ระยะแรกของการตั้งครรภ์ (คืออายุครรภ์น้อยกว่า 16-20 สัปดาห์) ในประเทศไทยยังไม่มีข้อมูลจากการวิจัยที่ชัดเจนว่าควรตรวจหาในช่วงเวลาใดของชีวิตจึงจะเหมาะสม, แต่ปัจจุบันการตรวจกรองหาพาหะนั้นในประชากรไทยทำในกลุ่มหญิงตั้งครรภ์ในระยะครรภ์อ่อน

วิธีการตรวจกรองหาพาหะ วิธีการตรวจกรองที่ใช้ในการตรวจหาพาหะในประชากร ต้องมีความไวสูงในปัจจุบันไม่มีการตรวจกรองวิธีหนึ่งวิธีใดที่สามารถครอบคลุมการตรวจหาพาหะที่เป็นเป้าหมายได้ทั้งหมด, จึงต้องใช้วิธีการตรวจกรองหาพาหะมากกว่าหนึ่งวิธี, ได้แก่

- การตรวจนับเม็ดเลือดอย่างครบถ้วน (complete blood count, CBC) หรือ การทดสอบความเปราะบางของเม็ดเลือดแดงชนิดหลอดเดียว (one tube osmotic fragility test, OF) อย่างเดียวมุ่งหมายเพื่อตรวจขนาดของเม็ดเลือดแดง (MCV) เป็นสำคัญ เพื่อครอบคลุม α -thal 1 trait, B-thal trait, และ Hb E trait

บางรายที่มี MCV ต่ำ (นอกจากนี้ ยังสามารถครอบคลุม homozygous HbE ทั้งหมด และ thalassemia disease ทั้งหมดด้วย

- การตกตะกอนด้วย dichlorophenol-indophenol (DCIP precipi-tation test) เพื่อครอบคลุม Hb E trait (และยังสามารถครอบคลุมhomozygous Hb E ทั้งหมด และ Hb H disease ด้วย)

- การตรวจค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง (red cell indices)ค่าดัชนีเม็ดเลือดแดงได้แก่ค่า MCV (mean corpuscular volume),MCH (mean corpuscular hemoglobin), MCHC (mean corpuscular hemoglobin concentration) ซึ่งเป็นค่าที่ได้จากตรวจนับเม็ดเลือดอย่างครบถ้วน(CBC) ด้วยเครื่องวิเคราะห์เม็ดเลือดอัตโนมัติ (automated cell analyzer) ค่านี้เม็ดเลือดแดงที่นิยมใช้ในการตรวจกรองหาพาหะของธาลัสซีเมียคือ MCV หรือ MCH

พาหะของธาลัสซีเมียที่เป็น α -thal 1 trait และ B-thal trait ซึ่งเป็นกลุ่มเป้าหมายในการตรวจกรองมีค่า MCV ต่ำ (คือ < 80 fl) และ/หรือ MCHต่ำ (คือ < 27 pg). ส่วน Hb E trait มีค่าดังกล่าวต่ำหรืออยู่ในเกณฑ์ประให้ผลบวกโดยการตรวจกรองด้วย DCIP precipitation test และยา

วินิจฉัยด้วยการตรวจชนิดและปริมาณฮีโมโกลบินต่อไป

วันที่ ๒ : วัน พุธ สัปดาห์ ที่ ๒๐ พฤศจิกายน ๒๕๖๘

การบรรยายเรื่องการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดสำหรับธาลัสซีเมีย โดย ศ.พญ.พรพิมล เรืองวุฒิเลิศ
กระบวนการควบคุมป้องกันธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์

- การตรวจหญิงตั้งครรภ์ว่าเป็นพาหะแอลฟา, เบต้า, หรือ Hb E หรือไม่
- การตรวจสามี เพื่อแปลผลว่าเป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียรุนแรง หรือไม่
- การตรวจว่าทารกในครรภ์เป็นธาลัสซีเมียรุนแรงหรือไม่ (การวินิจฉัยก่อน คลอด: อัลตราซาวนด์ การเก็บส่งตรวจ การตรวจทางห้องปฏิบัติการ)
- ทางเลือกหลังทราบผลในแต่ละขั้นตอน
- ทางเลือกและทางออกในกรณีทารกในครรภ์เป็นธาลัสซีเมียรุนแรง

ขั้นตอนทางสูติศาสตร์ในการวินิจฉัยก่อนคลอด

- การเก็บตัวอย่างของทารกส่งตรวจ (Invasive procedures) การตรวจเม็ดเลือดแดงของทารก/ การเจาะเลือดสายสะดือ การเจาะน้ำคร่ำ การเจาะเก็บตัวอย่างเนื้อมด
- การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง
- การตรวจก่อนการตั้งครรภ์
- การตรวจเลือดหญิงตั้งครรภ์

การเจาะเลือดสายสะดือ (Fetal blood sampling) อายุครรภ์ 17-22* สัปดาห์ DNA study Hb study (Hb Bart's อ่านง่าย) ผล confirm หรือเสริมกัน fetal loss rate 1-2 %

การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) (molecular technology) อายุครรภ์ 16-20 สัปดาห์ amniotic fluid 5-10 ml fetal loss rate 0.15-0.5 % DNA study

การเจาะเก็บตัวอย่างเนื้อมด (chorionic villus sampling, CVS) อายุครรภ์ 11-13+6 สัปดาห์ DNA study fetal loss rate 0.5%

การควบคุมป้องกันธาลัสซีเมียรุนแรง

คู่เสี่ยงธาลัสซีเมียกลุ่มรุนแรง

- ประเมินอายุครรภ์และชนิดของธาลัสซีเมียที่เสี่ยง
- ประเมินเรื่องอื่น ๆ : อายุหญิงตั้งครรภ์, HIV infection, หมู่เลือด Rh, ยา, โรคพันธุกรรมอื่น
- ให้คำปรึกษาแนะนำ : ทางเลือกในการวินิจฉัยก่อนคลอด, วิธีการ, ประโยชน์และความเสี่ยง, ค่าใช้จ่าย, ทางเลือกหลังทราบผล

- ตัดสินใจไม่ตรวจ- คลินิกฝากครรภ์ความเสี่ยงสูง
- ตัดสินใจตรวจ
- นัดหมายตามความเหมาะสม

เสี่ยงต่อกลุ่มความผิดปกติของ B- globin chain

- เจาะเลือดคู่สมรส เพื่อตรวจชนิดของการกลายพันธุ์
- ทราบชนิด DNA study โดยเนื้อมรก (ไตรมาสแรก) หรือน้ำคร่ำ(ไตรมาสที่สอง)
- ไม่ทราบชนิด Hemoglobin typing โดยใช้เลือดสายสะดือ (ไตรมาสที่สอง)

ประเด็นอายุครรภ์

- สายเบต้า คำนึงถึงอายุครรภ์ที่สามารถยุติการตั้งครรภ์ได้ ถ้าทราบผลล่าช้า แล้วยุติการตั้งครรภ์ อาจนำไปสู่ very premature baby (not lethal) อันตรายจากกระบวนการยุติการตั้งครรภ์ต่อมารดา
- สายแอลฟา (เสี่ยงต่อ Hb Bart's hydrops fetalis) ไม่คำนึงถึงอายุครรภ์ การยุติการตั้งครรภ์ ไม่นำไปสู่ very premature baby (เพราะทารกจะเสียชีวิต) อันตรายจากการตั้งครรภ์ต่อมารดา สูงกว่าการยุติการตั้งครรภ์ เสี่ยงต่อ preeclampsia เสี่ยงต่อ postpartum hemorrhage

วันที่ ๓ : วัน ศุกร์ ที่ ๒๑ พฤศจิกายน ๒๕๖๘

การบรรยายเรื่องการใช้ดีเอ็นเอเทคนิคในการวินิจฉัยก่อนคลอด โดย อ.นพ.ชนินทร์ ลิ้มวงศ์

วัตถุประสงค์ของการวินิจฉัยโรคก่อนคลอดสำหรับธาลัสซีเมีย

- เพื่อให้คู่สามีภรรยาหลีกเลี่ยงการมีบุตรเป็นโรค
- เพื่อลดความวิตกกังวลต่อการมีบุตรเป็นโรค
- เพื่อให้คู่สามีภรรยาเตรียมตัวสำหรับการมีบุตรเป็นโรค
- เพื่อให้แพทย์เตรียมตัวและวางแผนการบำบัดรักษา

วิธีการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด

- การตรวจดีเอ็นเอ จากเนื้อมรก เซลล์น้ำคร่ำ เลือดจากสายสะดือ
- การตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน Hemoglobin typing

ขั้นตอนการตรวจ

- ตรวจให้ทราบว่าบิดามารดามี genotype ชนิดใด
- สกัดดีเอ็นเอจากสิ่งส่งตรวจที่เหมาะสม หรือตรวจเลือดจากสายสะดือ
- แปลผลการตรวจว่าบุตรเป็นโรคหรือไม่

โรคธาลัสซีเมียที่ตรวจวินิจฉัย

- Hb Bart's hydrops fetalis ใช้การตรวจ PCR เพื่อตรวจหา deletion
- Homozygous beta thalassemia ใช้การตรวจดีเอ็นเอดูการกลายพันธุ์ว่าได้รับถ่ายทอดมาจากทั้งบิดาและมารดาหรือไม่
- Beta thal / Hb E disease ใช้การตรวจดีเอ็นเอดูว่าได้รับถ่ายทอดการกลายพันธุ์มาหรือไม่

ปัญหาที่พบในการตรวจดีเอ็นเอ

- ไม่ทราบชนิดของการกลายพันธุ์ในบิดาและมารดา
- หากการกลายพันธุ์ในบิดาหรือมารดาไม่พบ
- มีการปนเปื้อนของเลือดในขณะเจาะสายสะดือ ทำให้มีเลือดแม่ปนเปื้อน
- บิดาและ/หรือมารดามีการกลายพันธุ์ทั้งในยีนเบต้าและอัลฟา แต่ได้รับการสงสัยเพียงอย่างเดียว

- การทำนายลักษณะทางคลินิกพบว่าโรคมีความรุนแรงที่แปรผันได้มาก ทำให้ให้คำแนะนำแก่คู่สามีภรรยาได้ลำบาก

ข้อจำกัดของการเลือกการวินิจฉัยก่อนคลอด

- ในกรณีที่ทราบว่าเป็นโรค ต้องตัดสินใจเลือกทางเลือกที่ลำบากใจ
- วิธีการตรวจทำได้โดยผู้เชี่ยวชาญเพียงบางแห่งเท่านั้น
- การตรวจอาจเป็นการดำเนินการแข่งกับเวลาที่กระชั้นชิด
- การยุติการตั้งครรภ์อาจมีอันตรายต่อมารดา
- ผลการตรวจอาจจะสรุปได้ไม่แน่นอน
- มีโอกาสได้ผลบวกложหรือผลลบлож

1. การนำมาใช้ประโยชน์ในงานของหน่วยงาน ข้อเสนอแนะเพื่อการพัฒนางาน

- ต่อตนเอง พัฒนาความรู้ทางการสอนภาคทฤษฎีและภาคปฏิบัติในคลินิก การบริการวิชาการเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย และการให้คำปรึกษา
- ต่อหน่วยงาน การนำความรู้ไปใช้ในการออกแบบการจัดการเรียนการสอน การวิจัย แนวทางการให้คำปรึกษาโรคธาลัสซีเมีย

2. ความคิดเห็นต่อหลักสูตรการฝึกอบรม ประชุม ดูงาน ปฏิบัติการวิจัย ดังกล่าว เช่น เนื้อหา ความคุ้มค่า วิทยากร การจัดทำหลักสูตร เป็นต้น

การอบรมทำให้มีความรู้เรื่องการคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย และมีทักษะการให้คำปรึกษา แนะนำโรคธาลัสซีเมียแก่ผู้มารับบริการตรวจคัดกรองพาหะโรคธาลัสซีเมีย