ผลงานประกอบการพิจารณาประเมินบุคคล
เพื่อแต่งตั้งให้ดำรงตำแหน่งสำหรับผู้ปฏิบัติงานที่มีประสบการณ์
(ตำแหน่งประเภททั่วไป)

ตำแหน่งนักเทคนิคการแพทย์ 6 ว (ด้านบริการทางวิชาการ)

เรื่องที่เสนอให้ประเมิน

1. ผลงานที่เป็นผลการดำเนินงานที่ผ่านมา
   เรื่อง รายงานอุบัติการณ์การตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติด้วยวิธี dichlorophenol indophenols precipitation test (DCIP) ในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่วิทยาลัยแพทยศาสตร์กรุงเทพมหานครและวชิรพยาบาลในช่วงเวลา ม.ค. 2552 – มิ.ย. 2552
2. ข้อเสนอ แนวคิด วิธีการเพื่อพัฒนางานหรือปรับปรุงงานให้มีประสิทธิภาพมากขึ้น
   เรื่อง การตรวจยืนยันชนิดของฮีโมโกลบินด้วยวิธี LPLC เมื่อการตรวจ DCIP ให้ผลบวก

เสนอโดย

นางสาวสุธิดา สกุลถาวร
ตำแหน่งนักเทคนิคการแพทย์ 5
(ตำแหน่งเลขที่ วพบ. 1708)
ภาควิชาพยาธิวิทยาคลินิก
วิทยาลัยแพทยศาสตร์กรุงเทพมหานครและวชิรพยาบาล
สำนักการแพทย์

ผลงานที่เป็นผลการดำเนินงานที่ผ่านมา

1. **ชื่อผลงาน** รายงานอุบัติการณ์การตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติด้วยวิธี dichlorophenol indophenols precipitation test (DCIP) ในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่วิทยาลัยแพทยศาสตร์กรุงเทพมหานครและวชิรพยาบาลในช่วงเวลา ม.ค. 2552 – มิ.ย. 2552
2. **ระยะเวลาที่ดำเนินการ** สิงหาคม 2552 – กันยายน 2552
3. **ความรู้ทางวิชาการหรือแนวคิดที่ใช้ในการดำเนินการ**

ธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติเป็นความผิดปกติที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม ซึ่งพบได้บ่อยในกลุ่มประชากรประเทศไทย และยังเป็นปัญหาทางสาธารณสุขที่สำคัญ ตามโครงการการควบคุมและป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียของประเทศไทยกระทรวงสาธารณสุขได้มีนโยบายการส่งเสริมป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย โดยให้หญิงมีครรภ์ได้รับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียด้วยความสมัครใจ ซึ่งการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียเป็นขั้นตอนหนึ่งที่มีความสำคัญ ที่จะนำไปสู่การได้ข้อมูลที่คู่สมรสจะใช้ประกอบการตัดสินใจในหลายขั้นตอน การตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียขั้นต้นได้แก่ Osmotic fragility test (OF), MCV/MCH, Dichlorophenol indolphenol precipitation (DCIP) ซึ่งการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียด้วยวิธี Dichlorophenol indolphenol precipitation (DCIP) เป็นการทดสอบฮีโมโกลบินที่ไม่เสถียรโดยการตกตะกอน จัดเป็นการตรวจคัดกรองฮีโมโกลบินอี และแอลฟาธาลัสซีเมียที่ใช้อย่างกว้างขวางในปัจจุบัน เนื่องจากเป็นวิธีการตรวจเลือดที่ทำได้ง่าย สิ้นเปลืองค่าใช้จ่ายน้อย และทำในประชากรหมู่มากได้ ดังนั้นการศึกษาอุบัติการณ์การเกิดผลบวกจากการทดสอบ Dichlorophenol indolphenol precipitation (DCIP) จะสามารถช่วยบอกในเบื้องต้นได้ถึงจำนวนของประชากรหญิงตั้งครรภ์กลุ่มเสี่ยงที่อาจจะมีฮีโมโกลบินผิดปกติ หรือเป็นพาหะธาลัสซีเมีย และสามารถนำไปให้ความรู้แก่คู่สมรสที่จะมีโอกาสเสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรที่อาจเป็นโรคหรือพาหะของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ

4. **สรุปสาระสำคัญของเรื่องและขั้นตอนการดำเนินการ**

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมที่เป็นปัญหาใหญ่สำหรับประเทศไทย โดยพบว่ามีพาหะของโรคธาลัสซีเมียร้อยละ 30 – 40 ของประชากร และมีผู้เป็นโรคประมาณร้อยละ 1 หรือประมาณ 6 แสนคน โดยอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียแต่ละชนิดในแต่ละภูมิภาคจะมีความแตกต่างกัน ผู้ที่มียีนธาลัสซีเมียทั้งที่เป็นโรคและเป็นพาหะของโรคสามารถถ่ายทอดความผิดปกติไปสู่ลูกหลานได้ โดยเฉพาะอย่างยิ่งพาหะที่มีสุขภาพร่างกายเหมือนคนปกติทั่วไป ทำให้ไม่ทราบว่าตนเองเป็นพาหะมียีนที่ผิดปกติแฝงอยู่ หากบุคคลเหล่านี้ไม่ได้รับ

ข้อมูลเกี่ยวกับธาลัสซีเมียที่เพียงพอก็จะไม่ตระหนักถึงความสำคัญของโรคและไม่ได้เข้ารับการตรวจวินิจฉัยหาความผิดปกติ ซึ่งส่งผลให้มีทารกเกิดใหม่ป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมีย

ธาลัสซีเมียเป็นโรคเลือดจางเรื้อรังทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของยีนที่ควบคุมการสร้างสายโกลบิน ซึ่งเป็นส่วนประกอบสำคัญของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง ผู้ที่มียีนธาลัสซีเมียมีทั้งผู้ที่เป็นโรคและผู้ที่ไม่เป็นโรค ผู้ที่เป็นโรคจะมีอาการเลือดจางเล็กน้อย เลือดจางมาก ไปจนถึงอาการรุนแรงมากเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดาหรือหลังคลอดไม่นาน

ความผิดปกติในการสร้างฮีโมโกลบินแบ่งออกได้ 2 ประเภท คือ

1. ธาลัสซีเมีย คือ ภาวะทางพันธุกรรมที่มีการสร้าง polypeptide globin chain ชนิดใดชนิดหนึ่งน้อยกว่าปกติหรือไม่สร้างเลย แบ่งเป็นชนิดใหญ่ๆได้ 2 ชนิด ขึ้นอยู่กับชนิดของสายโกลบินที่สร้างน้อยลงหรือสร้างไม่ได้ คือ แอลฟ่าธาลัสซีเมีย และเบต้าธาลัสซีเมีย ซึ่งแต่ละชนิดยังมีชนิดแยกย่อยได้อีกหลายชนิด

2. ฮีโมโกลบินผิดปกติ คือ ฮีโมโกลบินที่บินโครงสร้างของโกลบินผิดปกติ ในประเทศไทยก็พบหลายชนิด เช่น ฮีโมโกลบิน ศิริราช ฮีโมโกลบินอานันทราช ฮีโมโกลบินสยาม ฮีโมโกลบินธนบุรี ฮีโมโกลบินตาก ฯลฯ แต่ที่พบบ่อยและมีความสำคัญ คือฮีโมโกลบินอี และฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง

ธาลัสซีเมียเป็นยีนที่ผิดปกติแบบ autosomal recessive ผู้ที่มียีนธาลัสซีเมียเพียงยีนเดียวจะเป็นพาหะของธาลัสซีเมีย ซึ่งไม่เป็นโรค แต่จะถ่ายทอดยีนผิดปกติให้ลูกหลานเรื่อยลงไป แต่ถ้าพ่อและแม่มียีนผิดปกติ ลูกบางคนจะได้รับยีนผิดปกติทั้ง 2 ยีนซึ่งอาจทำให้เกิดโรคได้ เนื่องจากโรคธาลัสซีเมียเกิดจากการมียีนธาลัสซีเมียที่อยู่บนตำแหน่งเดียวกันบนโครโมโซมที่คู่กัน 2 ยีนขึ้นไป หรือได้รับยีนธาลัสซีเมียร่วมกับยีนของฮีโมโกลบินผิดปกติบางชนิดที่มีลักษณะเหมือนยีนธาลัสซีเมีย

โรคธาลัสซีเมียที่พบบ่อยในประเทศไทยจัดเรียงตามลำดับความรุนแรงของโรค

1. ฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอพส์ฟีทัลลิส (Hb Bart's hydrops fetalis) เป็นชนิดที่รุนแรงที่สุด จะตายทั้งหมด อาจตายตั้งแต่ในครรภ์ ตายขณะคลอด หรือหลังคลอดเล็กน้อย ทารกมีลักษณะบวมและซีด รกมีขนาดใหญ่ ท้องป่องตับโตมาก ส่วนแม่ที่ตั้งครรภ์ลูกที่เป็นโรคนี้ จะมีปัญหาแทรกซ้อนระหว่างตั้งครรภ์คือ ครรภ์เป็นพิษ มีความดันเลือดสูง บวม มักมีการคลอดที่ผิดปกติ และมีการตกเลือดหลังคลอดด้วย

2. โฮโมซัยกัส เบต้า-ธาลัสซีเมีย (Homozygous β-thalassemia) เป็นโรคธาลัสซีเมียที่พบในเด็ก มีอาการรุนแรงมาก ผู้ป่วยจะมีตับม้ามโต เติบโตไม่สมอายุ เริ่มมีอาการตั้งแต่ขวบปีแรก ลักษณะใบหน้าจะมีลักษณะเฉพาะของโรคธาลัสซีเมีย ผู้ป่วยจะตายตั้งแต่เด็ก

3. เบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (β-thalassemia/Hb E) เป็นโรคธาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรงได้ตั้งแต่น้อยถึงมาก พบในเด็กและผู้ใหญ่ อาการสำคัญคือ ซีด อ่อนเพลีย ท้อง

ป่อง ม้ามและตับโต กระดูกใบหน้าเปลี่ยน จมูกแบน โหนกแก้มสูง คางและขากรรไกรกว้างใหญ่ ฟันบนยื่น กระดูกบางเปราะหักง่าย ร่างกายแคระแกร็น เจริญเติบโตไม่สมอายุ

4. โรคฮีโมโกลบินเอช (Hb H disease) ส่วนใหญ่มีอาการน้อย ยกเว้นบางรายอาการรุนแรงคล้ายเบต้า-ธาลัสซีเมียได้ ผู้ป่วยซีดเล็กน้อย บางครั้งมีเหลืองเล็กน้อยร่วมด้วย ทำให้เข้าใจผิดคิดว่าเป็นโรคตับหรือโรคดีซ่าน หากมีไข้ติดเชื้อ ผู้ป่วยพวกนี้จะซีดลงได้มากและเร็วจนทำให้หัวใจวายได้

การวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย อาศัยลักษณะประวัติอาการเจ็บป่วย ประวัติญาติพี่น้องในครอบครัว ตรวจร่างกายพบว่าซีด ตับม้ามโต รวมทั้งการตรวจเลือดพบเม็ดเลือดแดงที่มีลักษณะผิดปกติ หรือตรวจพบชนิดของฮีโมโกลบินที่ผิดปกติ

วิธีการป้องกัน คือ ต้องให้ประชาชนตระหนักถึงความสำคัญของการตรวจคัดกรอง โดยเฉพาะคู่สมรสที่จะมีลูก ต้องมีการตรวจเลือดก่อน เป็นหลักการ คือ ให้รู้ล่วงหน้าว่าจะเป็นอะไร แล้วขึ้นอยู่กับการตัดสินใจว่าดำเนินการอย่างไร ถ้าไม่สร้างความตระหนักและไม่ควบคุมโรคธาลัสซีเมียก็จะขยายเพิ่มมากขึ้นไปอีก ขณะนี้สัดส่วนของประชากรไทย ร้อยละ 40 เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งถือว่าสูงมากและเป็นอันดับหนึ่งของโลก

การตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติด้วยวิธี Dichlorophenol indolphenol precipitation (DCIP) เป็นการทดสอบฮีโมโกลบินที่ไม่เสถียรโดยการตกตะกอนสี ดีซีไอพีเป็นสารที่สามารถออกซิไดซ์ (oxidize) ฮีโมโกลบินได้ทุกชนิด แต่สำหรับฮีโมโกลบินอีและฮีโมโกลบินไม่เสถียรอื่นๆ เช่น ฮีโมโกลบิน เอช, ฮีโมโกลบินบาร์ท จะมีโมเลกุลของฮีโมโกลบินที่ไม่แข็งแรง และมี free sulfhydryl group (-SH) ทำให้ถูก oxidized ด้วยสาร DCIP และตกตะกอนได้เร็วกว่าฮีโมโกลบินชนิดอื่น การแปลผลจึงดูจากความขุ่นหรือใสของสารละลาย ถ้าขุ่นถือว่าให้ผลบวก ถ้าใสถือว่าให้ผลลบ โดยทั่วไปวิธีนี้สามารถตรวจคัดกรองพาหะของ ฮีโมโกลบินอีได้มากกว่าร้อยละ 95

การวิเคราะห์หาอุบัติการณ์ทำได้โดยเก็บรวบรวมข้อมูลการตรวจ DCIP ในหญิงฝากครรภ์ จากข้อมูลสถิติประจำวันการตรวจ DCIP โดยเป็นสถิติจำนวนทั้งหมดที่มีการตรวจ DCIP และจำนวนที่ตรวจ DCIP แล้วได้ผลเป็นบวก ในหญิงฝากครรภ์ซึ่งมารับการตรวจในช่วงเดือนมกราคม พ.ศ. 2552 ถึงเดือนมิถุนายน พ.ศ. 2552 แล้วนำข้อมูลจำนวนของหญิงฝากครรภ์ที่มีผลตรวจ DCIP เป็นผลบวก มาคำนวณหาเป็นเปอร์เซ็นต์เทียบกับจำนวนหญิงฝากครรภ์ที่ได้รับการตรวจ DCIP ทั้งหมด พบผู้ที่มีผลการตรวจคัดกรอง DCIP เป็นบวก จำนวน 521 ราย คิดเป็นร้อยละ 30.2 จากจำนวนหญิงฝากครรภ์ที่ได้รับการตรวจ DCIP ทั้งหมด 1,725 ราย

5. ผู้ร่วมดำเนินการ

"ไม่มี"

6. ส่วนของงานที่ผู้เสนอเป็นผู้ปฏิบัติ

คิดเป็นสัดส่วนร้อยละ 100 โดยมีรายละเอียดของงานที่ปฏิบัติ ดังนี้

1. ค้นคว้าข้อมูลทางวิชาการเรื่อง โรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ, การตรวจทางห้อง ปฏิบัติการ เบื้องต้นสำหรับตรวจคัดกรองพาหะธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติด้วยวิธี Dichlorophenol indolphenol precipitation (DCIP)

2. เก็บรวบรวมข้อมูลการตรวจ DCIP ในหญิงฝากครรภ์ จากข้อมูลสถิติประจำวันการตรวจ DCIP ซึ่งมารับการตรวจในช่วงเดือนมกราคม พ.ศ. 2552 ถึงเดือนมิถุนายน พ.ศ. 2552

3. ทำการวิเคราะห์ข้อมูลและคำนวณหาเป็นเปอร์เซ็นต์ของหญิงฝากครรภ์ที่มีผลการตรวจ DCIP เป็นบวก เปรียบเทียบกับจำนวนหญิงฝากครรภ์ที่ได้รับการตรวจ DCIP ทั้งหมด ในช่วงเดือนมกราคม พ.ศ. 2552 ถึงเดือนมิถุนายน พ.ศ. 2552

7. ผลสำเร็จของงาน

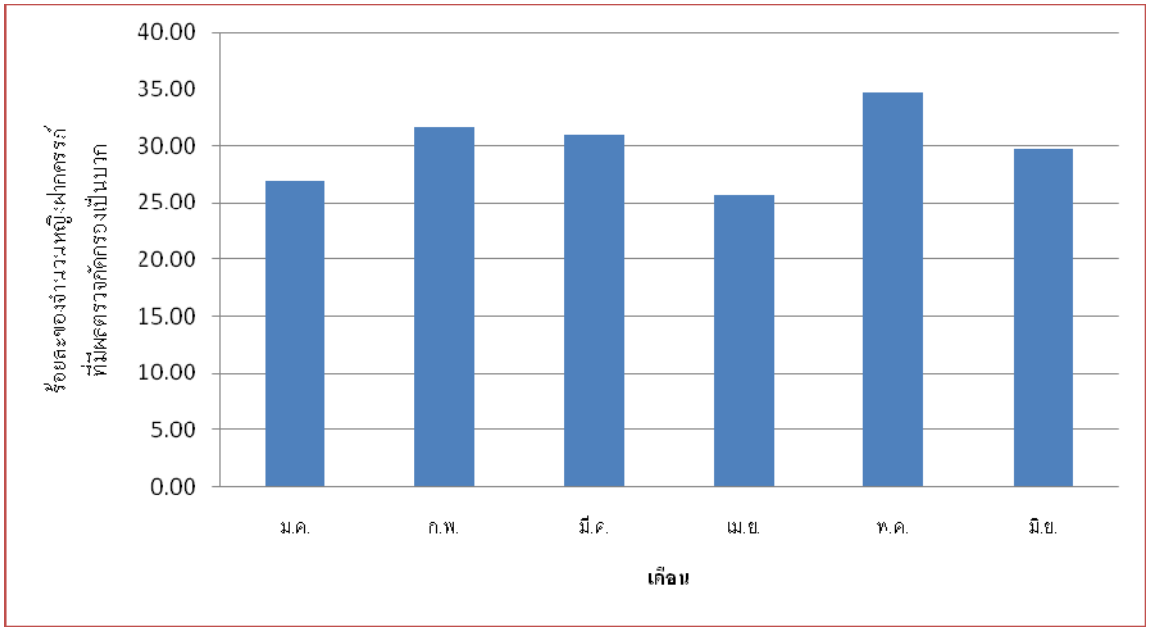
จากการรวบรวมข้อมูลหญิงฝากครรภ์ที่ได้รับการตรวจ DCIP ทั้งหมด ในช่วงเดือนมกราคม พ.ศ. 2552 ถึงเดือนมิถุนายน พ.ศ. 2552 พบว่า มีผู้มาฝากครรภ์ที่หน่วยฝากครรภ์และได้รับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียด้วยวิธี DCIP เป็นจำนวน 1,725 ราย ในจำนวนทั้งหมดพบผู้ที่มีผลการตรวจคัดกรอง DCIP เป็นบวก จำนวน 521 ราย คิดเป็นร้อยละ 30.2 ดังแสดงในตารางที่ 1

ตารางที่ 1 แสดงจำนวนหญิงฝากครรภ์ที่มีผลการตรวจคัดกรองด้วยวิธี DCIP ให้ผลบวก ตามเดือนที่มารับบริการ

เดือน	จำนวนหญิงฝากครรภ์ที่มารับบริการ (คน)	จำนวนหญิงฝากครรภ์ที่มีผลตรวจคัดกรองเป็นบวก (คน)	ร้อยละของจำนวนหญิงฝากครรภ์ที่มีผลตรวจคัดกรองเป็นบวก
มกราคม	286	77	26.92
กุมภาพันธ์	310	98	31.61
มีนาคม	351	109	31.05
เมษายน	218	56	25.69
พฤษภาคม	291	101	34.71
มิถุนายน	269	80	29.74
รวม	1725	521	30.20

จากการเปรียบเทียบความแตกต่างของเปอร์เซ็นต์ที่ตรวจพบ DCIP ให้ผลบวก ในแต่ละเดือนพบว่าในแต่ละเดือนจะมีจำนวนของหญิงฝากครรภ์ที่มีผลการตรวจคัดกรอง DCIP เป็นผลบวกในจำนวนที่แตกต่างกัน แต่เมื่อดูจากร้อยละพบว่าจำนวนร้อยละที่ตรวจพบในแต่ละเดือนมีจำนวนที่ใกล้เคียงกัน ดังแสดงในแผนภูมิที่ 1

แผนภูมิที่ 1 แสดงการเปรียบเทียบร้อยละของจำนวนหญิงฝากครรภ์ที่มีผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกตามเดือนที่มาฝากครรภ์



8. การนำไปใช้ประโยชน์

1. สามารถนำข้อมูลที่ได้มาใช้ในการวางแผนป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ
2. สามารถให้คำแนะนำแก่คู่สมรสที่มีโอกาสเสี่ยงต่อโรคและพาหะของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ
3. สามารถใช้เป็นข้อมูลพื้นฐานเพื่อประกอบการตรวจยืนยันชนิดของฮีโมโกลบิน

9. ความยุ่งยาก ปัญหา อุปสรรคในการดำเนินการ

เนื่องจากการเก็บข้อมูลเป็นเพียงการเก็บข้อมูลผลการตรวจ DCIP จากหญิงตั้งครรภ์ซึ่งมาฝากครรภ์ที่วิทยาลัยแพทย์ศาสตร์กรุงเทพมหานครและวชิรพยาบาล โดยที่มิได้ดูจากภูมิลำเนาของหญิงฝากครรภ์ ดังนั้นอุบัติการณ์การตรวจ DCIP ที่มีผลบวกนั้นจึงยังไม่สามารถใช้เป็นตัวแทนของประชากรในเขตกรุงเทพได้

10. ข้อเสนอแนะ

ในการเก็บข้อมูลควรที่จะเลือกใช้ข้อมูลจากกลุ่มประชากรที่มีภูมิลำเนามาจากกรุงเทพมหานครเพื่อที่จะสามารถใช้ดูอุบัติการณ์ของประชากรในเขตกรุงเทพที่มีการตรวจ DCIP ที่มีผลเป็นบวก

ขอรับรองว่าผลงานดังกล่าวข้างต้นเป็นความจริงทุกประการ

ลงชื่อ.....สุธิดา สกุลถาวร.....

(นางสาวสุธิดา สกุลถาวร)

ผู้ขอรับการประเมิน

2 พ.ย. 2553

...../...../.....

ได้ตรวจสอบแล้วขอรับรองว่าผลงานดังกล่าวข้างต้นถูกต้องตรงกับความเป็นจริงทุกประการ

ลงชื่อ.....

(นายสมมาตร์ แพน้อย)

ตำแหน่ง นักเทคนิคการแพทย์ 8 วช. (ด้านบริการทางวิชาการ)

ปฏิบัติหน้าที่แทนหัวหน้าภาควิชาพยาธิวิทยาคลินิก

วิทยาลัยแพทยศาสตร์กรุงเทพมหานครและวชิรพยาบาล

2 พ.ย. 2553

...../...../.....

ลงชื่อ.....

(.....นายชัยวัน เจริญโชคทวี.....)

ผู้อำนวยการวิทยาลัยแพทยศาสตร์กรุงเทพมหานครและวชิรพยาบาล

สำนักการแพทย์

2 พ.ย. 2553

ข้อเสนอ แนวคิด วิธีการเพื่อพัฒนางานหรือปรับปรุงงานให้มีประสิทธิภาพมากขึ้น

ของนางสาวสุธิดา สกุลถาวร

เพื่อประกอบการแต่งตั้งให้ดำรงตำแหน่ง นักเทคนิคการแพทย์ 6 ว ด้านบริการทางวิชาการ (ตำแหน่งเลขที่ วพบ. 1708) สังกัดภาควิชาพยาธิวิทยาคลินิก วิทยาลัยแพทยศาสตร์กรุงเทพมหานครและวชิรพยาบาล สำนักการแพทย์

เรื่อง การตรวจยืนยันชนิดของฮีโมโกลบินด้วยวิธี LPLC เมื่อการตรวจ DCIP ให้ผลบวก

หลักการและเหตุผล

โรคธาลัสซีเมีย คือโรคโลหิตจางชนิดหนึ่ง ซึ่งเป็นผลมาจากการสร้างเม็ดเลือดแดงผิดปกติ การที่เลือดคนเรามีสีแดงเพราะมีโปรตีนที่เรียกว่า “ฮีโมโกลบิน” อยู่ภายในเม็ดเลือดแดง ฮีโมโกลบินทำหน้าที่นำออกซิเจนไป สู่ส่วนต่างๆ ของร่างกาย ฮีโมโกลบินมีด้วยกันหลายชนิด ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียสามารถสร้างฮีโมโกลบินบางชนิดได้น้อยกว่าปกติ เม็ดเลือดแดงแต่ละตัวจึงเล็ก ซีด และแตกง่าย ผู้ป่วยจึงมีอาการซีดกว่าปกติ

ในเม็ดเลือดแดงแต่ละเซลล์มีสารสีแดงที่เรียกว่าฮีโมโกลบินประมาณ 300 ล้านโมเลกุล โครงสร้างของอณูของฮีโมโกลบินควบคุมโดยยีน ความผิดปกติของยีนเพียง 1 นิวคลีโอไทด์อาจก่อให้เกิดความผิดปกติในการสร้างฮีโมโกลบินได้ ฮีโมโกลบินประกอบด้วยส่วนประกอบหลัก 2 ส่วน คือ ส่วนที่เป็นโปรตีน เรียกว่า โกลบิน และส่วนของฮีมซึ่งประกอบด้วยโมเลกุลของเหล็กและ porphyrin ring อณูของฮีโมโกลบินประกอบไปด้วย 2 ส่วนคือ ฮีม (heme) และโกลบิน (globin) ซึ่ง โกลบินเป็นโปรตีนที่ประกอบด้วยกรดอะมิโนมาต่อกันเป็นเส้นมี 2 ชนิดคือ แอลฟ่าโกลบิน (α – globin) สร้างโดยยีนบนโครโมโซมคู่ที่ 16 มีกรดอะมิโนอยู่ 141 ตัว และเบต้าโกลบิน (β – globin) สร้างโดยยีนคู่ที่ 11 มีกรดอะมิโนอยู่ 146 ตัว

ในผู้ใหญ่มีฮีโมโกลบินที่สำคัญอยู่ 3 ชนิด คือ

1. Hb A ประกอบด้วย $\alpha_2\beta_2$ พบประมาณ 97%
2. Hb A_2 ประกอบด้วย $\alpha_2\delta_2$ พบประมาณ 2.5%
3. Hb F ประกอบด้วย $\alpha_2\gamma_2$ พบประมาณ 1%

ในเด็กแรกคลอดฮีโมโกลบินที่เป็นส่วนประกอบสำคัญ คือ Hb F พบได้ถึง 85 – 90%

ฮีโมโกลบินผิดปกติ (abnormal hemoglobin) คือฮีโมโกลบินที่มีเส้นโพลีเปปไทด์ชนิดใดชนิดหนึ่งแตกต่างไปจากปกติ ถ้าพบยีนผิดปกติที่ แอลฟ่าโกลบิน เรียก α – chain variant ถ้าพบยีนผิดปกติที่ เบต้าโกลบิน เรียก β - chain variant

ในประเทศไทย ฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบบ่อยและมีความสำคัญ คือ

1. ฮีโมโกลบินอี (Hemoglobin E)

เป็นฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบบ่อยที่สุดในประเทศไทย คือเฉลี่ยทั่วประเทศประมาณ 13% ทางภาคอีสานใกล้พรมแดนขเมรพบสูงกว่า 50%

ฮีโมโกลบินอี เป็น β - chain variant มีความผิดปกติในตำแหน่งที่ 26 ของ β - chain คือมีไลซีนแทนที่กรดกลูตามิก เป็นฮีโมโกลบินผิดปกติที่เกิดจาก amino acid substitution

ฮีโมโกลบินอีไม่ทำให้เกิดโรคแม้จะอยู่ในภาวะ homozygote (Hb type EE) โดยจะมีอาการซีดเล็กน้อย แต่ไม่มีอาการเหลือง และตับม้ามไม่โต

2. ฮีโมโกลบินคอนแสตนท์สปริง (Hb CS)

เป็น α – chain variant คือ α – chain จะมีจำนวนกรดอะมิโนเพิ่มจากเดิมอีก 31 ตัว ซึ่งโดยปกติ α – chain จะมีกรดอะมิโนอยู่ 141 ตัว เป็นฮีโมโกลบินผิดปกติที่เกิดจาก chain elongation

ในประเทศไทยพบ Hb CS ประมาณ 4% ซึ่งน้อยกว่าที่ควรจะเป็น เนื่องจาก Hb CS สลายง่ายเมื่อนำไปตรวจเพื่อหาชนิดของฮีโมโกลบินทำให้ตรวจไม่พบ

ผู้ที่เป็น homozygous Hb CS จะมีอาการซีดเล็กน้อย ม้ามอาจโตเล็กน้อย ส่วนผู้ที่เป็น Hb CS trait จะไม่ซีด ไม่เหลือง ตับม้ามไม่โต

การตรวจ hemoglobin typing ด้วยวิธี LPLC เป็นการตรวจเพื่อแยกชนิดของฮีโมโกลบิน โดยใช้หลักการ column chromatography เป็นการใช้ column ที่เป็น cation exchange คุณภาพสูงร่วมกับลูกสูบความดันต่ำที่ขับสารละลาย buffer ผ่านระบบร่วมกับ gradient elution ในการแยกชนิดของฮีโมโกลบินจากเลือดที่ผ่านการทำเม็ดเลือดแดงให้แตก

วัตถุประสงค์และหรือเป้าหมาย

1. เพื่อตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบินที่ผิดปกติหลังจากได้รับการตรวจคัดกรองด้วยวิธี DCIP แล้วได้ผลบวก
2. เพื่อตรวจหาความชุกของพาหะธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติที่เป็นพาหะและเป็นโรค
3. เพื่อศึกษาประสิทธิภาพของการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติด้วยวิธี DCIP

กรอบการวิเคราะห์ แนวคิด ข้อเสนอ

การตรวจด้วยวิธี DCIP เป็นการตรวจเพื่อคัดกรองพาหะเพื่อแยกคนที่มีผลปกติออก แต่จะไม่สามารถจำแนกชนิดของฮีโมโกลบินที่ผิดปกติได้ รวมถึงข้อจำกัดของการตรวจด้วยวิธีนี้อาจเกิดผลบวกลวงขึ้นได้หากมีการ incubate ที่ 37°C นานเกิน 1 ชั่วโมง หรือผู้อ่านผลไม่มีความชำนาญพอ ดังนั้นในการตรวจพบผลบวกด้วยวิธี DCIP จึงมีความจำเป็นที่จะต้องตรวจยืนยันเพื่อหาชนิดของฮีโมโกลบินที่ผิดปกติ เพื่อดูว่าเป็นเพียงพาหะหรือเป็นโรค เพื่อประโยชน์ในการให้คำแนะนำแก่คู่สมรสในการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ การตรวจ hemoglobin typing มีประโยชน์อย่างยิ่งในการวินิจฉัยและแยกชนิดของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ ช่วยบอกถึงยีนที่ผิดปกติในผู้ป่วยธาลัสซีเมียได้

ประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับ

1. สามารถวินิจฉัยและทราบถึงชนิดของฮีโมโกลบินที่ผิดปกติที่มีผลให้การตรวจ DCIP เป็นบวก
2. สามารถทราบเปอร์เซ็นต์การเกิดผลบวกปลอมของการตรวจ DCIP
3. สามารถให้คำแนะนำแก่คู่สมรสที่มีภาวะเสี่ยงต่อโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ
4. เป็นข้อมูลเบื้องต้นที่จะนำไปสู่การวางแผนเพื่อลดประชากรธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ

ตัวชี้วัดความสำเร็จ

มากกว่าร้อยละ 95 ของผู้ที่มีการตรวจคัดกรองด้วยวิธี DCIP ให้ผลบวก มีการตรวจยืนยันชนิดของฮีโมโกลบิน แล้วพบว่ามีฮีโมโกลบินชนิดที่ผิดปกติ

ลงชื่อ.....สุธิดา สกุลถาวร.....

(นางสาวสุธิดา สกุลถาวร)

ผู้ขอรับการประเมิน

...../ 2 พ.ย. 2553.....