

บทบรรณาธิการ

การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย

วิชัย เหล่าสมบัติ

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

การควบคุมและป้องกันไม่ให้เด็กเกิดใหม่เป็นโรคธาลัสซีเมียและการรักษาผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมียให้มีคุณภาพชีวิตที่ดีที่สุดประสบความสำเร็จเป็นอย่างดีในหลายประเทศ เช่น อิตาลี ไชปรัส กรีซ และ อังกฤษ เป็นต้น¹ แนวทางปฏิบัติในการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียประกอบด้วย การให้ความรู้เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียแก่ประชาชน แพทย์ และบุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุข การตรวจผู้ที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียในประชากร การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ (genetic counselling) และการวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียก่อนคลอด (prenatal diagnosis)¹ การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทยในห้วงระยะเวลาเกือบ 20 ปีที่ผ่านมาประสบความสำเร็จและเจริญก้าวหน้ามากขึ้นเป็นลำดับ ศาสตราจารย์เกียรติคุณแพทย์หญิงคุณหญิงสุดศกร ทูลจินดา ซึ่งเป็นประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย (Thalassemia Foundation of Thailand, TFT) เป็นผู้ที่มีบทบาทที่สำคัญมาก ในการประสานงานกับผู้บริหารกระทรวงสาธารณสุขในระดับรัฐมนตรี ปลัดกระทรวงและอธิบดีเกือบทุกกรม และทุกๆ สมัย เพื่อขอความร่วมมือในการดูแลรักษาผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมียและการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทย ศาสตราจารย์ เกียรติคุณนายแพทย์ ประเวศ วะสี ซึ่งเป็นที่ปรึกษาของมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยเป็นผู้ริเริ่มก่อสร้างเครือข่ายงานธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย (Thailand Thalassemia Network,

TTN) เพื่อการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย โดยเชิญแพทย์และนักวิทยาศาสตร์ที่ตรวจและดูแลรักษาผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียจากสถาบันต่างๆ ทั่วประเทศมาปรึกษาร่วมกันเมื่อวันที่ 3 กรกฎาคม พ.ศ. 2539 ที่กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุขเพื่อพิจารณาแผน(ร่าง)งานธาลัสซีเมียแห่งชาติ² ที่ประชุมเห็นชอบกับแผนงานธาลัสซีเมียแห่งชาติที่ร่างขึ้นในระยะเวลา 10 ปี (พ.ศ. 2541-2550) ซึ่งประกอบด้วย แผนพัฒนาโครงสร้างทางวิชาการธาลัสซีเมีย แผนงานวิจัยธาลัสซีเมีย แผนพัฒนากำลังคนที่ทำงานทางธาลัสซีเมีย และแผนพัฒนาการผลิตทางเศรษฐกิจเกี่ยวกับธาลัสซีเมีย และจัดตั้งเครือข่ายงานธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย (Thailand Thalassemia Network, TTN) โดยมีมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยเป็นองค์กรกลางในการประสานงาน

การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทยในช่วงครึ่งหลังของแผนงานธาลัสซีเมียแห่งชาติได้รับการสนับสนุนจากโครงการหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้าของกระทรวงสาธารณสุขเป็นอย่างดี ทำให้ประชาชน แพทย์ และบุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุขมีความรู้เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียมากขึ้น การตรวจผู้ที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียในประชากรทำได้ในวงกว้างและหลากหลายมากขึ้น ทั้งในระดับของการตรวจคัดกรองเบื้องต้นที่ประหยัดค่าใช้จ่าย และการตรวจยืนยันที่ถูกต้องแม่นยำและมีระบบการตรวจสอบอย่างมีคุณภาพ (Internal and External Quality Assessment)^{3,4} มากขึ้น การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์สามารถให้บริการ

ในวงกว้างมากขึ้น การวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียก่อนคลอด⁵ ทำให้หลายรูปแบบซึ่งช่วยให้ข้อมูลเกี่ยวกับทารกในครรภ์ และเพิ่มทางเลือกแก่คู่สามีภรรยาที่มีปัจจัยเสี่ยงที่จะมีลูกที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรงในการตัดสินใจมากขึ้น เมื่อประเมินเกี่ยวกับค่าใช้จ่ายในการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทยที่ได้ดำเนินการที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ โดยเปรียบเทียบกับค่าใช้จ่ายในการดูแลรักษาพยาบาลตลอดชีวิตของผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรงแล้ว พบว่ามีค่าต่ำกว่ามากซึ่งมีค่าของความคุ้มค่าสูงมาก (cost : benefit ratio = 1:72)⁶ การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทยจึงเป็นทางเลือกที่สำคัญของประชากรไทยที่มีปัจจัยเสี่ยงสูงที่จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรง และช่วยลดภาระค่าใช้จ่ายในการดูแลรักษาผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมียซึ่งเป็นการลดภาวะการกดดันทางเศรษฐกิจของประเทศโดยรวม

การตรวจคัดกรองเบื้องต้นเพื่อตรวจผู้ที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียโดยการตรวจ one tube osmotic fragility test หรือ O.F.test จะมีค่าลดลงหรือให้ผลบวก⁷ การตรวจ O.F.test ในคนที่เป็น β -thalassemia trait จะให้ผลบวกประมาณร้อยละ 96 และในคนที่เป็น β -thalassemia trait จะให้ผลบวกประมาณร้อยละ 93 การตรวจ O.F.test ในคนปกติจะให้ผลบวกปลอมประมาณร้อยละ 5 แต่การตรวจ O.F.test ในคนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียจะให้ผลบวกประมาณร้อยละ 100 การตรวจ Dichlorophenol Indophenol (DCIP) precipitation test หรือ DCIP test เป็นการตรวจคัดกรองเบื้องต้นเพื่อตรวจผู้ที่มีฮีโมโกลบินผิดปกติที่ตกตะกอนง่ายเมื่อถูก oxidised ด้วยสี DCIP เช่น HbE และ HbH การตรวจ DCIP test ในคนที่เป็น HbE trait จะให้ผลบวกประมาณร้อยละ 98-100 ส่วนคนที่เป็น Homozygous HbE จะให้ผลบวกประมาณ ร้อยละ 100 ชุดน้ำยาสำเร็จรูปที่ใช้ในการตรวจ DCIP test ที่ชื่อว่า KKU-DCIP Clear reagent kit สามารถอ่านผลง่ายและสะดวกมาก ในปัจจุบันนี้การตรวจ CBC ส่วนใหญ่ตรวจ

ด้วยเครื่องตรวจนับเม็ดเลือดอัตโนมัติ (Automated hematology analyzer) ที่สามารถแสดงผลตรวจของเม็ดเลือดทุกชนิดโดยเฉพาะ RBC indices (Hb, Hct, RBC, MCV, MCH, MCHC, RDW) สามารถนำมาใช้ในการตรวจคัดกรองเบื้องต้นเพื่อตรวจผู้ที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย ในกรณีที่ผลการตรวจเลือดมีค่า Hb, Hct อยู่ในเกณฑ์ปกติ แต่มีค่า MCV และ MCH ต่ำกว่าค่าปกติคือ MCV < 80 fL, MCH < 25 pg ช่วยบ่งบอกว่าจะเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียที่มีปัจจัยเสี่ยงที่จะมีลูกที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรง (β -thalassemia trait, α -thalassemia trait หรือ HbE trait) แต่คนที่ เป็น HbE trait อาจมีค่า MCV อยู่ในเกณฑ์ปกติ (MCV > 80 fL) ส่วนคนที่มีความโลหิตจางจากการขาดเหล็ก (Iron deficiency anemia) ผลการตรวจเลือดจะมีค่า Hb, Hct, RBC, MCV, MCH ต่ำกว่าค่าปกติ และอาจให้ผลบวกต่อการตรวจ O.F.test แต่ให้ผลลบต่อการตรวจ DCIP test

ผู้ที่ให้ผลลบต่อการตรวจ O.F.test และ DCIP test หรือมีค่า MCV และ MCH อยู่ในเกณฑ์ปกติ ไม่มีความจำเป็นต้องตรวจชนิดของฮีโมโกลบินหรือ Hb typing ซึ่งเสียค่าใช้จ่ายในการตรวจสูง แต่ถ้าให้ผลบวกต่อการตรวจ O.F.test และ DCIP test จะต้องตรวจชนิดของฮีโมโกลบินหรือ Hb typing เพื่อยืนยันการเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียซึ่งมีปัจจัยเสี่ยงสูงที่จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรง เพื่อให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ที่ถูกต้องและเหมาะสม แต่การตรวจ Hb typing ไม่สามารถยืนยันได้ว่าคนๆ นั้นเป็น α -thalassemia trait การตรวจคัดกรองเบื้องต้นเพื่อตรวจผู้ที่เป็น α -thalassemia trait สามารถทำได้โดยการตรวจ HbH inclusion bodies⁷ เนื่องจากผู้ที่เป็น α -thalassemia trait มี HbH ในปริมาณที่น้อยมากๆ ซึ่งไม่สามารถตรวจพบโดยการตรวจ Hb typing HbH เป็น unstable hemoglobin เมื่อย้อมด้วยสีในกลุ่ม supravital stain เช่น methylene blue หรือ brilliant cresyl blue (BCB) จะถูก oxidized และตกตะกอนเป็นเม็ดสีน้ำเงิน

รูปร่างค่อนข้างกลมและขอบเรียบคล้ายลูกปัด ที่เรียกว่า HbH inclusion bodies ซึ่งมีหลายเม็ดในเม็ดเลือดแดงแต่ละเซลล์ ผู้ที่เป็น α -thalassemia₁ trait สามารถตรวจพบเม็ดเลือดแดงที่มี HbH inclusion bodies แต่พบน้อยซึ่งพบเพียงเซลล์เดียวจากเม็ดเลือดแดงประมาณ 50,000-100,000 เซลล์ การใช้สี BCB ที่ละลายใน citrate saline buffer ในขนาดความเข้มข้น 1% ย้อมดู HbH inclusion bodies ในเม็ดเลือดแดงจะเห็นเป็นเม็ดเล็กๆสีน้ำเงินและกระจายสม่ำเสมอทั่วเม็ดเลือดแดง ซึ่งมีลักษณะคล้ายลูกกอล์ฟ การใช้สี BCB ที่ละลายใน citrate saline buffer ในขนาดความเข้มข้น 1% เสมียบนแผ่นแก้วสไลด์แล้วทิ้งให้แห้ง นำเลือดที่ต้องการทดสอบ 1 หยดลงบนแผ่นแก้วสไลด์แล้วปิดด้วย cover slip ผนึกรอบ cover slip ด้วยวาสลินเพื่อกันแห้ง วิธีการตรวจแบบนี้เรียกว่า dry BCB preparation ซึ่งสามารถเก็บเอาไว้ตรวจดู HbH inclusion bodies นานเกิน 1-2 วัน อาจารย์ธนศักดิ์ ตาตุ และคณะพยายามปรับปรุงวิธีการตรวจ Dry BCB preparation ที่รายงานในวารสารเล่มนี้โดยใช้สี BCB ที่ละลายใน absolute ethyl alcohol ในขนาดความเข้มข้น 1% จำนวน 60 μ L เสมียบนแผ่นแก้วสไลด์ครึ่งละ 15 μ L แล้วทิ้งให้แห้ง แล้วเสมียทับซ้อนกันบนแผ่นแก้วสไลด์นั้นถึง 4 ชั้น นำเลือดที่ต้องการทดสอบ 10 μ L หยดลงบนแผ่นแก้วสไลด์แล้วปิดด้วย cover slip ผนึกรอบ cover slip ด้วยวาสลินเพื่อกันแห้ง ก็สามารถใช้ในการตรวจคัดกรองเบื้องต้นเพื่อตรวจหาผู้ที่เป็น α -thalassemia₁ trait ข้อที่ควรระมัดระวังและสำคัญมากคือ สี methylene blue หรือ BCB ที่นำมาใช้ทดสอบควรจะเป็นสีที่เตรียมขึ้นใหม่ๆ ซึ่งยังคงคุณสมบัติการเป็น oxidative agent ในการ oxidise HbH ให้ตกตะกอนในเม็ดเลือดแดง การเพิ่มประสิทธิภาพในการตรวจ HbH inclusion bodies สามารถทำได้โดยนำเลือดที่ต้องการทดสอบใส่ในหลอด capillary แล้วนำเอาไปปั่นเหมือนการตรวจ Hct ดูดเอาเลือดที่อยู่ใต้ชั้น buffy coat มาตรวจ HbH inclusion bodies จะมีโอกาสตรวจพบได้ง่ายขึ้น⁸ การ

ตรวจคัดกรองเบื้องต้นเพื่อตรวจผู้ที่เป็น α -thalassemia₁ trait โดยการตรวจ HbH inclusion bodies นี้ อาจตรวจไม่พบทั้งๆ ที่ผู้นั้นเป็น α -thalassemia₁ trait วิธีการตรวจวินิจฉัยให้แม่นยำต้องใช้เทคนิคการวิเคราะห์อื่น⁹ เพื่อยืนยันการเป็น α -thalassemia₁ trait ที่มีปัจจัยเสี่ยงสูงที่จะมีลูกเป็นโรค Hb Bart's hydrops fetalis ซึ่งเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรง เพื่อให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ที่ถูกต้องและเหมาะสม

การวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียก่อนคลอดเป็นการให้ข้อมูลเกี่ยวกับทารกในครรภ์ว่าเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่⁵ คู่สามีภรรยาที่มีปัจจัยเสี่ยงสูงที่จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรงที่ตัดสินใจจะเลือกใช้การวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียก่อนคลอด ควรจะได้รับคำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ก่อนที่ภรรยาจะตั้งครรภ์ เพื่อให้ศึกษาข้อมูลต่างๆ เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียและทำความเข้าใจเป็นอย่างดีก่อนที่จะตัดสินใจซึ่งมีทางเลือกหลายทาง การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ก่อนการวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียก่อนคลอดควรครอบคลุมถึงประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับ วิธีการตรวจวินิจฉัยและระยะเวลาที่เหมาะสม ค่าใช้จ่ายในการตรวจ อันตรายและผลแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้นในการวินิจฉัย ต้องอธิบายให้ผู้มาขอรับบริการทราบว่าวิธีการตรวจวินิจฉัยอาจล้มเหลว บางครั้งอาจต้องตรวจซ้ำเพื่อให้การวินิจฉัยที่ถูกต้องและแม่นยำ และบางครั้งผลการตรวจอาจผิดพลาด นอกจากนี้ควรบอกถึงผลเสียทางจิตใจที่อาจเกิดกับหญิงตั้งครรภ์ที่ตรวจพบว่ามีทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรงและต้องยุติการตั้งครรภ์ คู่สามีภรรยาควรปรึกษาหารือกันและทำความเข้าใจประเด็นต่างๆ ให้ดีก่อนที่จะตัดสินใจเลือกการวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียก่อนคลอด

การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ว่าเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ สามารถทำได้โดยการเอาเซลล์ ชิ้นส่วนหรือสารพันธุกรรม (DNA) หรือเลือดของฟัตัสหรือทารกในครรภ์ออกมาตรวจ การเอาชิ้นส่วนของ chorionic villi ซึ่งเป็นชิ้นส่วนของรกที่มีสารพันธุกรรม (DNA) เหมือนของทารกทุกอย่างออกมาตรวจเรียกว่า chorionic villi

sampling หรือ CVS โดยอาศัยใช้เทคนิคการวิเคราะห์ยีน ซึ่งสามารถทำได้เมื่อตั้งครรภ์ประมาณ 9-12 สัปดาห์ การเอาเซลล์ของน้ำคร่ำ (amniocytes) จากการทำ amniocentesis มาสกัดเอาสารพันธุกรรม (DNA) มาตรวจโดยใช้เทคนิคการวิเคราะห์ยีน สามารถทำได้เมื่อตั้งครรภ์ประมาณ 13-16 สัปดาห์ การเอาเลือดของฟetusหรือทารกในครรภ์ออกมาตรวจ (fetal blood sampling) สามารถทำได้เมื่อตั้งครรภ์ประมาณ 16-22 สัปดาห์ โดยนำเลือดของฟetusที่เจาะได้มาตรวจดูลักษณะของเม็ดเลือดแดงและยืนยันว่าเป็นเลือดของฟetusหรือทารกจริง ๆ ด้วยการย้อมสี acid elution stain แล้วนำเลือดนั้นไปตรวจชนิดของฮีโมโกลบินด้วยวิธี High performance liquid chromatography (HPLC) ควรนำเลือดที่เหลือตรวจยืนยันความถูกต้องโดยใช้เทคนิคการวิเคราะห์ยีน เลือดของทารกในครรภ์ที่นำไปตรวจชนิดของฮีโมโกลบินด้วยวิธี HPLC นี้สามารถให้การวินิจฉัยทารกในครรภ์ว่าเป็นโรค Hb Bart's hydrops fetalis¹⁰ หรือ β -thalassemia major¹¹ ศาสตราจารย์เกียรติคุณนายแพทย์ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรีและคณะได้ศึกษาการวินิจฉัยก่อนคลอดของโรค β^0 -thalassemia HbE disease ซึ่งเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรงอีกชนิดหนึ่ง โดยการนำเลือดของทารกในครรภ์ไปตรวจชนิดของฮีโมโกลบินด้วยวิธี HPLC ที่รายงานในวารสารเล่มนี้เป็นการเพิ่มทางเลือกให้แก่คู่สามีภรรยาที่มีปัจจัยเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรงชนิดนี้ ในการตัดสินใจเกี่ยวกับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ว่าเป็นโรค β^0 -thalassemia HbE disease หรือไม่ โดยอาศัยการตรวจทางห้องปฏิบัติการที่ไม่ยุ่งยากและให้ผลเร็ว สลับเปลี่ยนค่าใช้จ่ายต่ำกว่าการตรวจโดยใช้เทคนิคการวิเคราะห์ยีน นอกจากนี้ยังสามารถช่วยให้หญิงตั้งครรภ์ที่มีปัจจัยเสี่ยงสูงที่จะมีลูกเป็นโรค β^0 -thalassemia HbE disease แต่เผชิญมาฝากครรภ์สายซึ่งอยู่ในช่วงไตรมาสที่สอง สามารถเลือกวิธีการตรวจเลือดทารกในครรภ์โดยการตรวจชนิดของฮีโมโกลบินด้วยวิธี HPLC ที่รายงานในวารสารเล่มนี้เพื่อช่วยในการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ว่าเป็นโรค β^0 -thalassemia

HbE disease หรือไม่

การตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียก่อนคลอดทั้งสามวิธีข้างต้นคือ CVS, amniocentesis และ fetal blood sampling เป็นวิธีที่ invasive มีโอกาสเสี่ยงที่จะเกิดการสูญเสียทารกในครรภ์และอาจมีอันตรายต่อแม่หรือหญิงตั้งครรภ์จากการตรวจดังกล่าว การตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียก่อนคลอดด้วยวิธี non-invasive โดยการเจาะเลือดแม่หรือหญิงตั้งครรภ์เพื่อตรวจ fetal DNA เป็นวิธีที่ปลอดภัยกว่าและไม่มีโอกาสเสี่ยงที่จะเกิดการสูญเสียทารกในครรภ์ซึ่งน่าจะเป็นทางเลือกที่ดีกว่า การตรวจ fetal DNA ในเลือดของแม่หรือหญิงตั้งครรภ์ (maternal plasma) สามารถตรวจพบได้ตั้งแต่อายุครรภ์ 7 สัปดาห์¹² จากการศึกษายูนิคัสตั้งครรภ์ที่มีปัจจัยเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรค β -thalassemia major และมีอายุครรภ์ประมาณ 12-19 สัปดาห์โดยการเจาะเลือดตรวจ fetal DNA ด้วยเทคนิคการวิเคราะห์ยีนโดย Chiu RWK และคณะ¹³ โดยมีข้อจำกัดของการตรวจวิธีนี้คือต้องทราบชนิดของความผิดปกติในระดับโมเลกุล (β -thalassemia mutation) ของพ่อและแม่ของฟetus ก่อน และชนิดของความผิดปกติในระดับโมเลกุลของพ่อและแม่นั้นต้องไม่ใช่ชนิดเดียวกัน เช่น พ่อเป็น codons 41/42(-CTTT) heterozygote และแม่เป็น codon 17(A-T) heterozygote ถ้าตรวจ fetal DNA แล้วไม่พบว่าฟetusมีความผิดปกติชนิด codons 41/42(-CTTT) ก็สามารถให้การวินิจฉัยฟetusหรือทารกในครรภ์นั้นว่าไม่ได้เป็นโรค β -thalassemia major¹³ แต่ถ้าตรวจ fetal DNA แล้วพบว่าฟetusมีความผิดปกติชนิด codons 41/42(-CTTT) ก็สามารถบอกว่าฟetusหรือทารกในครรภ์นั้นอาจเป็น codons 41/42(-CTTT) heterozygote เหมือนพ่อ หรือเป็น compound heterozygote ของ codons 41/42(-CTTT) และ codon 17(A-T) ที่เป็นโรค β -thalassemia major ซึ่งไม่สามารถแยกออกจากกันได้ แต่ถ้าต้องการตรวจวินิจฉัยให้ชัดเจนก็สามารถทำได้โดยการตรวจความผิดปกติใน fetal cells จากเลือดแม่ด้วยเทคนิคการวิเคราะห์ยีนเพิ่มเติม แต่การเก็บ fetal

cells จากเลือดแม่ที่ทำได้ยากมาก ในกรณีที่ไม่สามารถเก็บ fetal cells จากเลือดแม่ได้ก็ต้องใช้วิธีที่ invasive วิธีใดวิธีหนึ่งใน 3 วิธีข้างต้นแล้วแต่ความเหมาะสมในการวินิจฉัยเพิ่มเติม จากการศึกษาหญิงตั้งครรภ์ที่มีปัจจัยเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรค β -thalassemia HbE disease และมีอายุครรภ์ประมาณ 8-18 สัปดาห์โดยการเจาะเลือดตรวจ fetal DNA ด้วยเทคนิคการวิเคราะห์ยีนโดยกุลนา ฟุเจอร์ญและคณะ¹⁴ โดยที่พ่อเป็น HbE trait หรือ heterozygote และแม่เป็น β -thalassemia trait ถ้าตรวจ fetal DNA แล้วไม่พบว่าพิตัสมีความผิดปกติชนิด codon 26(G-A) หรือ HbE ก็สามารถให้การวินิจฉัยพิตัสหรือทารกในครรภ์นั้นว่าไม่ได้เป็นโรค β -thalassemia HbE disease แต่ถ้าตรวจ fetal DNA แล้วพบว่าพิตัสมีความผิดปกติชนิด codon 26(G-A) หรือ HbE ก็สามารถบอกว่าพิตัสหรือทารกในครรภ์นั้นอาจเป็น HbE trait เหมือนพ่อ หรือเป็นโรค β -thalassemia HbE disease การตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีก่อนคลอดด้วยวิธี non-invasive นี้จึงเป็นทางเลือกใหม่ที่พึงประสงค์อย่างยิ่งของคู่สามีภรรยาที่มีปัจจัยเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรงในอนาคตอันใกล้

เอกสารอ้างอิง

1. วิชัย เหล่าสมบัติ. การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย. ตำราธาลัสซีเมีย. กรุงเทพฯ: บริษัท โอ เอส พรีนติ้ง เฮาส์ จำกัด พ.ศ.2541 หน้า 171-181.
2. ประเวศ วะสี. แผนงานธาลัสซีเมียแห่งชาติ พ.ศ.2539.
3. ISO/IEC guide 43: 1996 Proficiency testing by interlaboratory comparison. Part 1, development and operation of proficiency testing schemes.
4. ISO/IEC 17025: 1999 General requirements for the competence of testing and calibration laboratories.
5. วิชัย เหล่าสมบัติ. การวินิจฉัยโรคก่อนคลอด. ตำราธาลัสซีเมีย. กรุงเทพฯ: บริษัท โอ เอส พรีนติ้ง เฮาส์ จำกัด. พ.ศ.2541 หน้า 183-194.
6. ชเนนทร์ วนาภิรักษ์. ความคุ้มค่าของโครงการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียกรณีศึกษาของคณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่. ใน อรุณี เจตศิริสุภาพ, สุพรรณ ฟุเจอร์ญ, นิพนธ์พร วรมงคล และ จินตนา พัฒนพงศ์ธร บรรณาธิการ. การประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 8 วันที่ 8-9 สิงหาคม พ.ศ.2545. กรุงเทพมหานคร: โรงพิมพ์ชุมนุมสหกรณ์การเกษตรแห่งประเทศไทย พ.ศ.2545 หน้า 24-31.
7. ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี, มาลีดา พรพัฒน์กุล, ปราณี ฟุเจอร์ญ, สุพรรณ ฟุเจอร์ญ และ ทศนีย์ เล็บนาถ. ใน ทศนีย์ เล็บนาถ และ ปราณี ฟุเจอร์ญ บรรณาธิการ. ธาลัสซีเมีย-คู่มือการวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ. กรุงเทพฯ: มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย พ.ศ.2542.
8. Maungsapaya W, Winichagoon P, Fucharoen S, Pootrakul S, Wasi P. Improve technique for detecting intra-erythrocytic inclusion bodies in α -thalassemia₁ trait. J Med Assoc Thai 1985;68:43-5.
9. Chang JP, Lee SS, et al. Rapid diagnosis of α -thalassemia₁ of Southeast Asia type and hydrops fetalis by polymerase chain reaction. Blood 1991;78: 853-4.
10. Sanguansermsri T, Thanarattanakorn P, Steger HF, et al. Prenatal diagnosis of Hemoglobin Bart's hydrops fetalis by HPLC analysis of hemoglobin in fetal blood samples. Southeast Asian J Trop Med Public Health 2001;32:1-6.
11. Sanguansermsri T, Thanarattanakorn P, Steger HF, et al. Prenatal diagnosis of beta-thalassemia major by HPLC analysis of hemoglobin in fetal blood samples. Hemoglobin 2001;25:19-27.
12. Lo YMD, Tein MS, Lau TK, et al. Quantitative analysis of fetal DNA in maternal plasma and serum: implications for noninvasive prenatal diagnosis. Am J Hum Genet 1998;62:768-75.
13. Chiu RWK, Lau TK, Leung TN, Chow KCK, Chui DHK, Lo YMD. Prenatal exclusion of β -thalassemia major by examination of maternal plasma. Lancet 2002;360: 998-1000.
14. Fucharoen G, Tungwiwat W, Ratanasiri T, Sanchai-suriya K, Fucharoen S. Prenatal detection of fetal hemoglobin E gene from maternal plasma. Prenat Diagn 2003;23:393-6.

เกิดเข็งก็แก้เข็ง

เมื่อเกิดเข็ง	คือ ชัด	จิตในจิต
เรื่องที่เกิด	ไม่ "มันส์"	จนขวัญเสีย
เกิดข้อแก้	ทางใจ	ให้อ่อนเพลีย
หมด "ใจเดียว"	เสียทาง	อย่างเขยเขย
เรื่องแก้เข็ง	คือ ชัด	จิตขี้น
จนรับคิด	ปลุกตัว	อย่ามัวเฉย
นึกถึงสิ่ง	มั่งขวัญ	อันเคยเคย
อย่าละเลย	ภูมิใจ	ไม่เข็งเอย

หลวงตาม้าขาว