

1.1 ความเป็นมาและความสำคัญของปัญหา

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย (thalassemia) เป็นปัญหาสำคัญของประเทศไทย ธาลัสซีเมียชนิดแอลฟา (α thalassemia) เป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของเม็ดเลือดแดงที่เกิดขึ้นเนื่องจากการสร้างสายโกลบินชนิดแอลฟา (α globin chain) ลดลงทำให้ปริมาณฮีโมโกลบิน (Hemoglobin; Hb) ภายในเม็ดเลือดแดงลดลงด้วยส่งผลให้เกิดพยาธิสภาพต่างๆ ตามมาเช่น ซีด ตีซ่าน ตับและม้ามโต เป็นต้น ธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาแบ่งเป็น 4 ชนิดตามความรุนแรงของความผิดปกติทางพันธุกรรม ดังนี้ α thalassemia 2 trait, α thalassemia 1 trait, Hb H disease และ Hb Bart's hydrop fetalis ในกลุ่มของ α thalassemia 2 และ α thalassemia 1 trait จัดว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดแอลฟา (α thalassemia trait) ซึ่งเป็นกลุ่มที่ไม่แสดงอาการหรือไม่มีความผิดปกติทางโลหิตอย่างเด่นชัด ทำให้วินิจฉัยโรคได้ยาก เป็นกลุ่มประชากรที่มีปัญหา ทั้งนี้เพราะเป็นพาหะของโรคและถ่ายทอดความผิดปกติทางพันธุกรรมไปสู่ลูกได้⁽¹⁻³⁾ จากรายงานการศึกษาในกลุ่มประชากรในกรุงเทพฯ และเชียงใหม่ พบว่ามีประชากรที่เป็น α thalassemia 2 trait และ α thalassemia 1 trait ร้อยละ 20 และ 30 ตามลำดับ^(4,5) การตรวจวินิจฉัยที่ถูกต้องแม่นยำต้องใช้เทคนิคทางเทคโนโลยีชีวภาพเพื่อหาความผิดปกติระดับยีน (gene) แต่เทคนิคดังกล่าวต้องใช้ความชำนาญพิเศษ มีค่าใช้จ่ายสูงและสามารถทำได้ในห้องปฏิบัติการบางแห่งเท่านั้น ในโรงพยาบาลบางแห่งมีการวินิจฉัยโดยใช้วิธีการตรวจหา hemoglobin (Hb) Bart's ในเลือดจากสายสะดือโดยใช้เทคนิค Hb electrophoresis หรือ column chromatography^(2,5) อย่างไรก็ตามยังมีปัญหาเรื่องเทคนิคและเครื่องมือที่ใช้ในการตรวจวิเคราะห์ ปัจจุบันในโรงพยาบาลส่วนใหญ่มีเครื่องนับเซลล์อัตโนมัติ (electronic cell counter) ใช้ในงานประจำทางโลหิตวิทยา ซึ่งเป็นเครื่องมือที่ใช้ง่ายและค่าใช้จ่ายไม่สูงเมื่อเทียบกับเทคนิคอื่นๆ เครื่องนับเซลล์อัตโนมัติมีขีดความสามารถในการรายงานตัวชี้วัด (parameter) ต่างๆ ทางโลหิตวิทยามากมาย ซึ่งมีประโยชน์สามารถนำไปวิเคราะห์หาความผิดปกติทางโลหิตวิทยาได้ ที่ผ่านมามีส่วนใหญ่งานใช้ค่าชี้วัดทางโลหิตวิทยามากใช้ในรูปแบบของช่วงข้อมูลระหว่างค่าเฉลี่ยและส่วนเบี่ยงเบนมาตรฐาน หรือใช้สมการคำนวณหา discrimination index เพื่อแยกธาลัสซีเมียชนิดต่างๆ หรือแยกธาลัสซีเมียออกจากภาวะโลหิตจางชนิดอื่น⁽⁶⁻⁸⁾ ซึ่งช่วงข้อมูลที่ได้ดังกล่าวยังมีค่าที่เหลื่อมล้ำกันอยู่ทั้งระหว่างธาลัสซีเมียแต่ละชนิดและธาลัสซีเมียกับภาวะโลหิตจางชนิดอื่น ดังนั้นในการวิจัยนี้จึงมีวัตถุประสงค์ที่จะวิเคราะห์ค่าชี้วัดต่างๆ ทางโลหิตวิทยาที่ได้จากการตรวจเลือดจากสายสะดือทารกแรกเกิดสองกลุ่มคือ ทารกปกติและทารกที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาโดยใช้การคำนวณทางสถิติที่ซับซ้อนมากขึ้นจึงคาดหวังไว้ว่าการคำนวณดังกล่าว

จะช่วยเพิ่มค่าความไว (sensitivity) ความจำเพาะ (specificity) และประสิทธิภาพ (efficiency) ของค่าชี้วัดทางโลหิตวิทยาในการวินิจฉัยทารกทั้งลองกลุ่ม ซึ่งหากพิสูจน์ได้ว่าวิธีการที่พัฒนาขึ้นนี้ มีความเหมาะสมก็จะสามารถนำไปใช้ในการตรวจกรองขั้นต้นในการแบ่งแยกทารกปกติกับทารกที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดแอลฟา ก่อนที่จะตรวจยืนยันด้วยวิธีมาตรฐานต่อไป

1.2 วัตถุประสงค์ของการวิจัย

- 1.2.1 เพื่อวิเคราะห์ตัวชี้วัดชนิดต่างๆ ที่ได้จากเครื่องนับเซลล์อัตโนมัติ ในการตรวจเลือดจากสายสะดือจากเด็กแรกเกิดที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาและเด็กปกติเปรียบเทียบกับ การตรวจหา Hb Bart's โดยวิธี Hb electrophoresis
- 1.2.2 เพื่อนำผลการวิเคราะห์ (ค่าจำเพาะต่างๆ) ไปใช้สำหรับการแยกกลุ่มผิดปกติดังกล่าว
- 1.2.3 เพื่อหาอุบัติการณ์ของพาหะของธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาในเด็กแรกเกิดที่มาคลอดที่โรงพยาบาลนครนายก

1.3 ขอบเขตของการวิจัย

ในการศึกษาวิจัยครั้งนี้ได้ทำการตรวจเลือดจากสายสะดือเด็กทารกที่มาคลอดที่โรงพยาบาลนครนายก ด้วยเครื่องนับเซลล์อัตโนมัติเพื่อนำค่าชี้วัดที่ได้จากเครื่องดังกล่าวไปวิเคราะห์ โดยการคำนวณทางสถิติเพื่อหาค่าจำเพาะต่างๆ เช่นความไว ความจำเพาะและประสิทธิภาพในการจำแนกระหว่างทารกปกติกับทารกที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดแอลฟา เมื่อเปรียบเทียบกับ Hb electrophoresis

1.4 ประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับ

- 1.4.1 ได้แนวทางหรือวิธีการในการตรวจกรองพาหะของธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาในเด็กแรกเกิดซึ่งสามารถตรวจได้ในโรงพยาบาลทั่วไปด้วยเครื่องนับเซลล์อัตโนมัติ
- 1.4.2 ได้ข้อมูลเกี่ยวกับอุบัติการณ์ของพาหะของธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาในทารกที่คลอดที่โรงพยาบาลนครนายก เพื่อการวางแผนระบบสาธารณสุขต่อไป
- 1.4.3 วิธีการที่ได้พัฒนาขึ้นนี้หากได้รับการพิสูจน์ว่ามีความเหมาะสมก็จะสามารถนำไปใช้ตรวจกรองหาพาหะของธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาต่อไป