

## บทที่ 4 ผลการทดลอง (Results)

### 4.1. ผลการตรวจพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย

จากการตรวจคัดกรองแอลฟาธาลัสซีเมียด้วยการทดสอบความเปราะของเม็ดเลือดแดงชนิดหลอดเดียว (one tube osmotic fragility test, OF test) โดยใช้ชุดตรวจน้ำยาสำเร็จรูป KKU-OF และ immunochromatographic strip test (GPO  $\alpha$  THAL IC strip test) ไปแล้ว ระหว่างเดือนมกราคมถึง เดือนมิถุนายน รวมทั้งสิ้น 414 ราย สำหรับตัวอย่างเลือดที่มีผลการคัดกรองที่ผิดปกติ ได้ทำการตรวจยืนยันด้วยการวิเคราะห์ฮีโมโกลบินด้วยเครื่อง HPLC และตรวจหายีนอัลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 (SEA และ THAI deletion) ด้วยเทคนิค multiplex PCR เพื่อหาผลบวกปลอม และผลลบปลอมของวิธีตรวจคัดกรองทั้ง 2 วิธี โดยตัวอย่างการแสดงผลการรายงานการตรวจยืนยันวิธี HPLC และวิธี multiplex PCR และการสรุปผลการตรวจของตัวอย่างแต่ละรายแสดงในภาคผนวก

สรุปผลการตรวจพาหะแอลฟาธาลัสซีเมียทั้ง 414 ราย พบพาหะแอลฟาธาลัสซีเมียทั้งหมด 27 ราย โดยแบ่งเป็น พาหะ  $\alpha$  thalassemia SEA type (Southeast Asia deletion) จำนวน 18 ราย, Thai type (Thai deletion) จำนวน 2 ราย, SEA type ร่วมกับ Thai type จำนวน 2 ราย, Hb H ( $\alpha$  thalassemia-1/  $\alpha$  thalassemia-2) จำนวน 3 ราย (Hb H = 1 ราย, Hb H with Hb E trait = 1 ราย และ Hb H & Hb CS with Hb E trait = 1 ราย) และ HbCS จำนวน 2 ราย (ตารางที่ 4.1) ซึ่งในจำนวนพาหะแอลฟาธาลัสซีเมียดังกล่าว เมื่อตรวจคัดกรองด้วยชุดตรวจน้ำยาสำเร็จรูป KKU-OF และ GPO  $\alpha$  THAL IC strip test แล้วกลับให้ผลลบต่อตัวอย่าง จำนวน 12 และ 2 ราย ตามลำดับ แต่เมื่อนำตัวอย่างที่ให้ผลลบมาตรวจยืนยันด้วยเทคนิค multiplex PCR แล้วให้ผลบวก กล่าวได้ว่าชุดตรวจน้ำยาสำเร็จรูป KKU-OF และ GPO  $\alpha$  THAL IC strip test ให้ผลลบลวง (false negative, FN) จำนวน 12 และ 2 ราย ตามลำดับ

ในการตรวจพาหะแอลฟาธาลัสซีเมียครั้งนี้ยังตรวจพบ HbE และ  $\beta$ - thalassemia trait รวมทั้งสิ้น 36 ราย คือ heterozygous HbE (EA) จำนวน 21 ราย, homozygous HbE (EA) จำนวน 13 ราย และ  $\beta$ - thalassemia trait จำนวน 2 ราย ซึ่งการที่การตรวจคัดกรองพาหะแอลฟาธาลัสซีเมียให้ผลบวกกับ HbE และ  $\beta$ - thalassemia trait ซึ่งเป็นความผิดปกติบนฮีโมโกลบินสายเบตานั้นถือว่าการให้ผลบวกลวง (false positive, FP) โดยชุดตรวจน้ำยาสำเร็จรูป KKU-OF และ GPO  $\alpha$  THAL IC strip test ให้ผลบวกลวงจำนวน 12 และ 2 ราย ตามลำดับ แสดงผลบวก ผลลบ ผลบวกปลอม และผลลบปลอม ของวิธีการตรวจคัดกรองพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย แสดงดังตารางที่ 4.2

**ตารางที่ 4.1.** ผลการตรวจยืนยันพันพาหะแอลฟาธาลัสซีเมียจำนวน 414 ราย

Hb Typing	PCR for alpha thalassemia	Interpretation	Number of cases
A2A	Negative	Normal or Non clinical significant thalassemia	351
A2A	SEA	alpha Thalassemia 1 (SEA Type)	18
A2A	Thai	alpha Thalassemia 1 (Thai Type)	2
A2A	Thai, SEA	alpha Thalassemia 1 (Thai Type+SEA Type)	2
A2A Bart's	Hb H disease (SEA Type with 3.7 kb deletion)	Hb H disease	1
EA Bart's	EA Bart's disease (SEA Type with 3.7 kb deletion)	Hb H disease with HbE Trait	1
CS EA Bart's	CS EA Bart's disease	Hb H-CS with Hb E trait	1
CS A2A	Hb Constant Spring trait	Suspected Hb Constant Spring	2
EA*	Negative	HbE Trait without alpha Thalassemia	21
EE*	Negative	Homozygous Hb E without alpha Thalassemia	13
A2A*	Negative	Beta Thal trait without alpha Thalassemia	2

\*Positive for beta-thalassemia trait and Hb E

**ตารางที่ 4.2** เปรียบเทียบผลการตรวจคัดกรองพาหะแอลฟาธาลัสซีเมียระหว่าง 2 วิธี เมื่อยืนยันด้วยวิธี Hb typing และ multiplex PCR

วิธี/ผลการทดลอง	TN	TP	FN	FP
KKU-OF	357	15	12	30
IC strip	368	25	2	19

TN = True negative, TP = True positive, FN = False negative, FP = False positive

#### 4.2. ประสิทธิภาพการตรวจคัดกรองพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย

เมื่อนำค่าผลลบ (TN) ผลบวก (TP) ผลลบลวง (FN) และผลบวกลวง (FP) ที่ได้จากรายการที่ 4.2 มาคำนวณหาค่าความไวของวิธี (Sensitivity of test), ค่าความจำเพาะของวิธี (Specificity of test), ค่าทำนายผลบวกหรือค่าพยากรณ์ผลบวกของวิธี (Positive predictive value, PPV), ค่าทำนายผลลบหรือค่าพยากรณ์ผลลบของวิธี (Negative predictive value, NPV) และค่าประสิทธิภาพของวิธี (Efficiency of test/ accuracy) พบว่าวิธี IC strip มีค่าทั้งหมดสูงกว่าวิธี KKU-OF ดังแสดงในตารางที่ 4.3 อย่างไรก็ตามค่าพยากรณ์ผลบวกของวิธี KKU-OF (PPV = 33.3%) และ

IC-strip มีค่าค่อนข้างต่ำ และปานกลาง (PPV = 56.8%) ตามลำดับ ทั้งนี้อาจเนื่องมาจากมีผลบวก  
 ลวงที่เกิดจาก Hb E และ  $\beta$ -thalassemia trait นั้นเอง

**ตารางที่ 4.3** เปรียบเทียบประสิทธิภาพของวิธีการตรวจคัดกรองพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย

	%sensitivity	%specificity	%PPV*	%NPV**	%efficiency of test
KKU-OF	55.5	92.2	33.3	96.7	89.8
IC-strip	92.6	95.1	56.8	99.4	94.9

\*PPV = Positive predictive value, \*\*NPV = Negative predictive value