

โครงการวิจัยเรื่องการให้คำปรึกษาแนะนำในการดูแลผู้ป่วยและพาหะของโรคธาลัสซีเมีย (Genetic counseling in thalassemic carriers and patients)

ภายใต้แผนงานวิจัย การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลก

ความสำคัญและที่มาของปัญหาที่ทำการวิจัย

โรคธาลัสซีเมียจัดเป็นปัญหาทางสาธารณสุขของประเทศไทย พบผู้เป็นโรคธาลัสซีเมียร้อยละ 1 มีอุบัติการณ์ของเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโรคถึง 12,000 คนต่อปี ผู้ป่วยจะมีอาการซีด อ่อนเพลีย ท้องป่อง ตับม้ามโต กระดูกใบหน้าเปลี่ยน จมูกแบน โหนกแก้มสูง กระดูกบางเปราะหักง่าย ร่างกายแคระแกร็น ในรายที่ซีดมาก จำเป็นต้องได้รับเลือด ซึ่งอาจมีภาวะเหล็กเกินตามมาโดยธาตุเหล็กจะไปสะสมตามอวัยวะต่างๆ ของร่างกาย ทำให้ผิวคล้ำ ตับแข็ง และหัวใจล้มเหลวได้

แนวทางในการควบคุมและป้องกันโรคคือ การป้องกันไม่ให้มีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโรค โดยเฉพาะในกลุ่มคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงโดยการให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์ (genetic counseling) การตรวจคัดกรองหาพาหะธาลัสซีเมีย และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด และการดูแลผู้ป่วยให้มีคุณภาพชีวิตที่ดี ปัญหาที่พบในและหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวรคือ การมาฝากครรภ์ในช่วงอายุครรภ์ไตรมาสที่ 3 (third trimester) เนื่องจากขาดความรู้ความเข้าใจในการถ่ายทอดโรคธาลัสซีเมียมาสู่ลูกจึงทำให้การควบคุมป้องกันโรคทำได้ยาก คณะผู้วิจัยจึงได้พัฒนารูปแบบในการเผยแพร่ความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียและการดูแลรักษาสุขภาพในผู้ที่เป็นโรคหรือผู้ที่มีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย โดยจัดทำเอกสารและสื่อคอมพิวเตอร์เพื่อเผยแพร่ให้แก่ผู้ที่มารับการตรวจสุขภาพประจำปี และหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวรโดยมีเจ้าหน้าที่พยาบาลให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ (genetic counseling) ในการวางแผนการมีบุตร และวัดประเมินความพึงพอใจต่อการได้รับความรู้และการนำไปใช้ประโยชน์ เพื่อลดอุบัติการณ์ของโรคธาลัสซีเมีย ตามแผนการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลก และเป็นการเพิ่มคุณภาพชีวิตของประชาชนในจังหวัดพิษณุโลกและระบบการจัดการสาธารณสุขดีขึ้น และมีความมั่นคงด้านสุขภาพของประเทศไทย

วัตถุประสงค์ของการทำวิจัย

เพื่อลดอุบัติการณ์ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียในพื้นที่จังหวัดพิษณุโลก โดยให้ความรู้เกี่ยวกับการดูแลรักษาสุขภาพของผู้ป่วยและผู้ที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย รวมทั้งการวางแผนการมีบุตร โดยเผยแพร่ในรูปแบบของแผ่นพับ และโปสเตอร์ ณ หน่วยบริการปฐมภูมิ (PCU) ที่ให้บริการตรวจสุขภาพประจำปีของประชาชน และหญิงที่มาฝากครรภ์และคู่สมรสที่หน่วยสูตินรีเวช โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร จังหวัดพิษณุโลก เพื่อลดอุบัติการณ์การเกิดโรคธาลัสซีเมียตามแผนการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลก อันเป็นแนวทางในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียในพื้นที่ดังกล่าว

การทบทวนวรรณกรรม/สารสนเทศที่เกี่ยวข้อง

โรคธาลัสซีเมียจัดเป็นปัญหาทางสาธารณสุขของประเทศไทย พบผู้เป็นโรคธาลัสซีเมียร้อยละ 1 มีอุบัติการณ์ของเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโรคถึง 12,000 คนต่อปี (Fucharoen & Winichagoon, 1992) โรคธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรงมี 3 ชนิดได้แก่ Hb Barts' hydrops fetalis (homozygous α -thalassemia) ซึ่งเป็นชนิดที่รุนแรงที่สุด ทารกอาจเสียชีวิตในครรภ์ หรือขณะคลอด หรือหลังคลอดได้ไม่นาน ทารกมีลักษณะบวมและซีด รกมีขนาดใหญ่ ตับโต แม่จะมีปัญหาแทรกซ้อนระหว่างตั้งครรภ์ มีภาวะครรภ์เป็นพิษ และอาจถึงแก่ชีวิต

ส่วน ผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิด homozygous β -thalassemia และ compound heterozygous β -thalassemia/hemoglobin E (β -thal/HbE) เมื่อแรกเกิดไม่พบความปกติ จะเริ่มมีอาการเมื่อเข้าขวบปีแรก คือซีด อ่อนเพลีย ท้องป่อง ตับม้ามโต กระดูกใบหน้าเปลี่ยน จมูกแบน โหนกแก้มสูง กระดูกบางเปราะหักง่าย ร่างกายแคระแกร็น ในรายที่ซีดมากจำเป็นต้องได้รับเลือด ซึ่งอาจมีภาวะเหล็กเกินตามมาโดยธาตุเหล็กจะไปสะสมตามอวัยวะต่างๆ ของร่างกายทำให้ผิวคล้ำ ตับแข็ง และหัวใจล้มเหลวได้

การรักษาโรคธาลัสซีเมียเป็นแบบประคับประคองคือ รักษาตามอาการ ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้ แนวทางในการควบคุมและป้องกันโรคคือ การป้องกันไม่ให้มีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโรค โดยเฉพาะในกลุ่มคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงโดยการให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์ (genetic counseling) การตรวจคัดกรองหาพาหะธาลัสซีเมีย และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด และการดูแลผู้ป่วยให้มีคุณภาพชีวิตที่ดี

จากการตรวจคัดกรองพาหะของโรคธาลัสซีเมียของในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลพุทธชินราช จังหวัดพิษณุโลก (Wong *et al.*, 2004) พบว่ามีผู้ที่เป็น hemoglobin E trait ร้อยละ 21.27, homozygous hemoglobin E ร้อยละ 2.18, α -thalassemia trait ร้อยละ 7.09 และ β -thalassemia trait ร้อยละ 1.63 ซึ่งมีชนิดของการกลายพันธุ์ที่แตกต่างจากพื้นที่อื่นๆ ในประเทศไทย (Choopayak *et al.*, 2003; Choopayak *et al.*, 2004; Mirasena *et al.*, 2007; Pravatmuang *et al.*, 1995; Sangnark, 2009) จากข้อมูลดังกล่าวสามารถประมาณการได้ว่า จะมีเด็กเกิดใหม่ในจังหวัดพิษณุโลกที่เป็น compound heterozygous β -thalassemia/ hemoglobin E จำนวน 18 คนต่อปี homozygous α -thalassemia 1 จำนวน 11 คนต่อปี และ homozygous β -thalassemia จำนวน 1 คนต่อปี แนวทางการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงคือ การตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย ปัญหาที่พบในและหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวรคือ การมาฝากครรภ์ในช่วงอายุครรภ์ไตรมาสที่ 3 (third trimester) เนื่องจากขาดความรู้ความเข้าใจในการถ่ายทอดโรคธาลัสซีเมียมาสู่ลูกจึงทำให้การควบคุมป้องกันโรคทำได้ยาก คณะผู้วิจัยจึงได้พัฒนารูปแบบในการเผยแพร่ความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียและการดูแลรักษาสุขภาพในผู้ที่เป็นโรคหรือผู้ที่มีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย โดยจัดทำเอกสารและสื่อคอมพิวเตอร์เพื่อเผยแพร่ให้แก่ผู้ที่มารับการตรวจสุขภาพประจำปี และหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวรโดยมีเจ้าหน้าที่พยาบาลให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ (genetic counseling) ในการวางแผนการมีบุตร และวัดประเมินความพึงพอใจต่อการได้รับความรู้และการนำไปใช้ประโยชน์ เพื่อเป็นการเพิ่มคุณภาพชีวิตของประชาชนในจังหวัดพิษณุโลกและ ระบบการจัดการสาธารณสุขดีขึ้น และมีความมั่นคงด้านสุขภาพของประเทศไทย

เอกสารอ้างอิงของโครงการวิจัย

Choopayak C, Limmongkon A, Suyasanant U, pongbangpho S. PCR detection of α -thalassemia 1 (Southeast Asian Type) carriers in the South Northern Thailand. Naresuan Univ J 2003;11:29-36.

Choopayak C, Mirasena S, Poodendaen C, Jiraviriyakul A, Sangarun K, Shimbhu D. Thalassemia mutations in lower northern part of Thailand. Naresuan Univ J 2005;13:19-29.

Fucharoen S, Winichagoon P. Thalassemia in Southeast Asia: problem and strategy for prevention and control. Southeast Asian J Trop Med Public Health 1992;23:647-655.

Mirasena S, Shimbhu D, Sanguansermsri M. The spectrum of β -thalassemia mutations in Phitsanulok province: development of multiplex ARMS for mutation detection. Naresuan Univ J 2007;15:43-53.

Prvatmuang P, Tiloklurs M, Suannum M, Chaipat C. Phitsanulok population: the highest incidence of hemoglobin E in the northern provinces of Thailand and PND counseling. Southeast Asian J Trop Med Public Health 1995;26:266-270.

Sangnark P. Prevalence of thalassemia and hemoglobinopathies in pregnant women at Bangkrathum Hospital, Phitsanulok province. Buddhachinaraj Medical J 2009;26:37-43.

Wong P, Thanormrat P, Srithipayawan S, Taytiwat P, Jermnim N, Niyomthom S, Nimnuch N, Sanguansermsri T. Prevalence of thalassemia trait from screening program in pregnant women of Phitsanulok. Thai J Hematol Transfusion Med 2004;14:181-186.

ขอบเขตของโครงการวิจัย

เป็นการวิจัยเกี่ยวกับการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อเพิ่มประสิทธิภาพการให้บริการทางการแพทย์ การพึ่งพาตนเองและเสริมสร้างความมั่นคงด้านสุขภาพของประชาชนในพื้นที่จังหวัดพิษณุโลก เป็นการวางแผนการควบคุมและป้องกันอุบัติการณ์การของผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย โดยให้ความรู้เกี่ยวกับการดูแลรักษาสุขภาพของผู้ป่วยและผู้ที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย รวมทั้งการวางแผนการมีบุตร ซึ่งจะเผยแพร่ในรูปแบบของแผ่นพับและสื่อคอมพิวเตอร์ ณ หน่วยบริการปฐมภูมิ (PCC) ที่ให้บริการตรวจสุขภาพประจำปีของประชาชน (โครงการที่ 1) และหญิงที่มาฝากครรภ์และคู่สมรสที่หน่วยสูตินรีเวช โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร จังหวัดพิษณุโลก (โครงการที่ 3) เพื่อลดอุบัติการณ์การเกิดโรคธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลก อันเป็นแนวทางในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียในพื้นที่ดังกล่าว

ผลที่ได้รับ: มีแนวทางการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียในพื้นที่ดังกล่าว โดยให้ความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย การปฏิบัติตนในผู้ป่วย รวมถึงเทคนิคที่ใช้การตรวจวินิจฉัยโรคแก่ผู้ที่มาตรวจสุขภาพประจำปี (โครงการที่ 1) และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแก่คู่เสี่ยงที่ (โครงการที่ 3) เพื่อลดอุบัติการณ์การเกิดโรคธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลก ทำให้คุณภาพชีวิตของประชาชนในจังหวัดพิษณุโลกและระบบการจัดการสาธารณสุขดีขึ้น และมีความมั่นคงด้านสุขภาพของประเทศไทย

ประโยชน์ที่ได้รับ และหน่วยงานที่นำผลการวิจัยไปใช้ประโยชน์

มีการเผยแพร่วิธีการใช้แผ่นพับและโปสเตอร์เกี่ยวกับการถ่ายทอดของโรค การดูแลรักษาสุขภาพของผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียและคู่สมรสเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคดังกล่าว โดยให้ความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย การปฏิบัติตนในผู้ป่วย รวมถึงเทคนิคที่ใช้การตรวจวินิจฉัยโรคแก่ผู้ที่มาตรวจสุขภาพประจำปี (โครงการย่อยที่ 1) และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแก่คู่เสี่ยงที่ (โครงการย่อยที่ 3) เพื่อลดอุบัติการณ์ของโรคธาลัสซีเมียแก่ผู้ที่มารับการตรวจสุขภาพประจำปี และหญิงตั้งครรภ์ที่เป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย แก่โรงพยาบาลพุทธชินราช โรงพยาบาลชุมชนทั้ง 8 แห่ง และสถานพยาบาลชุมชนในจังหวัดพิษณุโลก เพื่อใช้เป็นแนวทางการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียในพื้นที่ดังกล่าว

หน่วยงานที่ได้รับประโยชน์:

- โรงพยาบาลพุทธชินราช ซึ่งเป็นโรงพยาบาลประจำจังหวัดพิษณุโลก

- โรงพยาบาลชุมชนทั้ง 8 แห่งในจังหวัดพิษณุโลกได้แก่ โรงพยาบาลชุมชนอำเภอชาติตระการ อำเภอ นครไทย อำเภอนนทบุรี อำเภอบางกระทุ่ม อำเภอบางระกำ อำเภอพรหมพิราม อำเภอวังทอง อำเภอวัดโบสถ์ และอำเภอเมืองพิษณุโลก
- สถานพยาบาลในเขตจังหวัดพิษณุโลก
- โรงพยาบาลชุมชนและสถานพยาบาลในจังหวัดอื่นๆ ในเขตภาคเหนือตอนล่าง

การถ่ายทอดเทคโนโลยีหรือผลการวิจัยสู่กลุ่มเป้าหมาย

มีแนวทางการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียในพื้นที่ดังกล่าว โดยมีแผนการเผยแพร่วิธีการควบคุม ป้องกันอุบัติการณ์ของโรคธาลัสซีเมียโดยการมอบแผ่นพับและสื่อคอมพิวเตอร์ (CD) เกี่ยวกับการถ่ายทอดของ โรค การดูแลรักษาสุขภาพของผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียและคู่สมรสเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคดังกล่าว โดยให้ ความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย การปฏิบัติตนในผู้ป่วย รวมถึงเทคนิคที่ใช้การตรวจวินิจฉัยโรคแก่ผู้ ที่มาตรวจสุขภาพประจำปี (โครงการย่อยที่ 1) และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแก่คู่เสี่ยงที่ (โครงการย่อยที่ 3) รวมทั้งการวางแผนการมีบุตร แก่โรงพยาบาลพุทธชินราช โรงพยาบาลชุมชน และสถานพยาบาลชุมชนใน จังหวัดพิษณุโลก เพื่อแจกจ่ายให้แก่ผู้ที่มารับการตรวจสุขภาพประจำปี และหญิงตั้งครรภ์ที่เป็นคู่เสี่ยงต่อการ มีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียในพื้นที่ดังกล่าว เพื่อลดอุบัติการณ์การเกิดใหม่ของเด็กที่เป็นโรคธาลัสซีเมียในพื้นที่ ดังกล่าว

ได้มีการนำแผ่นพับและโปสเตอร์นี้ไปเผยแพร่ในโครงการออกหน่วยบริการวิชาการเคลื่อนที่ คณะ วิทยาศาสตร์การแพทย์ มหาวิทยาลัยนเรศวรให้แก่ คุณครู ชาวบ้าน และ อสม. (อาสาสมัครสาธารณสุข ประจำหมู่บ้าน) อำเภอบ้านชาติตระการ จังหวัดพิษณุโลก จำนวน 100 คน เมื่อวันที่ 4 กุมภาพันธ์ 2555 และ ที่โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพประจำตำบล (รพ.สต.) ท่าศาลา และ อาสาสมัครสาธารณสุขประจำ หมู่บ้าน (อสม.) ตำบลท่าศาลา จังหวัดเลย เมื่อวันที่ 19 มกราคม 2556 นอกจากนี้ยังได้ออกหน่วยบริการ ชุมชน ร่วมกับชมรมเวชคาทอลิกแห่งประเทศไทยครั้งที่ 27 ณ วัดเซนต์นิโกลัสอำเภอเมือง จังหวัดพิษณุโลก เมื่อวันที่ 28 เมษายน 2555 เพื่อช่วยลดอุบัติการณ์ของโรคธาลัสซีเมียในพื้นที่ดังกล่าว

การนำแผ่นพับและโปสเตอร์เรื่องการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียไปเผยแพร่ให้ความรู้แก่ชุมชน

หน่วยงาน	วันเดือนปี	ผู้ที่ได้รับประโยชน์
1. หน่วยบริการปฐมภูมิ โรงพยาบาล มหาวิทยาลัยนเรศวร		1. ผู้ที่มารับการตรวจสุขภาพที่ หน่วยบริการปฐมภูมิ
2. โรงเรียนบ้านชาติตระการ อ.บ้านชาติตระการ จ.พิษณุโลก	4 กุมภาพันธ์ 2555	1. เจ้าหน้าที่ รพ.สต.บ้านชาติ ตระการ 2. อสม. บ้านชาติตระการ
3. วัดเซนต์นิโกลัส อ.เมือง จ.พิษณุโลก	28 เมษายน 256	1. ผู้ที่มาร่วมงานที่นับถือ ศาสนาคาทอลิก
2. โรงเรียนบ้านท่าศาลา จ.เลย	19 มกราคม 2556	1. เจ้าหน้าที่ รพ.สต.ท่าศาลา 2. อสม. ท่าศาลา

นอกจากนี้ยังได้มีการเขียนบทความเรื่องการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียเพื่อเผยแพร่ในวารสารโมก
ปีที่ 3 ฉบับที่ 1 ปี 2556 คณะวิทยาศาสตร์การแพทย์ มหาวิทยาลัยนเรศวร



(<http://www.medsci.nu.ac.th/Web2012/Moke8/index.htm>)