

บทที่ 1 บทนำ (Introduction)

โรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติเป็นโรคโลหิตจางเกิดจากความผิดปกติในการสร้างสายโกลบินซึ่งเป็นโปรตีนส่วนประกอบหลักของฮีโมโกลบินทำให้การสร้างฮีโมโกลบินเกิดความบกพร่อง กล่าวคือสร้างได้น้อยสร้างไม่ได้เลยหรือสร้างฮีโมโกลบินผิดปกติที่ทำงานได้ไม่เต็มที่ผลที่เกิดคือผู้ป่วยมีอาการโลหิตจางตับโต ม้ามโตการเจริญเติบโตไม่สมวัยมีภาวะแทรกซ้อนมากมายและในรายที่มีอาการรุนแรงมาก ๆ มักจะเสียชีวิตเมื่อวัยเยาว์ โรคนี้เป็นโรคที่พบบ่อยในประเทศไทย โดยพบว่า 30-40% ของประชากรเป็นพาหะซึ่งไม่แสดงอาการทางคลินิกและ 1% มีอาการทางคลินิกของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติอย่างชัดเจน กลุ่มที่เป็นพาหะเป็นกลุ่มที่เป็นปัญหาในแง่การควบคุมและป้องกันโรคเนื่องจากโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์แบบ autosomal recessive ดังนั้น ผู้ที่เป็นพาหะจึงไม่มีอาการทางคลินิกที่ชัดเจนและอาจจะแต่งงานกันจนก่อให้เกิดผู้ป่วยรายใหม่ได้ดังนั้น การตรวจหาหรือตรวจคัดกรองผู้ที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติจึงมีความสำคัญอย่างมากต่อการควบคุมโรคนี้ปัจจุบันเทคนิคที่ง่ายที่สุดและสะดวกที่สุดในการตรวจหาผู้ที่เป็นพาหะโรคธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาตั้งกล่าววันนี้คือเทคนิค one tube osmotic fragility test (OFT) ซึ่งเป็นเทคนิคที่สามารถนำไปตรวจหาพาหะธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาในพื้นที่ห่างไกลหรือนอกห้องปฏิบัติการได้ อย่างไรก็ตามยังมีอัตราการเกิดผลลบจาก one tube osmotic fragility test ในการตรวจคัดกรองพาหะของธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาได้นอกจากนี้ วิธีการตรวจพาหะธาลัสซีเมียที่ให้ผลถูกต้องคือ วิธีพีซีอาร์ (PCR: Polymerase Chain Reaction) นั้น มีข้อจำกัดคือ ขั้นตอนซับซ้อนต้องใช้ร่วมกับเครื่องมือหลายชนิดและมีต้นทุนสูงจึงเหมาะสำหรับตรวจตัวอย่างในห้องปฏิบัติการที่มีจำนวนไม่มากและไม่เหมาะสมที่จะนำมาตรวจในประชากรจำนวนมาก Immunochromatographic strip test เป็นวิธีที่ง่ายไม่ซับซ้อนและต้นทุนต่ำเช่นเดียวกับ one tube osmotic fragility test แต่มีความไว (100%) ความแม่นยำ (98%) สูง และมีขั้นตอนการทำที่ง่ายใช้เวลาตรวจเพียง 3 นาทีไม่จำเป็นต้องใช้เครื่องมือใดๆและไม่ต้องการบุคลากรที่มีความชำนาญสูงในการตรวจวิเคราะห์สามารถตรวจหาฮีโมโกลบินบาร์ตได้อย่างจำเพาะโดยไม่ทำปฏิกิริยากับฮีโมโกลบินชนิดอื่น

ด้วยเหตุผลที่กล่าวมาทั้งหมดนี้ คณะผู้วิจัยจึงสนใจที่จะเปรียบเทียบประสิทธิภาพ และความแม่นยำของวิธี immunochromatographic strip test (GPO α THAL IC strip test) กับวิธี one tube osmotic fragility test (OFT) ซึ่งเป็นวิธีที่นิยมใช้กับงานชุมชนในปัจจุบันและยืนยันด้วยวิธี high performance liquid chromatography (HPLC) และวิธี PCR เพื่อนำไปเป็นแนวทางในการเลือกใช้วิธีตรวจคัดกรองโรคในระดับชุมชนต่อไป

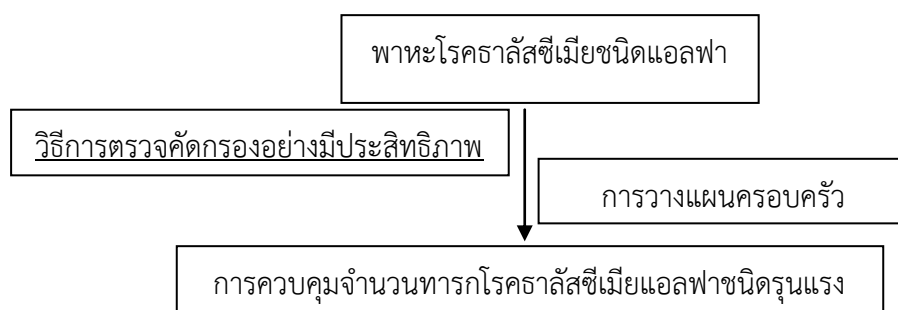
วัตถุประสงค์ของโครงการ

1. ตรวจสอบคัดกรองพาหะธาลัสซีเมียชนิดแอลฟา ในหญิงตั้งครรภ์ และคู่สมรส โดยวิธี immunochromatographic strip test (GPO α THAL IC strip test) และวิธี one tube osmotic fragility test (OFT) จากนั้นตรวจยืนยันด้วยวิธี high performance liquid chromatography (HPLC) และวิธี PCR ซึ่งเป็นวิธีมาตรฐาน (gold standard)
2. ประเมินความแม่นยำ ของวิธี immunochromatographic strip test (GPO α THAL IC strip test)
3. เผยแพร่ข้อมูลให้กับบุคลากรทางห้องปฏิบัติการในการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย ในงานประชุมวิชาการ และ/หรือตีพิมพ์บทความในวารสารวิชาการ

ขอบเขตของโครงการวิจัย

ห้องปฏิบัติการงานชั้นสูตรสาธารณสุขโรงพยาบาลกุดจับ จังหวัดอุดรธานี เป็นโรงพยาบาลระดับชุมชนขนาด 30 เตียง, บริษัท มิตรเมตติคอล จำกัด และมหาวิทยาลัยราชภัฏสวนสุนันทา ทำการเก็บตัวอย่าง เลือด และตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์และคู่สมรส เพื่อค้นหาคู่สามี - ภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีบุตรที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่เป็นเป้าหมายของการควบคุมป้องกันโรคตามแผนงานธาลัสซีเมียแห่งชาติคือ homozygous α -thalassemia 1 หรือ hemoglobin Bart's hydropsfetalis ระหว่างเดือนตุลาคม พ.ศ. 2555 ถึง เดือนกันยายน พ.ศ. 2556 โดยทำการตรวจคัดกรองแอลฟา ธาลัสซีเมียด้วยการทดสอบความเปราะของเม็ดเลือดแดงชนิดหลอดเดียว (one tube osmotic fragility test, OF test) ด้วยชุดตรวจน้ำยาสำเร็จรูป KGU-OF และ immunochromatographic strip test (GPO α THAL IC strip test) หากพบผลผิดปกติการทดสอบใดการทดสอบหนึ่งหรือทั้งสองการทดสอบเจ้าหน้าที่เวชปฏิบัติครอบครัวและชุมชนจะแจ้งให้สามีของหญิงตั้งครรภ์มารับการตรวจคัดกรองเช่นเดียวกันกับภรรยาและหากได้ผลการคัดกรองของผิดปกติห้องปฏิบัติการก็จะนำเลือดมาตรวจยืนยันที่บริษัท มิตรเมตติคอล จำกัด และมหาวิทยาลัยราชภัฏสวนสุนันทา เพื่อตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินด้วยเครื่อง HPLC และตรวจหายีนอัลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 (SEA และ THAI deletion) ด้วยเทคนิค PCR เพื่อหาผลบวกปลอมและผลลบปลอมเกิดขึ้นในการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียแอลฟาทั้งสองวิธี

ทฤษฎีสมมติฐาน หรือกรอบแนวคิด (Conception Framework) ของโครงการวิจัย



รูปที่ 1 แสดงให้เห็นว่าการตรวจคัดกรองพาหะธาลัสซีเมียชนิดแอลฟา เป็นขั้นตอนที่สำคัญในการวางแผนครอบครัวเพื่อป้องกัน โรค

ประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับ

1. ทราบถึงประสิทธิภาพการตรวจคัดกรองด้วยวิธี immunochromatographic strip test (GPO α THAL IC strip test) โดยเปรียบเทียบกับวิธี one tube osmotic fragility test (OFT)
2. ทราบถึงจำนวนพาหะของธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาในหญิงตั้งครรภ์ และคู่สามี ซึ่งข้อมูลด้านระบาดวิทยานี้ สามารถใช้เป็นแนวทางป้องกัน และการให้คำปรึกษาเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียในระดับชุมชนได้
3. จากผลงานวิจัยในข้อ 1 และ 2 สามารถตีพิมพ์บทความในวารสารวิชาการ เพื่อใช้อ้างอิงถึงประสิทธิภาพของการตรวจคัดกรองด้วยวิธี immunochromatographic strip test (GPO α THAL IC strip test) ได้

สถานที่ทำโครงการวิจัย

1. โรงพยาบาลกุดจับเป็นโรงพยาบาลระดับชุมชน ขนาดของโรงพยาบาลซึ่งเหมาะแก่การศึกษาชุดตรวจคัดกรองพาหะธาลัสซีเมียเพราะจำเป็นต้องใช้ในงานประจำวันมากกว่าโรงพยาบาลขนาดใหญ่
2. ห้องปฏิบัติการของมหาวิทยาลัยมีอุปกรณ์บางส่วนที่สามารถนำมาใช้ในโครงการวิจัยนี้ได้
3. ฝ่ายคุณภาพและการผลิต บริษัท มิตรเมตติคอลล จำกัดให้การสนับสนุนด้านเครื่องมือวิเคราะห์ขั้นสูง