

ผลลัพธ์ของการควบคุมและป้องกันโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอีโดยใช้ EE score
OUTCOME OF THE BETA-THALASSEMIA/Hb E CONTROL PROGRAM by EE score

มลทิชา สุญกลาง พัชรินทร์ สีหาทิพย์ และ มนธนาจันทร์นิยม*

ศูนย์ธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลขอนแก่น, งานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลขอนแก่น*

บทคัดย่อ

โรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี (β^0 -thalassemia/Hb E) เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (Transfusion-dependent thalassemia:TDT) ถ่ายทอดทางพันธุกรรม ในประเทศไทยพบผู้ป่วยเกิดใหม่จำนวน 3,213 รายต่อปีจากประชากรทั้งหมด 65 ล้านคน เป็นภาวะ compound heterozygote ของยีน β -thalassemia ร่วมกับยีน Hb E เกิดจากคู่ฝากครรรภ์มีการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าโกลบินและฮีโมโกลบินผิดปกติ ทำให้มีโอกาสกำเนิดบุตรเป็นโรค การศึกษามีวัตถุประสงค์เพื่อประเมินผลการใช้ EE score (EE : EE score \leq 60, EF: EE score $>$ 60) ในการทำนายโฮโมไซกัสฮีโมโกลบินอี (EE) β^0 -thalassemia/Hb E (EF) ในรายที่มีผลตรวจชนิดและปริมาณฮีโมโกลบิน (Hb typing) ไม่ชัดเจนเป็นชนิด EE/EF เพื่อกำหนดความเสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรค β^0 -thalassemia/Hb E ก่อนตรวจการกลายพันธุ์ของยีนในระดับโมเลกุล เป็นการศึกษาย้อนหลังเชิงพรรณนาโดยเก็บข้อมูลจากเวชระเบียน และทะเบียนตรวจวิเคราะห์ดีเอ็นเอ ตั้งแต่เดือนกุมภาพันธ์ พ.ศ. 2562 ถึงเดือนเมษายน พ.ศ. 2564 ในคู่ฝากครรภ์โรงพยาบาลขอนแก่น โดยทุกรายได้รับการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย ตรวจยืนยัน Hb typing เป็นชนิด EE/EF ด้วยหลักการ Capillary electrophoresis (CE) คำนวณ EE score และตรวจการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าโกลบินด้วยเทคนิค Reverse dot blot hybridization (RDB) ซึ่งเป็นชุดตรวจ β -thalassemia 22 ชนิดการกลายพันธุ์จากนั้นกำหนดความเสี่ยง ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ วินิจฉัยทารกในครรภ์โดยแพทย์เฉพาะทาง และพิจารณายุติการตั้งครรภ์ จากการศึกษาคู่ฝากครรภ์จำนวน 46 ราย เป็นเพศหญิง 30 ราย อายุ 16-44 ปี เพศชาย 16 รายอายุ 17-29 ปี ภูมิลำเนาจังหวัดขอนแก่น , มหาสารคาม, พิษณุโลก จำนวน 41, 4 และ 1 รายตามลำดับ มีผลตรวจ Hb typing เป็นชนิด EE/EF พบว่าจำนวน 45 รายมีค่า MCV 63 ± 4.1 fl., MCH 22.5 ± 6.3 pg., Hb A₂ 4.7 ± 0.8 %, Hb E 84.6 ± 3.6 % และ Hb F 9 ± 3.6 % มีค่า EE score \leq 60 ตรวจพบ Hb E gene Codon 26 (GAG->AAG) ไม่พบการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าโกลบินชนิดอื่น ส่วน 1 รายมีค่า MCV 58 fl., MCH 17 pg., Hb A₂ 7 %, Hb E 70 % และ Hb F 16.9 % , มีค่า EE score $>$ 60 ตรวจพบ Hb E gene Codon 26 (GAG->AAG) ร่วมกับ β^0 -thalassemia Codons 41/42 (-TCTT) กำหนดเป็นความเสี่ยง 1 คู่ ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์และวินิจฉัยทารกในครรภ์ต่อไป ผลการศึกษาแสดงว่า EE score ใช้ทำนายเบต้าธาลัสซีเมียชนิด Hb typing EE/EF เพื่อกำหนดความเสี่ยงได้อย่างมีประสิทธิภาพ สามารถใช้เป็นแนวทางพิจารณาส่งตรวจธาลัสซีเมียระดับดีเอ็นเอ ลดค่าใช้จ่ายและจำนวนครั้งในการมาพบแพทย์ของหญิงฝากครรภ์ เป็นประโยชน์ต่อโครงการควบคุมและป้องกันโรค β^0 -thalassemia/Hb E

คำสำคัญ: โรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี, โฮโมไซกัสฮีโมโกลบินอี, EE score