

ผลงานวิชาการประเภท CQI

1. ชื่อเรื่อง ผลลัพธ์ของการควบคุมและป้องกันโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอีโดยใช้ EE score
คำสำคัญ โรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี, โหโมไซกัสฮีโมโกลบินอี, EE score

2. สภาพปัญหา/โอกาสพัฒนา

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 เกิดจากคู่ฝากครรรภ์มีการกลายพันธุ์และความผิดปกติของยีนเบต้าโกลบินทำให้มีโอกาสกำเนิดบุตรเป็นโรค ในรายที่มีผลตรวจชนิดและปริมาณฮีโมโกลบิน (Hb typing) ไม่ชัดเจนเป็นชนิด EE/EF ไม่สามารถแปลผลได้ว่าเป็น Homozygous Hb E (EE) หรือ β^0 -thalassemia/Hb E(EF) การกำหนดคู่เสี่ยงฝากครรรภ์ว่าทารกมีโอกาสเป็นโรค β^0 -thalassemia/Hb E จึงไม่เกิดขึ้นหญิงฝากครรรภ์ไม่ได้รับการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์และตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ ทำให้เกิดทารกวัยใหม่ที่เป็โรคธาลัสซีเมียรุนแรง ต้องรับการรักษาด้วยการรับเลือดตลอดอายุขัย

ลักษณะสำคัญของวิธีหรือแนวทางปฏิบัติที่เป็นเลิศ

ใช้ EE score ในการทำนาย EE หรือ EF ในรายที่มีผลตรวจ Hb typing ไม่ชัดเจนโดยใช้สูตร

$$EE \text{ score} = 7.3 (A_2) + F$$

ค่า EE score ≤ 60 : ทำนายเป็น Homozygous Hb E (EE)

ค่า EE score > 60 : ทำนายเป็น β^0 -thalassemia/Hb E (EF)

วัตถุประสงค์ของวิธีหรือแนวทางปฏิบัติที่เป็นเลิศ

รายที่มีค่า EE score ≤ 60 ทำนายเป็น EE แปลผลร่วมกับคู่ฝากครรรภ์ที่มี Hb E gene จะไม่ถูกกำหนดเป็นคู่เสี่ยง ไม่ต้องตรวจการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าโกลบิน

ส่วนรายที่มีค่า EE score > 60 ทำนายเป็น EF แปลผลร่วมกับคู่ฝากครรรภ์ที่มี Hb E gene จะถูกกำหนดเป็นคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรค β^0 -thalassemia/Hb E จำเป็นต้องตรวจการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าโกลบินต่อ

3. เป้าหมาย

ตัวชี้วัดเชิงปริมาณ

- 1.ลดจำนวนครั้งมาพบแพทย์ของหญิงฝากครรรภ์ที่ไม่ได้กำหนดเป็นคู่เสี่ยงจำนวน 45 รายคิดเป็น 45 ครั้ง
- 2.ลดค่าใช้จ่ายในการตรวจระดับโมเลกุลโดยไม่จำเป็น การทดสอบละ 3,000 บาท 45 รายคิดเป็นจำนวนเงิน 135,000 บาท
- 3.ลดจำนวนผู้ป่วยเกิดใหม่โรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี (β^0 -thalassemia/Hb E) ได้ 1 ราย ลดค่าใช้จ่ายในการรักษาตลอดอายุขัยเมื่ออายุเฉลี่ย 30 ปี เป็นเงิน 6,600,000 บาท (ศาสตราจารย์ นายแพทย์ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี)

ตัวชี้วัดเชิงคุณภาพ

1. รายงานผลค่า EE score ร่วมกับผล Hb typing EE/EF เพื่อให้แพทย์ใช้พิจารณาส่งตรวจเบต้าโกลบิน
2. มีแนวทางในการส่งตรวจเบต้าโกลบินยีนชัดเจน เพิ่มประสิทธิภาพในการในการตรวจยีนเบต้าโกลบิน
3. กำหนดคู่เสี่ยงได้อย่างมีประสิทธิภาพ

4. ขั้นตอนการดำเนินการพัฒนาของวิธีหรือแนวทางปฏิบัติที่เป็นเลิศ

เป็นการศึกษาย้อนหลังเชิงพรรณนาโดยก่อนนี้ไม่ได้ใช้ EE score รายงานผลร่วมกับการรายงานผลตรวจวิเคราะห์ Hb typing ชนิด EE/EF เริ่มใช้และเก็บข้อมูลจากเวชระเบียน และทะเบียนตรวจวิเคราะห์ดีเอ็นเอ ตั้งแต่เดือนกุมภาพันธ์ พ.ศ. 2562 ถึงเดือนเมษายน พ.ศ. 2564 ในคู่มือการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย โดยทุกรายได้รับการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย ตรวจยืนยัน Hb typing เป็นชนิด EE/EF ด้วยหลักการ Capillary electrophoresis (CE) คำนวณ EE score และตรวจการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าโกลบินด้วยเทคนิค Reverse dot blot hybridization (RDB) จากนั้นกำหนดความเสี่ยงให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ วินิจฉัยทารกในครรภ์โดยแพทย์เฉพาะทาง และพิจารณายุติการตั้งครรภ์

5. ผลการดำเนินการ

เมื่อนำ EE score มาใช้พบคู่ฝากครรภ์จำนวน 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 % คำนวณค่า EE score ได้ ≤ 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 % คำนวณค่า EE score ได้ > 60 ตรวจพบ Hb E gene Codon 26 (GAG->AAG) ร่วมกับ β^0 -thalassemia Codons 41/42 (-TCTT) กำหนดเป็นความเสี่ยง 1 คู่ ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์และวินิจฉัยทารกในครรภ์ต่อไป ผลสอดคล้องกับการศึกษาของ ยุพินใจแปง ศูนย์อนามัยที่ 9 นครราชสีมา และ กฤษดา สิงหะ และคณะ ศูนย์วิจัยและพัฒนาการวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น (ภาคผนวก)

6. บทเรียนที่ได้รับ

1. แพทย์มีแนวทางการส่งตรวจต่อชัดเจน ไม่ต้องโทรปรึกษาผู้เชี่ยวชาญ
2. หญิงตั้งครรภ์ที่ไม่ได้เป็นความเสี่ยงไม่ต้องมาฟังผลตรวจการกลายพันธุ์ของเบต้าโกลบินในนัดครั้งต่อไป ลดความกังวลในการตั้งครรภ์
3. พยาบาลที่มีหน้าที่ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (Genetic Counseling) มีแนวทางในการให้คำแนะนำคู่ฝากครรภ์ที่ชัดเจน

7. ปัจจัยความสำเร็จ

1. การทำงานร่วมกันของสหสาขาวิชาชีพ เช่น พยาบาลงานฝากครรภ์ แพทย์สูติ-นรีเวช แพทย์กุมารเวชกรรม นักเทคนิคการแพทย์ เป็นต้น
2. การพัฒนางานโดยคำนึงถึงผลประโยชน์ของผู้รับบริการเป็นศูนย์กลาง
3. การพัฒนางานอย่างเป็นระบบ สามารถนำมาใช้ปฏิบัติในทางเดียวกันสอดคล้องกับวิสัยทัศน์โรงพยาบาล “ศูนย์กลางทางการแพทย์ และสาธารณสุขที่เป็นเลิศระดับนานาชาติ”

8. การเผยแพร่ /การได้รับการยอมรับและ/หรือรางวัลที่ได้รับ-

9. สมาชิกทีม /หน่วยงาน

1. นางสาวมลธิชา สุธงกลาง นักเทคนิคการแพทย์ชำนาญการ ศูนย์ธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลขอนแก่น
2. นางสาวพัชรินทร์ สีหาทิพย์ นักเทคนิคการแพทย์ปฏิบัติการ ศูนย์ธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลขอนแก่น
3. แพทย์หญิงมนธนา จันทรมิณ นายแพทย์ชำนาญการพิเศษ งานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลขอนแก่น

10. ภาคผนวก

ยุพิน โจ้แปง. การประเมินประสิทธิภาพของ EE score ในการแยก Homozygous Hb E และ β^0 -thalassemia/Hb E. วารสารเทคนิคการแพทย์ 2564; 49 (2): 7832.

Kritsada S et al. EE score: an index for sample differentiation of homozygous hemoglobin E and hemoglobin E- β^0 -thalassemia. Clin Chem Lab Med 2018 Aug 28; 56 (9) : 1507-1513.