



กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
Department of Medical Sciences

แนวทางปฏิบัติในการตรวจทางห้องปฏิบัติการ
เพื่อสนับสนุนการควบคุมและป้องกัน

โรคธาลัสซีเมีย

ฉบับ
ปรับปรุง
2562

เครือข่ายห้องปฏิบัติการธาลัสซีเมีย

กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข



กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
Department of Medical Sciences

ฉบับ
ปรับปรุง
2562

แนวทางปฏิบัติในการตรวจทางห้องปฏิบัติการ
เพื่อสนับสนุนการควบคุมและป้องกัน
โรคธาลัสซีเมีย

เครือข่ายห้องปฏิบัติการธาลัสซีเมีย
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

คำนำ

ธาลัสซีเมียเป็นโรคเลือดจางทางพันธุกรรมที่เป็นปัญหาสำคัญทางสาธารณสุขของประเทศ ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการที่น่าเชื่อถือ และการรายงานผลที่รวดเร็ว นับเป็นปัจจัยสำคัญต่อความสำเร็จในการป้องกันไม่ให้มีผู้ป่วยรายใหม่เพิ่มมากขึ้น การรักษาและพัฒนาคุณภาพชีวิตผู้ป่วย

กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ในฐานะที่มีภารกิจหลักทางห้องปฏิบัติการ เพื่อสนับสนุนการแก้ไขปัญหาด้านสาธารณสุขของประเทศ จึงได้จัดทำแนวปฏิบัติในการตรวจทางห้องปฏิบัติการที่ครอบคลุมตั้งแต่การตรวจคัดกรอง การตรวจยืนยัน การวินิจฉัยคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ข้อเสนอแนะการเก็บและนำส่งตัวอย่าง ตลอดจนรายชื่อหน่วยงานให้บริการตรวจทางห้องปฏิบัติการ แบ่งตามเขตสุขภาพพร้อมรายนามผู้รับผิดชอบ และรายนามคณะที่ปรึกษาการตรวจทางห้องปฏิบัติการ เพื่อให้แพทย์ นักเทคนิคการแพทย์ พยาบาล และบุคลากรทางสาธารณสุข ถือปฏิบัติให้เป็นมาตรฐานเดียวกัน สามารถติดต่อประสานงานและส่งต่อตัวอย่างส่งตรวจได้ครบวงจร นับเป็นการสนับสนุนการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงของประเทศได้อย่างมีประสิทธิภาพ ช่วยให้เด็กไทยมีสุขภาพสมบูรณ์แข็งแรงเป็นกำลังสำคัญในการพัฒนาประเทศ

ขอขอบคุณเครือข่ายห้องปฏิบัติการธาลัสซีเมียกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ทั้งส่วนกลางและส่วนภูมิภาค ที่ได้ร่วมกันจัดทำแนวปฏิบัติในการตรวจทางห้องปฏิบัติการจนสำเร็จด้วยดี หวังเป็นอย่างยิ่งว่าองค์ความรู้อันมีค่าทั้งหมดจะอำนวยประโยชน์ในการพัฒนาเครือข่ายการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียของประเทศ ให้มีศักยภาพการให้บริการอยู่บนมาตรฐานเดียวกัน เกิดประโยชน์สูงสุดในการควบคุมและป้องกันโรคต่อไป



(นายแพทย์โอภาส การย์กวินพงศ์)
อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

สารบัญ

	หน้า
ความสำคัญของโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง	1
แนวทางการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติทางห้องปฏิบัติการ	2
แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจคัดกรอง	4
แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจ OF (Osmotic Fragility Test)	5
แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียด้วยค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง (MCV/ MCH)	5
แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจ DCIP (Dichlorophenolindophenol Precipitation Test)	6
แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจวิเคราะห์ชนิดและปริมาณฮีโมโกลบิน (Hb Typing)	8
แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีนที่เป็นสาเหตุของ α -thalassemia 1	21
แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีนที่เป็นสาเหตุของ β -thalassemia	21
แนวปฏิบัติสำหรับการวินิจฉัยคู่เสี่ยง	22
แนวปฏิบัติในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal Diagnosis) จากราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย	33
เอกสารอ้างอิง	36
ภาคผนวก	
ข้อแนะนำในการเก็บและนำส่งตัวอย่างสำหรับตรวจ Hb typing, α -thalassemia 1, β -thalassemia mutation	37
รายชื่อหน่วยงานให้บริการตรวจธาลัสซีเมียแบ่งตามเขตสุขภาพ	39
รายนามคณะที่ปรึกษาการตรวจทางห้องปฏิบัติการธาลัสซีเมีย	51

คำย่อ

ASPCR	allele specific polymerase chain reaction
CE	capillary electrophoresis
CS	constant spring
DCIP	dichlorophenolindophenol
Hb	hemoglobin
HPFH	hereditary persistence of fetal hemoglobin
HPLC	high pressure liquid chromatography
LPLC	low pressure liquid chromatography
MCH	mean corpuscular hemoglobin
MCV	mean corpuscular volume
OF	osmotic fragility
PCR	polymerase chain reaction
RDB	reverse dot blot
SEA	Southeast asia
Thal	thalassemia

แนวทางปฏิบัติในการตรวจทางห้องปฏิบัติการ
เพื่อสนับสนุนการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย

ความสำคัญของโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง⁽¹⁾

ธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางเรื้อรังทางพันธุกรรม ที่เกิดจากความผิดปกติของยีนที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง ผู้ที่มียีนธาลัสซีเมียมีทั้งผู้ที่ เป็นโรคและไม่เป็นโรค (พาหะ) ผู้ที่เป็นโรคชนิดรุนแรงจะมีอาการโลหิตจางมาก เรื้อรัง และพบความผิดปกติกับแทบทุกอวัยวะในร่างกาย ส่วนผู้ที่เป็นพาหะจะมีสุขภาพปกติเหมือนคนทั่วไป แต่สามารถถ่ายทอดยีนที่ผิดปกติไปสู่ลูกหลานได้ จากการศึกษาค้นคว้า ประชากรไทยมากถึง 18-24 ล้านคนเป็นพาหะ แต่เนื่องจากผู้ที่เป็นพาหะมีสุขภาพปกติจึงทำให้ไม่ทราบว่าตนเองเป็นพาหะมียีนที่ผิดปกติแฝงอยู่ และหากคู่สมรสมียีนที่ผิดปกติเช่นเดียวกัน สามารถพยากรณ์จะสามารถถ่ายทอดยีนที่ผิดปกติร่วมกันไปสู่ลูกทำให้ลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียได้

โรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่พบบ่อยในประเทศไทยมี 3 ชนิด คือ

1. โรคฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์ฟัทัลลิส (Hb Bart's Hydrops Fetalis) เป็นชนิดที่มีอาการรุนแรงที่สุด เด็กจะบวม ชีต และเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์ หรือหลังคลอดไม่นาน ส่วนมารดาจะเกิดภาวะแทรกซ้อน มีอาการครรภ์เป็นพิษ ความดันโลหิตสูง บวม มีการคลอดผิดปกติ ตกเลือด หากอาการรุนแรงมากอาจเสียชีวิตได้ ดังนั้น การตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของทารกในครรภ์ได้อย่างรวดเร็ว จะช่วยให้สูติแพทย์ป้องกันอันตรายที่จะเกิดขึ้นกับมารดาได้อย่างทันท่วงที

2. โรคโฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย (Homozygous β -thalassemia) ผู้ป่วยกลุ่มนี้จะเริ่มมีอาการซีดภายในขวบปีแรก ตัวเหลือง ท้องป่อง ตับ และม้ามโต หากอาการรุนแรงมากจำเป็นต้องได้รับเลือดเป็นประจำทุก 2-3 สัปดาห์ เมื่อรับเลือดบ่อยๆ จะมีธาตุเหล็กมากเกินไปสะสมตามอวัยวะต่างๆ มีผลให้เป็นตับแข็ง เบาหวาน และหัวใจล้มเหลว ต้องฉีดยาขับเหล็กเข้าใต้ผิวหนัง สัปดาห์ละ 4-7 ครั้ง ค่าใช้จ่ายในการรักษาพยาบาลโดยเฉลี่ยรายละ 6 ล้านบาท ตลอดอายุขัย 30 ปี

3. โรคเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (β -thalassemia/HbE) ผู้ป่วยกลุ่มนี้มีอาการรุนแรงแตกต่างกันตั้งแต่มีอาการเลือดจางเล็กน้อย ไปจนถึงอาการรุนแรงมากเช่นเดียวกับชนิดที่ 2

หากไม่มีการควบคุมและป้องกันโรค ในแต่ละปีประเทศไทยจะมีผู้ป่วยรายใหม่โรคธาลัสซีเมียกว่า 10,000 คน จำนวนผู้ป่วยโดยรวมกว่า 5 แสนคน การดูแลรักษาผู้ป่วยทุกรายอย่างเหมาะสมต้องใช้งบประมาณปีละหลายพันล้านบาท อีกทั้งต้องเตรียมความพร้อมด้านบุคลากรในการดูแลผู้ป่วยเป็นจำนวนมาก ผู้ป่วยและครอบครัวต้องสูญเสียเวลาและโอกาส รวมทั้งอาจเกิดภาวะแทรกซ้อนที่เป็นอันตรายต่อแม่และเด็กในครรภ์ หรือขณะคลอดอีกด้วย ธาลัสซีเมียจึงเป็นโรคทางพันธุกรรมที่เป็นปัญหาสำคัญทางสาธารณสุข และส่งผลกระทบต่อเศรษฐกิจและสังคมของประเทศ หากไม่มีการควบคุมและป้องกันโรค ในอนาคตจำนวนผู้ป่วยจะเพิ่มขึ้นเรื่อยๆ จนยากจะแก้ไขได้

โดยทั่วไปการควบคุมและป้องกันโรคทางพันธุกรรมประกอบด้วย 5 ขั้นตอนสำคัญที่ต้องดำเนินการไปด้วยกันอย่างต่อเนื่องดังนี้

1. การให้ความรู้แก่ประชาชนและบุคลากรทางสาธารณสุขที่เกี่ยวข้อง ประชาชนควรได้รับความรู้ที่เพียงพอจนทำให้ตระหนักถึงความสำคัญของโรคและทราบแนวทางในการป้องกันโรค ในขณะที่เดียวกันต้องให้ความรู้แก่บุคลากรทางสาธารณสุขให้มีความรู้ที่ถูกต้อง และเพียงพอในการปฏิบัติหน้าที่ได้อย่างเหมาะสม

2. การตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อคัดกรองและวินิจฉัยพาหะและผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

3. การวินิจฉัยคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิด ตามนโยบายของกระทรวงสาธารณสุข คือ Hb Bart's Hydrops Fetalis, Homozygous β -thalassemia และ β -thalassemia/Hb E

4. การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal Diagnosis) เพื่อยืนยันว่าทารกในครรภ์เป็นโรคชนิดรุนแรงหรือไม่

5. การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุกรรมอย่างครบวงจร เพื่อให้หญิงตั้งครรภ์และสามีมีความเข้าใจอย่างถูกต้อง และมีข้อมูลที่เพียงพอในการตัดสินใจ โดยเฉพาะอย่างยิ่งในกรณีที่ผลการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์บ่งชี้ว่าเด็กเป็นโรคชนิดรุนแรง การตัดสินใจที่จะยุติการตั้งครรภ์หรือตั้งครรภ์ต่อไปขึ้นกับความสมัครใจของหญิงตั้งครรภ์และสามีเป็นสำคัญ ถึงแม้ว่ากระบวนการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจะมีด้วยกันหลายขั้นตอน และมีความเกี่ยวข้องกับบุคลากรทางสาธารณสุขหลากหลายสาขาวิชาชีพ นับตั้งแต่สูติแพทย์ กุมารแพทย์ อายุรแพทย์ พยาบาล นักเทคนิคการแพทย์ นักวิทยาศาสตร์การแพทย์

นักจิตวิทยา นักวิชาการสาธารณสุข และผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุกรรม หากบุคลากรทุกคนมีความตั้งใจจริง และให้ความร่วมมือซึ่งกันและกัน ในการปฏิบัติหน้าที่อย่างถูกต้องเหมาะสม ย่อมจะนำไปสู่ความสำเร็จในการดำเนินงานควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงของประเทศ ซึ่งนอกจากจะมีความคุ้มค่าในการดำเนินงานสูงแล้ว ยังช่วยให้เด็กไทยมีสุขภาพแข็งแรงสมบูรณ์เป็นกำลังสำคัญในการพัฒนาประเทศชาติต่อไป

แนวทางการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติทางห้องปฏิบัติการ⁽¹⁾

เนื่องจากชนิดของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในประชากรไทยมีความหลากหลาย จึงไม่มีการทดสอบใดการทดสอบหนึ่งทางห้องปฏิบัติการที่สามารถให้การวินิจฉัยได้ครอบคลุมความผิดปกติได้ทุกชนิด โดยทั่วไปการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในหญิงตั้งครรภ์และสามีมี 3 ระดับ (ภาพที่ 1) ที่ต้องดำเนินการอย่างต่อเนื่อง ดังนี้

ระดับที่ 1 การตรวจคัดกรอง (Screening Tests) เป็นขั้นตอนแรกที่มีเป้าหมายหลักในการคัดกรองเอาคนปกติหรือคนที่มีความผิดปกติชนิดที่ไม่รุนแรงออกไป เพื่อจะได้ไม่ต้องตรวจเลือดต่อและเป็นการประหยัดค่าใช้จ่าย คงเหลือแต่ผู้ที่น่าจะมีความผิดปกติของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติที่เข้าสู่กระบวนการตรวจวิเคราะห์ในขั้นตอนต่อไป

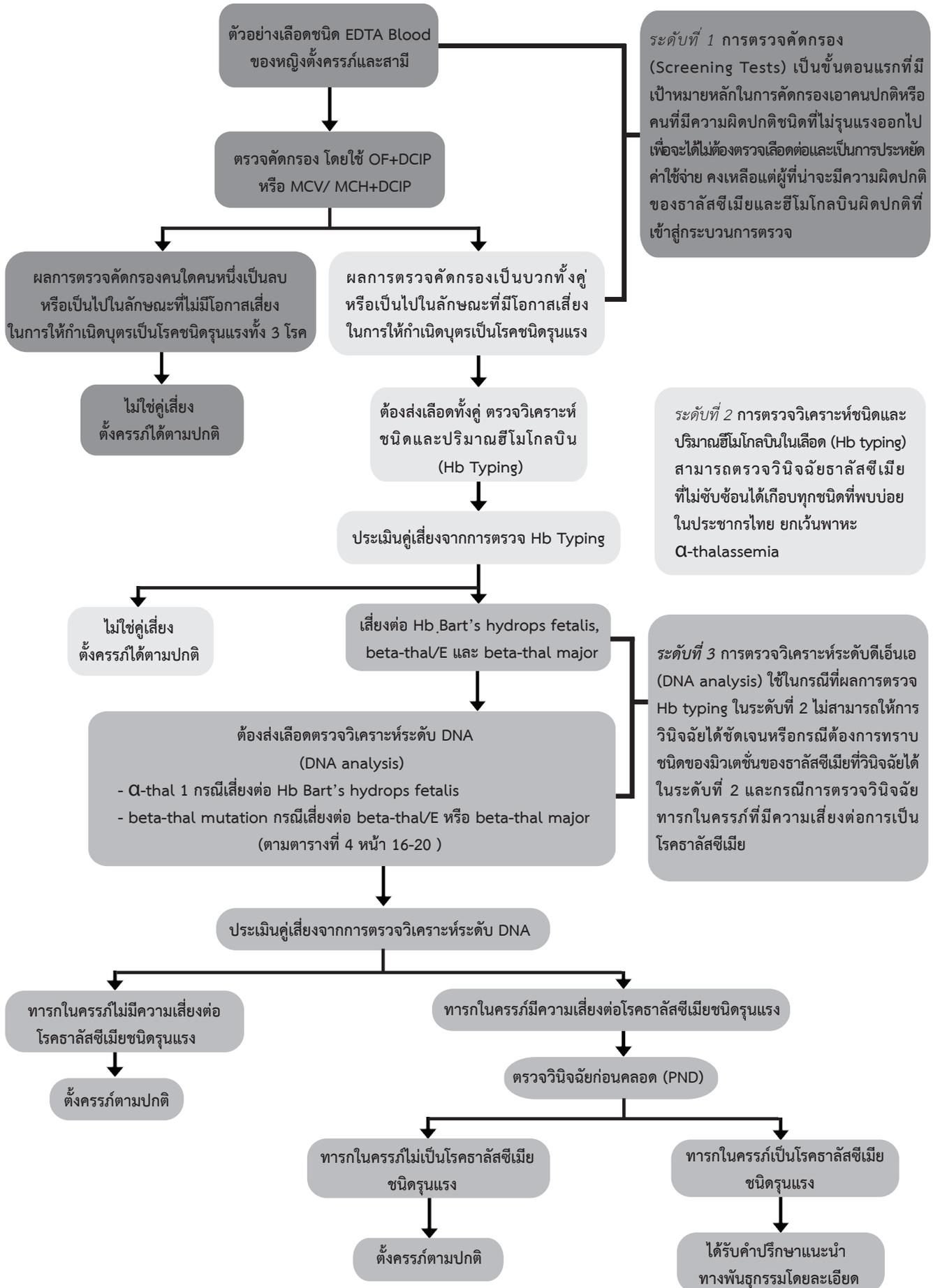
ระดับที่ 2 การตรวจวิเคราะห์ชนิดและปริมาณฮีโมโกลบินในเลือด (Hb typing) สามารถตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียที่ไม่ซับซ้อนได้เกือบทุกชนิดที่พบบ่อยในประชากรไทย ยกเว้นพาหะ α -thalassemia

ระดับที่ 3 การตรวจวิเคราะห์ระดับดีเอ็นเอ (DNA analysis) ใช้ในกรณีที่ผลการตรวจ Hb typing ในระดับที่ 2 ไม่สามารถให้การวินิจฉัยได้ชัดเจน หรือกรณีต้องการทราบชนิดของมิวเตชันของธาลัสซีเมียที่วินิจฉัยได้ในระดับที่ 2 และกรณีการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ที่มีความเสี่ยงต่อการเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

การดำเนินงานทางห้องปฏิบัติการทุกขั้นตอนล้วนมีความสำคัญทั้งสิ้น บุคลากรที่เกี่ยวข้องควรพิจารณาให้เหมาะสมตามหลักวิชาการ และสอดคล้องกับข้อกำหนดด้านคุณภาพ เพื่อให้ผลการตรวจวิเคราะห์มีความน่าเชื่อถือ สามารถสนับสนุนการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้อย่างมีประสิทธิภาพ



ภาพที่ 1 ขั้นตอนการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในหญิงตั้งครรภ์และสามี

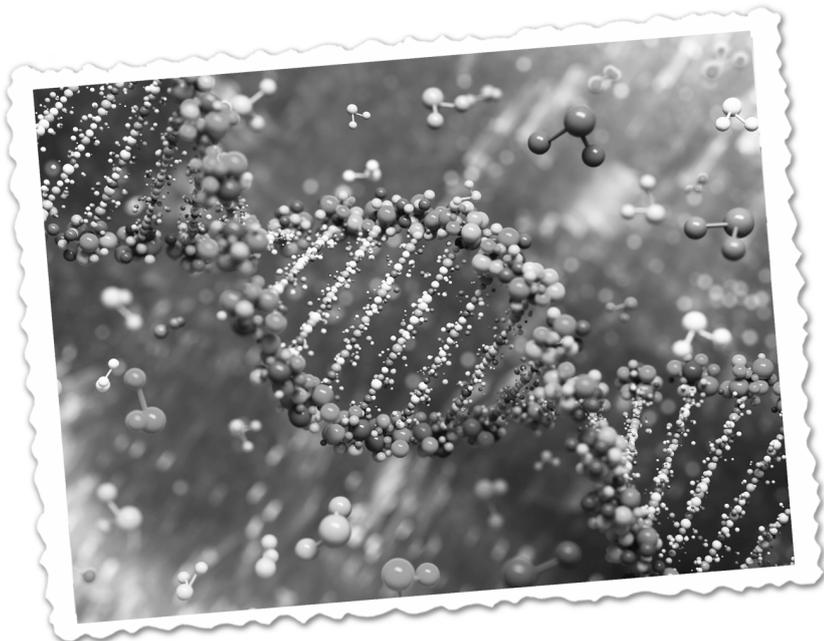
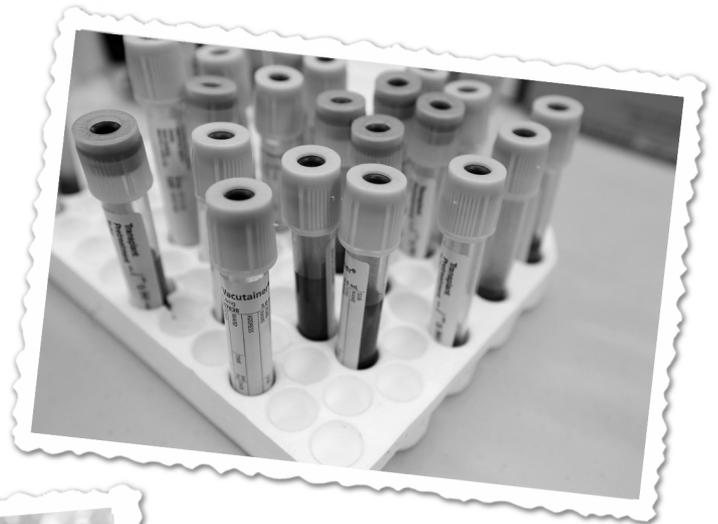


แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจคัดกรอง⁽¹⁾

การตรวจคัดกรองเป็นการทดสอบอย่างง่าย มีขั้นตอนไม่ยุ่งยาก ไม่ต้องใช้อุปกรณ์ราคาแพง และบุคลากรที่มีความชำนาญมากนัก สามารถทำได้ในโรงพยาบาลทุกระดับ การตรวจคัดกรองมีเป้าหมายหลักในการคัดกรองเอาคนปกติหรือมีความผิดปกติชนิดที่ไม่รุนแรงออกไป เพื่อจะได้ไม่ต้องตรวจเลือดต่อและเป็นการประหยัดค่าใช้จ่าย ดังนั้นผลการตรวจคัดกรองจะต้องมีความไวสูง อาจมีผลบวกปลอมได้บ้าง รายที่ผลการตรวจคัดกรองเป็นลบไม่จำเป็นต้องนำไปตรวจยืนยันต่อ การตรวจคัดกรองจึงช่วยลดภาระงานและค่าใช้จ่ายในการตรวจทางห้องปฏิบัติการลงได้มาก โดยเฉพาะอย่างยิ่งเมื่อต้องดำเนินงานในกลุ่มประชากรขนาดใหญ่ในระดับประเทศ

ในประเทศไทยการตรวจคัดกรองที่เกี่ยวข้องในการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงตามนโยบายของกระทรวงสาธารณสุข มี 3 การทดสอบ คือ

1. การตรวจ OF
2. การตรวจ DCIP
3. การตรวจหาค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง (MCV / MCH)



แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจ OF (Osmotic Fragility Test)⁽¹⁾

วัตถุประสงค์การตรวจ

สำหรับตรวจคัดกรองความผิดปกติที่มีสาเหตุจาก α -thalassemia และ β -thalassemia

ตัวอย่างเลือด : EDTA Blood

หากไม่สามารถทำการทดสอบได้ทันทีหลังได้รับตัวอย่างเลือด ควรเก็บไว้ในตู้เย็น 4°C ไม่ควรเก็บไว้นานเกิน 48 ชั่วโมง ถ้าไม่มีตู้เย็นต้องเก็บในกระติกที่มีน้ำแข็ง และทำการทดสอบภายใน 24 ชั่วโมง เนื่องจากเลือดเก่าเม็ดเลือดแดงบางส่วนมีการเสื่อมสภาพทำให้แตกง่าย เกิดผลลบปลอมได้

วิธีการ

เป็นไปตามมาตรฐานของน้ำยาที่กำหนด

การรายงานผลการตรวจ OF

- เมื่อได้ผลลบรายงานผล “Negative”
- เมื่อได้ผลบวกรายงานผล “Positive”

การแปลผล

Negative : ไม่เป็นธาลัสซีเมียหรืออาจเป็นธาลัสซีเมียชนิดที่ไม่รุนแรง เช่น α -thalassemia 2, Hb Constant Spring, Hb Paksè

Positive : อาจเป็น α -thalassemia หรือ β -thalassemia โดย α -thalassemia มีโอกาสเป็นได้ทั้งชนิด α -thalassemia 1 และ α -thalassemia 2 ส่วน β -thalassemia ก็อาจเป็นได้ทั้ง β^0 -thalassemia หรือ β^+ -thalassemia เมื่อผลการตรวจเป็น positive ต้องส่งตัวอย่างเลือดตรวจ Hb typing ต่อไป

ข้อจำกัดของการทดสอบ OF

1. การทดสอบ OF เป็นการตรวจคัดกรองที่มีวัตถุประสงค์ในการคัดกรอง α -thalassemia 1 และ β -thalassemia เป็นหลักเท่านั้น ไม่สามารถใช้ในการวินิจฉัยชนิดของความผิดปกติได้
2. ผู้ที่เป็นพาหะ Hb E บางรายอาจให้ผลบวก บางรายอาจให้ผลลบกับการทดสอบนี้
3. อาจพบผลบวกปลอมในภาวะโลหิตจางจากการขาดเหล็กและจากความผิดปกติอื่นๆ ที่พบ target cell เช่น โรคตับ

แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียด้วยค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง (MCV/ MCH)⁽¹⁾

วัตถุประสงค์การตรวจ

สำหรับตรวจคัดกรองความผิดปกติที่มีสาเหตุจาก α -thalassemia และ β -thalassemia

ตัวอย่างเลือด : EDTA Blood

การคัดกรองด้วยค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง จำเป็นต้องทำการทดสอบกับเม็ดเลือดที่เจาะใหม่หรือที่เก็บรักษาไว้ในตู้เย็น 4°C ไม่เกิน 24 ชั่วโมง เนื่องจากเม็ดเลือดแดงเป็นเซลล์ที่มีชีวิต มีการใช้พลังงานในกระบวนการเมตาบอลิซึมเพื่อคงสภาพเซลล์ไว้ตลอดเวลา เมื่อพลังงานลดลงเซลล์เม็ดเลือดแดงก็จะเปลี่ยนแปลงรูปร่างและแตกในที่สุด

วิธีการ

เป็นไปตามวิธีมาตรฐานของเครื่องวิเคราะห์

การรายงานผล

รายงานค่าตามที่วิเคราะห์ได้

การแปลผล

MCV < 80 fL และ/หรือ MCH < 27 pg : อาจเป็น α -thalassemia และหรือ β -thalassemia และหรือ Hb E โดย α -thalassemia มีโอกาสเป็นได้ทั้งชนิด α -thalassemia 1 และ α -thalassemia 2 ส่วน β -thalassemia มีโอกาสเป็นได้ทั้ง β^0 -thalassemia และ β^+ -thalassemia

MCV \geq 80 fL และ MCH \geq 27 pg : ไม่เป็นธาลัสซีเมีย หรืออาจเป็นธาลัสซีเมียชนิดไม่รุนแรง เช่น α -thalassemia 2, Hb Constant Spring, Hb Paksé หรืออาจมี Hb E

ข้อจำกัดของการทดสอบ

1. การทดสอบ MCV/ MCH เป็นการตรวจคัดกรองที่มีวัตถุประสงค์ในการคัดกรอง α -thalassemia 1 และ β -thalassemia เป็นหลักเท่านั้น ไม่สามารถใช้ในการวินิจฉัยชนิดของความผิดปกติได้

2. ประมาณร้อยละ 20-40 ของพาหะ Hb E มีค่า MCV และ MCH มากกว่า 80 fL และ 27 pg ตามลำดับ จึงจำเป็นต้องตรวจด้วยวิธี DCIP ร่วมด้วย

การควบคุมคุณภาพ

ห้องปฏิบัติการต้องมีแนวทางการปฏิบัติงานเพื่อคงมาตรฐานเครื่องมือตามเกณฑ์มาตรฐานที่กำหนด รวมทั้งมีการควบคุมคุณภาพภายในห้องปฏิบัติการ (internal quality control) ด้วยวัสดุควบคุมคุณภาพที่ได้มาตรฐาน และเข้าร่วมเป็นสมาชิก external quality assurance หรือ proficiency testing program และมีการบำรุงรักษาเครื่องมือเป็นประจำสม่ำเสมอ

แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจ DCIP (Dichlorophenolindophenol Precipitation Test)⁽¹⁾

วัตถุประสงค์การตรวจ

สำหรับตรวจคัดกรองความผิดปกติที่มีสาเหตุจาก Hb E

ตัวอย่างเลือด : EDTA Blood

ตัวอย่างเลือดที่นำมาทดสอบควรเป็นเลือดที่เจาะใหม่ในวันนั้น หากไม่สามารถทำการทดสอบได้ทันทีควรเก็บเลือดไว้ในตู้เย็น 4°C และไม่ควรถูกเก็บไว้นานเกิน 1 สัปดาห์ แต่ถ้าไม่มีตู้เย็นเก็บ ควรทำการทดสอบภายใน 48 ชั่วโมง เนื่องจากเลือดที่เก่า ฮีโมโกลบินบางส่วนจะถูกออกซิไดซ์ไปแล้ว สังเกตได้จากเลือดมีการเปลี่ยนแปลงเป็นสีแดงคล้ำไม่ใช่แดงสดเหมือนเลือดเจาะใหม่ เมื่อนำไปทำปฏิกิริยากับ DCIP จะตกตะกอนได้ง่ายขึ้น จนเกิดผลบวกปลอมได้

วิธีการ

เป็นไปตามมาตรฐานของน้ำยาที่กำหนด

การรายงานผล

- เมื่อได้ผลลบรายงานผล “Negative”
- เมื่อได้ผลบวกรายงานผล “Positive”

การแปลผล

Negative : ไม่มี Hb E

Positive : อาจเป็นผู้ที่มี Hb E ซึ่งพบได้ทั้งที่เป็นพาหะ Hb E, Hb E homozygote หรือ α -thalassemia และหรือ β -thalassemia ที่มี Hb E ร่วมด้วย ต้องส่งตัวอย่างเลือดตรวจ Hb typing ต่อไป

ข้อจำกัดของการทดสอบ

- Hb H ซึ่งเป็นฮีโมโกลบินที่ไม่เสถียร ถ้ามีปริมาณมากจะถูกออกซิไดซ์ตกตะกอนเกิดผลบวกได้
- ไม่ควรใช้กับ heparinized blood เนื่องจาก heparin รบกวนการตรวจวัดและก่อให้เกิดผลบวกปลอมได้

ตารางที่ 1 แนวทางการส่งตรวจยืนยัน Hb typing เพื่อวินิจฉัยคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง Hb Bart's hydrops fetalis, β -thalassemia major และ β -thalassemia/ Hb E ⁽²⁾

หญิงตั้งครรภ์ OF (MCV/MCH)/DCIP	สามี OF (MCV/MCH)/DCIP	ความเสี่ยงของ ทารกในครรภ์	การส่งตรวจยืนยัน Hb typing
- / -	- / -	หญิงตั้งครรภ์มีผลการตรวจคัดกรองเป็นลบทั้ง OF (MCV/MCH) และ DCIP จึงไม่มีความเสี่ยง (ในกรณีนี้หากหญิงตั้งครรภ์มาเจาะเลือดเพียงคนเดียว ก็ไม่ต้องตามสามีมาเจาะเลือด)	x
	- / +		x
	+ / -		x
	+ / +		x
- / +	- / -	ไม่มีความเสี่ยง*	x
	- / +	ไม่มีความเสี่ยง**	x
	+ / -	มีความเสี่ยง***	✓
	+ / +	มีความเสี่ยง***	✓
+ / -	- / -	ไม่มีความเสี่ยง*	x
	- / +	มีความเสี่ยง***	✓
	+ / -	มีความเสี่ยง***	✓
	+ / +	มีความเสี่ยง***	✓
+ / +	- / -	ไม่มีความเสี่ยง*	x
	- / +	มีความเสี่ยง***	✓
	+ / -	มีความเสี่ยง***	✓
	+ / +	มีความเสี่ยง***	✓

หมายเหตุ : **x** : ไม่ต้องส่งตรวจยืนยัน **✓** : ส่งตรวจยืนยัน

* คนใดคนหนึ่งมีผลการตรวจ OF (MCV/MCH) และ DCIP เป็นลบ ไม่มีความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคชนิดรุนแรง

** ทั้งคู่มีผลการตรวจ OF (MCV/MCH) เป็นลบ และ DCIP เป็นบวก บุตรมีโอกาสเป็น homozygous Hb E แต่ไม่มีโอกาสเป็นโรคชนิดรุนแรง (MCV/MCH เป็นลบ หมายถึง MCV \geq 80 fl MCH \geq 27 pg หากไม่เป็นตามนี้ ต้องส่งตรวจยืนยัน Hb typing)

*** มีความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคชนิดรุนแรง ต้องตรวจยืนยันต่อ จึงจะวินิจฉัยได้ว่าบุตรมีความเสี่ยงต่อโรคชนิดใด

แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจวิเคราะห์ชนิดและปริมาณฮีโมโกลบิน (Hb typing)⁽¹⁾

วัตถุประสงค์การตรวจ

สำหรับตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียที่ไม่ซับซ้อนได้เกือบทุกชนิดที่พบบ่อยในประชากรไทย ยกเว้นพาหะ α -thalassemia

ตัวอย่างเลือด : EDTA Blood

วิธีการ

ห้องปฏิบัติการสามารถเลือกเครื่องมืออัตโนมัติสำหรับวิเคราะห์ชนิดและปริมาณฮีโมโกลบินที่มีความเหมาะสมสำหรับใช้งาน ดังนี้

1. เครื่องวิเคราะห์อัตโนมัติระบบคอลัมน์โครมาโตกราฟีประเภทแรงดันสูง (high pressure liquid chromatography: HPLC) หลักการคอลัมน์โครมาโตกราฟีแบบแลกเปลี่ยนไอออนชนิดบวก (cation exchange column chromatography)
2. เครื่องวิเคราะห์อัตโนมัติระบบคอลัมน์โครมาโตกราฟีประเภทแรงดันต่ำ (low pressure liquid chromatography: LPLC) หลักการคอลัมน์โครมาโตกราฟีแบบแลกเปลี่ยนไอออนชนิดบวก (cation exchange column chromatography)
3. เครื่องวิเคราะห์อัตโนมัติด้วยกระแสไฟฟ้าความต่างศักย์สูงในหลอดแก้วนำไฟฟ้าขนาดเล็ก (capillary electrophoresis)

การรายงานผล

เครื่องวิเคราะห์อัตโนมัติระบบคอลัมน์โครมาโตกราฟี (HPLC และ LPLC)

รายงานชนิดฮีโมโกลบินตามลักษณะโครมาโตแกรมที่ปรากฏในส่วนแสดงผล พร้อมทั้งรายงานปริมาณฮีโมโกลบินชนิดต่างๆ คือ Hb A₂/E, Hb A, Hb F, Hb Constant Spring, Hb Bart's และ Hb H

เครื่องวิเคราะห์อัตโนมัติหลักการ Capillary Electrophoresis

รายงานชนิดฮีโมโกลบินตามลักษณะ electrophoregram ที่ปรากฏ และปริมาณฮีโมโกลบินชนิดต่างๆที่เครื่องวิเคราะห์ให้ เหมือนกับการตรวจวิเคราะห์ด้วยระบบอื่นๆ แต่เนื่องจากเครื่อง high voltage capillary electrophoresis มีศักยภาพในการแยก Hb A₂ กับ Hb E ออกจากกันได้ ในขณะที่เครื่องอื่นที่อาศัยหลักการคอลัมน์โครมาโตกราฟีไม่สามารถแยกออกจากกันได้ ค่าอ้างอิงของ Hb A₂ และ Hb E ในผู้ที่เป็นธาลัสซีเมียชนิดต่างๆ ที่มี Hb E จึงแตกต่างจากเครื่องอื่นๆ ซึ่งปริมาณ Hb E ที่วัดได้จะมีปริมาณ Hb A₂ รวมอยู่ด้วย หากต้องการใช้ค่าอ้างอิงตามที่ยอมรับกันในปัจจุบันโดยเฉพาะอย่างยิ่งพาหะ Hb E ที่สงสัยว่าจะมียื่นแฝง α -thalassemia 1 ซึ่งใช้ค่า cut off ที่ Hb E < 25% สามารถทำได้โดยการรวมปริมาณ Hb A₂ กับ Hb E เข้าด้วยกัน

การแปลผลการวิเคราะห์ Hb Typing ที่พบบ่อยในประชากรไทย⁽³⁾

1. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น A₂A และปริมาณ Hb A₂ น้อยกว่าหรือเท่ากับ 3.5% พบได้ในหลายกรณีดังนี้
 - 1.1 คนปกติที่ไม่เป็นธาลัสซีเมีย หรืออาจเป็นธาลัสซีเมียชนิดไม่รุนแรง กลุ่มนี้ผลการตรวจทางโลหิตวิทยาพบว่า MCV, MCH และ blood smear ปกติ
 - 1.2 ผู้ที่เป็นพาหะ α -thalassemia 2 และผู้ที่เป็น homozygous α -thalassemia 2 กลุ่มนี้โดยทั่วไปจะไม่มีอาการซีด Hb มากกว่า 10 g/dL ค่า MCV มีค่าตั้งแต่ 70 fL จนถึงมากกว่า 80 fL
 - 1.3 ผู้ที่เป็นพาหะ α -thalassemia 1 กลุ่มนี้โดยทั่วไปจะไม่มีอาการซีด Hb มากกว่า 10 g/dL (ถ้าไม่มีภาวะอื่นแทรกซ้อน) blood smear พบเม็ดเลือดแดงผิดปกติเล็กน้อย และส่วนใหญ่มีค่า MCV น้อยกว่า 80 fL และ MCH น้อยกว่า 27 pg

เนื่องจากผลการตรวจ Hb typing ไม่สามารถแยกผู้ที่เป็นพาหะ α -thalassemia 1 พาหะ α -thalassemia 2 และ homozygous α -thalassemia 2 ออกจากคนปกติที่ไม่เป็นธาลัสซีเมียหรือผู้ที่เป็นธาลัสซีเมียชนิดไม่รุนแรงได้ หากผลการตรวจพบ Hb typing A₂A โดย Hb A₂ น้อยกว่าหรือเท่ากับ 3.5% ห้องปฏิบัติการสามารถแปลผลเป็น normal Hb typing, not rule out α -thalassemia

2. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น A_2A และปริมาณ Hb A_2 > 3.5% แปลผลเป็น β -thalassemia trait with or without α -thalassemia ส่วนใหญ่มีปริมาณ Hb A_2 ประมาณ 3.6-8% MCV ประมาณ 60-75 fL ผลการตรวจ blood smear พบเม็ดเลือดแดงผิดปกติเล็กน้อย ผลการตรวจคัดกรอง OF (MCV/ MCH) เป็นบวก และ DCIP เป็นลบ

ข้อควรระวัง

- ในภาวะ β -thalassemia ที่มี α -thalassemia 1 ร่วมด้วย (double heterozygote) ปริมาณ Hb A_2 อาจต่ำกว่า 4% และค่า MCV อาจจะสูงขึ้นเป็น 78-80 fL

- ในบางภูมิภาค β^+ -thalassemia บางชนิดอาจมีค่า MCV เล็กและมีปริมาณ Hb A_2 อยู่ในช่วง 3.5-4% ได้

3. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น EA และปริมาณ Hb E 25-35% แปลผลเป็น Hb E trait โดยทั่วไปผู้ที่ เป็นพาหะ Hb E จะมีค่า MCV ประมาณ 75-85 fL การตรวจคัดกรองด้วย OF สามารถให้ผลได้ทั้งบวกและลบ แต่ผลการตรวจ คัดกรองด้วย DCIP จะให้ผลบวก

4. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น EA และปริมาณ Hb E < 25% แปลผลเป็น Hb E trait with or without α -thalassemia โดยทั่วไปผู้ที่ เป็นพาหะ Hb E ร่วมกับพาหะ α -thalassemia 1 พบ Hb E ประมาณ 19-21% MCV ประมาณ 60-75 fL ผลการตรวจคัดกรองด้วย OF และ DCIP เป็นบวกทั้งคู่

5. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น EE โดยมีปริมาณ Hb E > 80% และ Hb F < 5% แปลผลเป็น homozygous Hb E with or without α -thalassemia เนื่องจากผู้ที่ เป็น homozygous Hb E ทั้งที่มีและไม่มียีนแฝง α -thalassemia ร่วม มีผลการตรวจ Hb typing ที่คล้ายคลึงกัน ต้องตรวจวิเคราะห์ DNA เท่านั้น จึงจะให้การวินิจฉัยการมียีนแฝง α -thalassemia ได้ โดยทั่วไป homozygous Hb E มีค่า Hb มากกว่า 10 g/dL MCV ประมาณ 60-70 fL ผลการตรวจ blood smear พบ เม็ดเลือดแดงมีการเปลี่ยนแปลงทั้งขนาดและรูปร่าง พบ target cell จำนวนมาก การตรวจคัดกรองด้วย DCIP จะให้ผลบวก

6. ในกรณีที่ไม่แน่ใจว่าผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น EE หรือ EF เนื่องจากปริมาณ Hb F เพิ่มขึ้นจากที่ระบุในข้อ 5 ทำให้สับสนในการรายงานผลว่าเป็น EE หรือ EF ดังนั้นจึงอาจรายงานเป็น EE/ EF และแปลผลเป็น “suspected homozygous Hb E or β -thalassemia/ Hb E with or without α -thalassemia กรุณาดูอาการทางคลินิก หรือทำ family study ประกอบการแปลผล” เนื่องจากความผิดปกติ 2 ชนิดนี้มีจีโนไทป์ที่ต่างกัน และมีความรุนแรงต่างกัน การวินิจฉัยแยกชนิดต้องพิจารณาผลการตรวจอื่นๆ ประกอบด้วย หากเป็น EE คือ homozygous Hb E จะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียที่รุนแรง ดังรายละเอียดในข้อ 5 แต่ถ้าเป็น EF ก็จะเป็นโรค β -thalassemia/ Hb E ซึ่งผลการตรวจทางโลหิตวิทยาจะพบความรุนแรงมากกว่า ดังรายละเอียดในข้อ 12

7. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น $CS A_2A$ แปลผลเป็น suspected Hb Constant Spring อย่างไรก็ตาม ฮีโมโกลบิน ผิดปกตินี้อาจเป็น Hb Paksè ได้ เนื่องจากฮีโมโกลบินผิดปกติ 2 ชนิดนี้มีจำนวนกรดอะมิโนของสาย α -globin มากกว่าปกติ 31 ตัว เท่ากันและถึงแม้จะมีกรดอะมิโนตำแหน่งที่ 142 ต่างกันโดยที่ Hb Constant Spring เป็นกลูตามีน (Glutamine: Glu) ส่วน Hb Paksè เป็นไทโรซีน (Tyrosine: Tyr) แต่ประจุสุทธิไม่ต่างกัน จึงตรวจพบในตำแหน่งเดียวกันทั้งการแยกด้วยกระแสไฟฟ้า และการตรวจ ด้วยเครื่องวิเคราะห์ฮีโมโกลบินอัตโนมัติ HPLC หรือ LPLC แต่จะรายงานผลจากการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินเป็น Hb Constant Spring เนื่องจาก Hb Constant Spring มีความชุกในการตรวจพบมากกว่า Hb Paksè โดยทั่วไปผู้ที่ เป็นพาหะจะไม่ซีด และมีข้อมูล ทางโลหิตวิทยาอื่นๆ อยู่ในเกณฑ์ปกติ

8. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น $CSA_2ABart's$ แปลผลเป็น suspected homozygous Hb Constant Spring ซึ่งผู้ป่วยมักมีภาวะซีดคล้ายผู้ที่ เป็นโรค Hb H อย่างไรก็ตามอาจตรวจไม่พบ Hb Bart's ได้ เนื่องจากสาย γ -globin มีปริมาณน้อย

9. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น $A_2A H$ หรือ $A_2A Bart's H$ ปริมาณ Hb A_2 ค่อนข้างต่ำกว่าปกติ แปลผลเป็น Hb H disease (α -thalassemia 1/ α -thalassemia 2) เนื่องจากการตรวจพบ Hb H (β_4) หรือ Hb Bart's (γ_4) แสดงว่าสาย α -globin จะต้องมียีนแฝงน้อยลงมากจึงทำให้สาย β -globin และสาย γ -globin เหลืออยู่มากจึงจับกันเอง 4 สาย กลายเป็น Hb H และ Hb Bart's ในผู้ป่วยบางรายอาจไม่พบ Hb Bart's เนื่องจากสาย γ -globin มีปริมาณน้อย ผลการตรวจ blood smear

ในผู้ป่วยกลุ่มนี้ พบลักษณะเม็ดเลือดแดงแบบธาลัสซีเมีย แต่มีลักษณะผิดปกติประมาณ 1+ ถึง 2+ ลักษณะจำเพาะที่ใช้วินิจฉัยโรค Hb H ได้ดีคือการตรวจพบเม็ดเลือดแดงที่มี inclusion body โดยอาจตรวจพบเม็ดเลือดแดงเช่นนี้ได้ถึง 30-90% ของเม็ดเลือดแดงทั้งหมด

10. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น CSA_2AH หรือ $CSA_2ABart's H$ แปลผลเป็น Hb H-CS disease (α -thalassemia 1/Hb CS หรือ α -thalassemia 1/Hb Paksè) อาการต่างๆ จะคล้ายผู้ที่เป็นโรค Hb H disease (α -thalassemia 1/ α -thalassemia 2) ในข้อที่ 9 แต่อาการมักจะรุนแรงกว่า เนื่องจากมีความไม่เสถียรของ Hb H ร่วมกับ Hb CS หรือ Hb Paksè และข้อควรระวังสำหรับห้องปฏิบัติการคือ ความไม่เสถียรร่วมกับมีปริมาณน้อยของ Hb H และ Hb CS หรือ Hb Paksè หากเก็บเลือดไว้นานเกินไปอาจตรวจไม่พบ ทำให้การแปลผลผิดพลาดได้

11. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น A_2F ในเด็กอายุมากกว่า 1 ปี ร่วมกับการมีอาการของโรคธาลัสซีเมียชัดเจน ซีด ตับม้ามโต แปลผลเป็น homozygous β^0 -thalassemia with or without α -thalassemia จากกรณีที่ตรวจไม่พบ Hb A แสดงว่าผู้ป่วยสังเคราะห์สาย β -globin ไม่ได้เลยจึงมีการสังเคราะห์สาย γ -globin ขึ้นมาทดแทนทำให้ตรวจพบ Hb F มีปริมาณสูงมาก ส่วนปริมาณ Hb A_2 อาจสูงขึ้นเล็กน้อยหรืออยู่ในเกณฑ์ปกติ ผลการตรวจ blood smear พบเม็ดเลือดแดงมีลักษณะผิดปกติมากกว่าในโรค Hb H ไม่พบ Hb H inclusion body ในเม็ดเลือดแดง แต่ผู้ป่วยที่ตัดม้ามแล้วอาจจะพบตะกอนของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงได้ ข้อควรระวัง หากพบผลการวิเคราะห์ฮีโมโกลบินเป็น A_2F ต้องตรวจสอบอายุของผู้ป่วยให้ดี ถ้าเป็นเด็กทารกที่อายุยังไม่ถึง 1 ปี จะไม่สามารถวินิจฉัยจิ้นไทป์ที่แน่นอนได้เนื่องจากปริมาณ Hb F ยังคงสูงอยู่ ต้องรอให้ Hb F ค่อยๆ ลดลงจนอายุมากกว่า 1 ปี จึงสามารถแปลผลการตรวจ Hb typing ได้

12. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น EF โดยมีปริมาณ Hb E ประมาณ 40-80% Hb F ประมาณ 20-60% ไม่พบ Hb A พบได้ในหลายกรณีดังนี้

12.1 กรณีที่เป็นผู้ป่วย β^0 -thalassemia/ Hb E with or without α -thalassemia ผู้ป่วยมีอาการของโรคธาลัสซีเมียชัดเจน ซีด ตับม้ามโต คล้าย homozygous β^0 -thalassemia หรืออาจน้อยกว่าโดยทั่วไปผู้ป่วยกลุ่มนี้มีปริมาณ Hb 4-10 g/dL MCV ประมาณ 55-75 fL ผลการตรวจ blood smear พบเม็ดเลือดแดงที่มีการเปลี่ยนแปลงทั้งขนาดและรูปร่าง อาจพบเม็ดเลือดแดงตัวอ่อน (nucleated red cell) ในกรณีที่ผู้ป่วยได้รับการรักษาโดยการให้เลือดมาแล้ว อาจพบ Hb A จาก donor blood ทำให้ปริมาณ Hb E และ Hb F เปลี่ยนแปลงไปถ้าไม่ทราบประวัติการรับเลือดมาก่อน จะทำให้การวินิจฉัยผิดพลาดได้

12.2 กรณีที่ผู้ป่วยมี deletional HPFH ร่วมกับ Hb E โดยทั่วไปผู้ป่วยกลุ่มนี้จะไม่ซีด มีปริมาณ Hb > 10 g/dL ผลการตรวจ blood smear พบลักษณะเม็ดเลือดแดงค่อนข้างปกติ รายงานผลเป็น suspected HPFH/ Hb E เนื่องจากผลการตรวจ Hb typing ไม่สามารถแยกผู้ที่เป็น β^0 -thalassemia/ Hb E และ HPFH/ Hb E ออกจากกันได้ หากผลการตรวจพบ Hb typing EF โดยมีปริมาณ Hb E ประมาณ 40-80% Hb F ประมาณ 20-60% ไม่พบ Hb A ห้องปฏิบัติการสามารถแปลผลเป็น suspected β^0 -thalassemia/ Hb E or HPFH/ Hb E with or without α -thalassemia

13. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น A_2FA โดยปริมาณ Hb F 10-30% พบได้ในหลายกรณีดังนี้

13.1 ในกรณีที่ผู้ป่วยมีภาวะซีดไม่มีประวัติการรับเลือดภายใน 3 เดือน ก่อนทำการตรวจเลือด ควรแปลผลเป็น suspected β^0 -thalassemia/ β^+ -thalassemia หรือ β^+ -thalassemia/ β^+ -thalassemia

13.2 ถ้าไม่มีอาการของโรคธาลัสซีเมียเลยก็อาจเป็นไปได้ว่าตัวอย่างเลือดรายนั้นเป็นพาหะ HPFH หรือพาหะ $(\delta\beta)^0$ -thalassemia ซึ่งเป็นภาวะที่ยีน γ -globin สร้างสาย γ -globin ได้ในปริมาณสูงโดยไม่แสดงอาการผิดปกติใดๆ ควรแปลผลเป็น suspected HPFH trait or $(\delta\beta)^0$ -thalassemia trait

เนื่องจากผลการตรวจ Hb typing ไม่สามารถแยกผู้ที่เป็น β^0 -thalassemia/ β^+ -thalassemia, β^+ -thalassemia/ β^+ -thalassemia, พาหะ HPFH และพาหะ $(\delta\beta)^0$ -thalassemia ออกจากกันได้ หากผลการตรวจพบ Hb typing A_2FA โดยปริมาณ Hb F 10-30% ห้องปฏิบัติการสามารถแปลผลเป็น suspected β^0 -thalassemia/ β^+ -thalassemia or β^+ -thalassemia/ β^+ -thalassemia or HPFH trait or $(\delta\beta)^0$ -thalassemia trait with or without α -thalassemia

อย่างไรก็ตามการตรวจพบ Hb F ในตัวอย่างเลือดผู้ป่วย ก่อนที่จะทำการวินิจฉัยใดๆ ต้องตรวจสอบอายุของผู้ป่วยก่อนเสมอ หากอายุยังไม่ครบ 1 ปี จะยังไม่สามารถให้การวินิจฉัยที่ถูกต้องได้ นอกจากนั้นควรพิจารณาอาการทางคลินิกประกอบ หากไม่มีอาการของโรคธาลัสซีเมียเลย ก็อาจเป็นไปได้ว่าผู้ป่วยมีภาวะ HPFH หรือ $(\delta\beta)^0$ -thalassemia หรือภาวะที่มี stress erythropoiesis จากสาเหตุอื่นๆ ที่ทำให้มีภาวะเลือดจาง เช่น การตั้งครรภ์ ภาวะเลือดจางเรื้อรัง มะเร็งเม็ดเลือดขาว แต่การเพิ่มขึ้นของปริมาณ Hb F ในภาวะที่มี stress erythropoiesis นี้มักจะเพิ่มขึ้นไม่เกินร้อยละ 10 ดังนั้นการที่ตรวจพบปริมาณ Hb F สูงขึ้น แล้วจะสรุปว่าเป็นโรค β -thalassemia จึงต้องพิจารณาให้รอบคอบ โดยเฉพาะอย่างยิ่งต้องทราบประวัติ และอาการของคนไข้ หากมีผลการตรวจเลือดของครอบครัวประกอบด้วยจะช่วยให้วินิจฉัยได้ถูกต้องมากยิ่งขึ้น

14. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น EFA ผู้ป่วยมีภาวะซีด ไม่มีประวัติการรับเลือดภายใน 3 เดือนก่อนทำการตรวจเลือด ควรแปลผลเป็น β^+ -thalassemia/ Hb E with or without α -thalassemia

15. ในกรณีที่ผลการวิเคราะห์ Hb typing เป็น EA Bart's, EE Bart's, EFA Bart's, EF Bart's, CS EA Bart's, CS EE Bart's, CS EFA Bart's และ CS EF Bart's ทั้งหมดนี้เป็นกลุ่มโรคธาลัสซีเมียที่มีฟีโนไทป์และจีโนไทป์ซับซ้อน ซึ่งมีภาวะร่วมระหว่าง α -thalassemia, β -thalassemia และ Hb E ภาวะเหล่านี้เกิดเนื่องจากสาย α -globin มีปริมาณน้อยลง และสาย α -globin ขอบจับกับสาย β -globin ปกติมากกว่าสาย β^E -globin ในกรณีที่เห็น Hb E trait จึงตรวจพบปริมาณของ Hb E ลดลงด้วยเสมอเมื่อเทียบกับปริมาณ Hb A โดยจะพบปริมาณน้อยกว่าร้อยละ 20 แต่การจะสรุปจีโนไทป์ให้ถูกต้องจริงๆ ควรจะต้องทำการตรวจวิเคราะห์ DNA ทั้งยีน α -thalassemia และ β -thalassemia ด้วยจึงจะสามารถสรุปเพื่อให้คำปรึกษาเกี่ยวกับการถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ของครอบครัวผู้ป่วยได้อย่างถูกต้อง

ตารางที่ 2 แสดงตัวอย่างจีโนไทป์ของโรคธาลัสซีเมียที่มีฟีโนไทป์ซับซ้อน

Hb Type	การแปลผล	ความหมาย (genotype)
EA Bart's	EA Bart's Disease	Hb H disease with Hb E trait (α -thalassemia 1/ α -thalassemia 2 – β^E/β^A)
EE Bart's, EF Bart's	EF Bart's Disease	Hb H disease with β^0 -thalassemia/ Hb E or Hb H disease with homozygous Hb E (α -thalassemia 1/ α -thalassemia 2 – β^0/β^E or β^E/β^E)
EFA Bart's	EFA Bart's Disease	Hb H disease with β^+ -thalassemia/ Hb E (α -thalassemia 1/ α -thalassemia 2 – β^+/β^E)
CS EA Bart's	CS EA Bart's Disease	Hb H-CS with Hb E trait (α -thalassemia 1/ α^{CS} - β^E/β^A)
CS EE Bart's, CS EF Bart's	CS EF Bart's Disease	Hb H-CS with β^0 -thalassemia/ Hb E or Hb H-CS disease with homozygous Hb E (α -thalassemia 1/ α^{CS} - β^0/β^E or β^E/β^E)
CS EFA Bart's	CS EFA Bart's Disease	Hb H-CS with β^+ -thalassemia/ Hb E (α -thalassemia 1/ α^{CS} - β^+/β^E)

16. ในกรณีพบฮีโมโกลบินผิดปกติที่นอกเหนือจาก Hb E และ Hb CS จัดเป็นฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบบ่อย (rare abnormal Hb) เช่น Hb J Bangkok, Hb Hope, Hb Q-Thailand, Hb C, Hb O และอื่นๆ ควรรายงานตำแหน่งของฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบบนโครมาโตแกรมหรือ electrophoregram และแปลผลเป็น suspected abnormal Hb ไม่ควรระบุชนิดของฮีโมโกลบินผิดปกติ ถึงแม้ว่าเครื่องจะรายงาน Window ของฮีโมโกลบินเหล่านั้นก็ตาม เนื่องจากฮีโมโกลบินผิดปกติหลายชนิดมีคุณสมบัติใกล้เคียงกัน ไม่สามารถวินิจฉัยแยกจากกัน โดยการตรวจ Hb typing ไม่ว่าจะโดยเครื่อง HPLC, LPLC หรือ CE เช่น การพบฮีโมโกลบินผิดปกติที่ S window ในระบบคอลัมน์โครมาโตกราฟี เมื่อนำไปตรวจวิเคราะห์ DNA พบว่าเป็นได้ทั้ง Hb Tak, Hb D Punjab, Hb Queens, Hb Siam และ Hb S หากต้องการทราบชนิดของความผิดปกติจะต้องตรวจยืนยันโดยการตรวจวิเคราะห์ DNA หรือตรวจหาลำดับการเรียงตัวของกรดอะมิโนต่อไป

ที่กล่าวมาทั้งหมดเป็นแนวทางในการแปลผลการตรวจ Hb Typing เพื่อการวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบบ่อยในประเทศไทยซึ่งต้องอาศัยข้อมูลหลายอย่างประกอบ ตั้งแต่ผลการตรวจคัดกรอง ค่าดัชนีเม็ดเลือดแดงผล Hb typing ปริมาณ Hb A₂ ปริมาณ Hb F นอกจากนี้ประวัติผู้ป่วยและครอบครัวตลอดจนผลการตรวจเลือดของครอบครัวก็มีส่วนช่วยให้การวินิจฉัยมีความถูกต้องแม่นยำมากยิ่งขึ้น

ข้อจำกัด

1. เครื่องวิเคราะห์ฮีโมโกลบินอัตโนมัติแสดงผลในลักษณะโครมาโตแกรมหรือโซนต่างๆ ที่ปรากฏร่วมกับปริมาณของฮีโมโกลบินแต่ละชนิด โดยไม่ได้สรุปผล Hb typing ดังนั้นผู้ปฏิบัติงานจึงต้องมีความรู้และประสบการณ์สูงในการรายงานผลและแปลผล
2. อนุพันธ์ของฮีโมโกลบิน (hemoglobin derivatives) เช่น glycosylated Hb, acetylated Hb F และฮีโมโกลบินที่โมเลกุลสลายบางส่วน (degradation) เนื่องจากเลือดเก่าอาจทำให้เกิดปัญหาการเคลื่อนของค่า retention time และสับสนในการอ่านผลได้
3. ในกรณีที่พบปริมาณ Hb F สูงกว่าปกติ ถ้าไม่ใช่เลือดเด็กแรกเกิด ควรย้อม F Cell ประกอบการรายงานผลด้วย เนื่องจากมี abnormal Hb บางชนิด ปรากฏในตำแหน่งเดียวกับ Hb F
4. ในกรณีที่ไม่แน่ใจว่าเป็น Hb H หรือไม่ การย้อม Hb H inclusion bodies จะช่วยยืนยันการรายงานผลได้
5. ในกรณีที่สงสัยว่ามีฮีโมโกลบินผิดปกติ การตรวจเลือดบุคคลอื่นๆ ในครอบครัว และการตรวจแยกชนิดฮีโมโกลบินด้วยระบบอื่นด้วย อาจจะช่วยยืนยันผลในเบื้องต้นได้ว่ามีฮีโมโกลบินผิดปกติหรือไม่ อย่างไรก็ตามยังไม่สามารถรายงานชนิดของฮีโมโกลบินผิดปกติได้ จนกว่าจะได้ตรวจวิเคราะห์ DNA หรือลำดับกรดอะมิโน

การควบคุมคุณภาพการตรวจ Hb Typing ด้วยเครื่องอัตโนมัติ

1. ควรให้ความสำคัญในการดูแลบำรุงรักษาและสอบเทียบครุภัณฑ์เป็นประจำสม่ำเสมอ
2. ควรมีการควบคุมคุณภาพภายในห้องปฏิบัติการ (internal quality control) โดยใช้วัสดุควบคุมคุณภาพที่มีมาตรฐานทุกครั้งที่ทำการวิเคราะห์ตัวอย่างส่งตรวจ
3. ควรเข้าร่วมกิจกรรมควบคุมคุณภาพโดยหน่วยงานภายนอก (external quality assurance หรือ proficiency testing program) เป็นประจำ
4. การรายงานผลแต่ละตัวอย่างควรตรวจสอบความสัมพันธ์กับผลการตรวจคัดกรองเบื้องต้นที่มีด้วยเสมอ
5. ผู้ปฏิบัติงานควรได้รับการฝึกอบรมและตรวจประเมินประสิทธิภาพด้านองค์ความรู้ในการวิเคราะห์และประมวลผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการเป็นประจำ

ตารางที่ 3 สรุปการแปลผลการตรวจ Hb typing

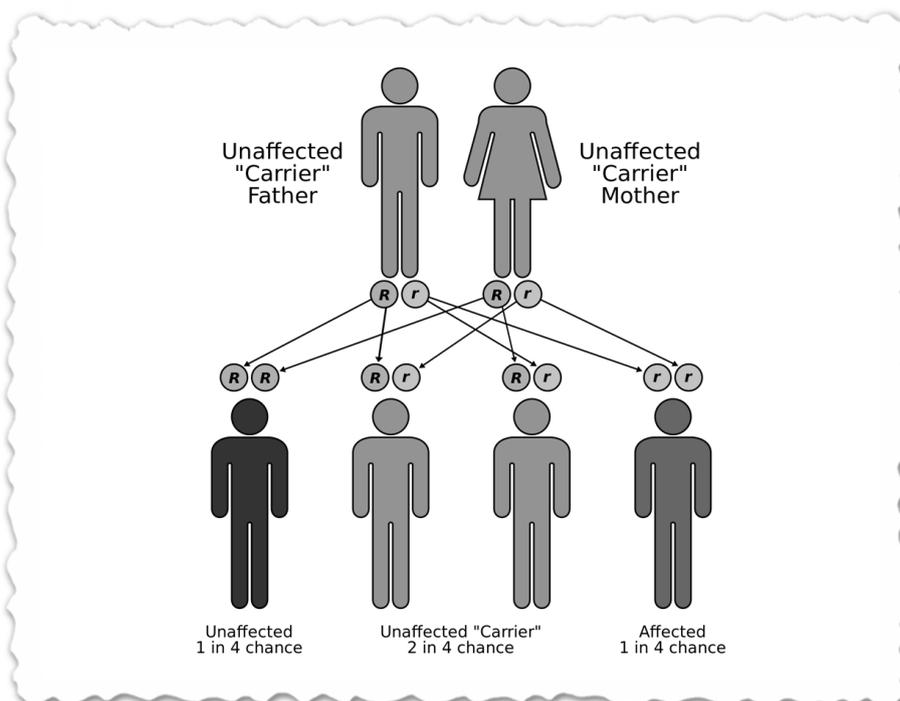
ลำดับ	ผลการตรวจ Hb typing	การแปลผล	ผลการตรวจคัดกรอง				ชนิดของธาลัสซีเมีย
			OF	DCIP	MCV (fL)	MCH (pg)	
1.	A ₂ A, Hb A ₂ ≤ 3.5%	Normal or non clinically significant thalassemia	negative	negative	≥ 80	≥ 27	พาหะ α-thalassemia 2
2.	A ₂ A, Hb A ₂ ≤ 3.5%	Normal Hb typing, not rule out α-thalassemia	positive	negative	< 80	< 27	พาหะ α-thalassemia 1 พาหะ α-thalassemia 2 หรือ homozygous α-thalassemia 2
3.	A ₂ A, Hb A ₂ 3.6-8%	β-thalassemia trait with or without α-thalassemia	positive	negative	< 80	< 27	β-thalassemia trait with or without α-thalassemia
4.	EA, Hb E ≥ 25%	Hb E trait	negative or positive	positive	< 80 or normal	< 27 or normal	Hb E trait
5.	EA, Hb E < 25%	Hb E trait with or without α-thalassemia	positive	positive	< 80	< 27	Hb E trait with or without α-thalassemia
6.	EE, Hb E ≥ 80% Hb F ≤ 5%	Homozygous Hb E with or without α-thalassemia	positive	positive	< 80	< 27	Homozygous Hb E with or without α-thalassemia
7.	EE/ EF, Hb E > 75% Hb F > 5 % กรณีไม่แน่ใจว่า EE หรือ EF เนื่องจาก Hb F สูง	suspected homozygous Hb E or β-thalassemia/ Hb E with or with out α- thalassemia กรุณาดูอาการทางคลินิกหรือทำ Family Study ประกอบการแปลผล	positive	positive	< 80	< 27	suspected homozygous Hb E ไม่มีอาการของโรคธาลัสซีเมีย suspected β-thalassemia/ Hb E มีอาการของโรคธาลัสซีเมีย
8.	CS A ₂ A	suspected Hb Constant Spring	negative or positive	negative	< 80 or normal	< 27 or normal	Hb Constant Spring trait
9.	CS A ₂ A Bart's	suspected homozygous Hb Constant Spring	positive	negative	< 80	< 27	Homozygous Hb Constant Spring

ตารางที่ 3 สรุปการแปลผลการตรวจ Hb typing

ลำดับ	ผลการตรวจ Hb typing	การแปลผล	ผลการตรวจคัดกรอง				ชนิดของธาลัสซีเมีย
			OF	DCIP	MCV (fL)	MCH (pg)	
10.	A ₂ A H หรือ A ₂ A Bart's H	Hb H disease (α- thalassemia 1 / α- thalassemia 2)	positive	negative or positive	< 80	< 27	Hb H disease (α- thalassemia 1 / α- thalassemia 2)
11.	CS A ₂ A H หรือ CS A ₂ A Bart's H	Hb H-CS disease (α- thalassemia 1 / Hb Constant Spring)	positive	negative or positive	< 80	< 27	Hb H-CS disease (α- thalassemia 1 / Hb Constant Spring)
12.	A ₂ F ผู้ป่วยอายุมากกว่า 1 ปี	Homozygous β ⁰ -thalassemia with or without α-thalassemia	positive	negative	< 80	< 27	Homozygous β ⁰ -thalassemia with or without α-thalassemia
13.	EF Hb E 40-80% , Hb F 20-60%	suspected β ⁰ -thalassemia/ Hb E or HPFH/ Hb E with or without α-thalassemia	positive	positive	< 80	< 27	suspected β ⁰ -thalassemia/Hb E with or without α-thalassemia มีอาการของโรคธาลัสซีเมีย
							suspected HPFH/ Hb E with or without α-thalassemia ไม่มีอาการของโรคธาลัสซีเมีย
14.	A ₂ FA, Hb F 10-30%	suspected β ⁰ -thalassemia/ β ⁺ -thalassemia or β ⁺ -thalassemia/ β ⁺ -thalassemia or HPFH trait or (δβ) ⁰ -thalassemia trait with or without α-thalassemia	positive	negative	< 80	< 27	suspected β ⁰ -thalassemia/ β ⁺ -thalassemia or β ⁺ -thalassemia/ β ⁺ -thalassemia with or without α-thalassemia มีอาการของโรคธาลัสซีเมีย
							suspected HPFH trait or (δβ) ⁰ -thalassemia trait with or without α-thalassemia ไม่มีอาการของโรคธาลัสซีเมีย

ตารางที่ 3 สรุปการแปลผลการตรวจ Hb typing

ลำดับ	ผลการตรวจ Hb typing	การแปลผล	ผลการตรวจคัดกรอง				ชนิดของธาลัสซีเมีย
			OF	DCIP	MCV (fL)	MCH (pg)	
15.	EFA	β^+ -thalassemia/ Hb E with or without α -thalassemia	positive	positive	< 80	< 27	β^+ -thalassemia/ Hb E with or without α -thalassemia
16.	EA Bart's	EA Bart's disease	positive	positive	< 80	< 27	EA Bart's disease
17.	EE Bart's or EF Bart's	EF Bart's disease	positive	positive	< 80	< 27	EF Bart's disease
18.	EFA Bart's	EFA Bart's disease	positive	positive	< 80	< 27	EFA Bart's disease
19.	CS EA Bart's	CS EA Bart's disease	positive	positive	< 80	< 27	CS EA Bart's disease
20.	CS EE Bart's หรือ CS EF Bart's	CS EF Bart's disease	positive	positive	< 80	< 27	CS EF Bart's disease
21.	CS EFA Bart's	CS EFA Bart's disease	positive	positive	< 80	< 27	CS EFA Bart's disease
22.	rare abnormal Hb	suspected abnormal Hb	ขึ้นกับชนิดของ abnormal Hb ที่พบ				suspected abnormal Hb



ตารางที่ 4 แนวทางการส่งตรวจยืนยันระดับ DNA (DNA Analysis) จากผลการตรวจ Hb typing เพื่อวินิจฉัยคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง Hb Bart's hydrops fetalis, β -thalassemia major และ β -thalassemia/ Hb E (อ้างอิงการแปลผล Hb typing จากตารางที่ 3 : สรุปการแปลผลการตรวจ Hb typing หน้า 13-15)

ลำดับ	หญิงตั้งครรภ์	สามี	ความเสี่ยงของทารกในครรภ์	การส่งตรวจยืนยัน ระดับ DNA (DNA Analysis)	
				Alpha thalassemia 1	Beta mutation
1.	A ₂ A, Hb A ₂ ≤ 3.5% (ลำดับที่ 1)	ปกติ หรือ เป็นพาหะ หรือเป็นโรค (ลำดับที่ 1-22)	ไม่มีความเสี่ยง	x	x
2.	A ₂ A, Hb A ₂ ≤ 3.5% (ลำดับที่ 2)	A ₂ A, Hb A ₂ ≤ 3.5% (ลำดับที่ 1)	ไม่มีความเสี่ยง	x	x
		A ₂ A, Hb A ₂ ≤ 3.5% (ลำดับที่ 2)	มีความเสี่ยง	✓	x
		A ₂ A, Hb A ₂ 3.6-8% (ลำดับที่ 3)	มีความเสี่ยง	✓	x
	CS A ₂ A (ลำดับที่ 8)	EA, Hb E ≥ 25% (ลำดับที่ 4)	ไม่มีความเสี่ยง	x	x
		EA, Hb E < 25% (ลำดับที่ 5)	มีความเสี่ยง	✓	x
	CS A ₂ A Bart's (ลำดับที่ 9)	EE, Hb E ≥ 80% Hb F ≤ 5% (ลำดับที่ 6)	มีความเสี่ยง	✓	x
		EE/EF, E > 75% Hb F > 5% (ลำดับที่ 7)	มีความเสี่ยง	✓	x
		A ₂ A H หรือ A ₂ A Bart's H (ลำดับที่ 10)	CS A ₂ A (ลำดับที่ 8)	มีความเสี่ยง	✓
	CS A ₂ A Bart's (ลำดับที่ 9)		มีความเสี่ยง	✓	x
	A ₂ A H หรือ A ₂ A Bart's H (ลำดับที่ 10)		มีความเสี่ยง	✓	x
	CS A ₂ A H หรือ CS A ₂ A Bart's H (ลำดับที่ 11)	CS A ₂ A H หรือ CS A ₂ A Bart's H (ลำดับที่ 11)	มีความเสี่ยง	✓	x
		A ₂ F (ลำดับที่ 12)	มีความเสี่ยง	✓	x
		EF Hb E 40-80% Hb F 20-60% (ลำดับที่ 13)	มีความเสี่ยง	✓	x
		A ₂ FA, Hb F 10-30% (ลำดับที่ 14)	มีความเสี่ยง	✓	x
		EFA (ลำดับที่ 15)	มีความเสี่ยง	✓	x
		EA Bart's / EE Bart's or EF Bart's EFA Bart's / CS EA Bart's CS EE Bart's / CS EF Bart's CS EFA Bart's (ลำดับที่ 16-22)	มีความเสี่ยง	✓	x

ตารางที่ 4 แนวทางการส่งตรวจยืนยันระดับ DNA (DNA Analysis) จากผลการตรวจ Hb typing เพื่อวินิจฉัยคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง Hb Bart's hydrops fetalis, β -thalassemia major และ β -thalassemia/ Hb E (อ้างอิงการแปลผล Hb typing จากตารางที่ 3 : สรุปการแปลผลการตรวจ Hb typing หน้า 13-15)

ลำดับ	หญิงตั้งครรภ์	สามี	ความเสี่ยงของทารกในครรภ์	การส่งตรวจยืนยัน ระดับ DNA (DNA Analysis)	
				Alpha thalassemia 1	Beta mutation
3.	A ₂ A, Hb A ₂ 3.6-8% (ลำดับที่ 3)	A ₂ A, Hb A ₂ ≤ 3.5% (ลำดับที่ 1)	ไม่มีความเสี่ยง	x	x
		A ₂ A, Hb A ₂ ≤ 3.5% (ลำดับที่ 2)	มีความเสี่ยง	✓	x
		A ₂ A, Hb A ₂ 3.6-8% (ลำดับที่ 3)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EA, Hb E ≥ 25% (ลำดับที่ 4)	มีความเสี่ยง	x	✓
		EA, Hb E < 25% (ลำดับที่ 5)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EE, Hb E ≥ 80% Hb F ≤ 5% (ลำดับที่ 6)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EE/EF, E > 75% Hb F >5% (ลำดับที่ 7)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		CS A ₂ A (ลำดับที่ 8)	มีความเสี่ยง	✓	x
		CS A ₂ A Bart's (ลำดับที่ 9)	มีความเสี่ยง	✓	x
		A ₂ A H หรือ A ₂ A Bart's H (ลำดับที่ 10)	มีความเสี่ยง	✓	x
		CS A ₂ A H หรือ CS A ₂ A Bart's H (ลำดับที่ 11)	มีความเสี่ยง	✓	x
		A ₂ F (ลำดับที่ 12)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EF Hb E 40-80% Hb F 20-60% (ลำดับที่ 13)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		A ₂ FA, Hb F 10-30% (ลำดับที่ 14)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EFA (ลำดับที่ 15)	มีความเสี่ยง	✓	✓
EA Bart's / EE Bart's or EF Bart's EFA Bart's / CS EA Bart's CS EE Bart's / CS EF Bart's CS EFA Bart's (ลำดับที่ 16-22)	มีความเสี่ยง	✓	✓		

ตารางที่ 4 แนวทางการส่งตรวจยีนยันระดับ DNA (DNA Analysis) จากผลการตรวจ Hb typing เพื่อวินิจฉัยคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง Hb Bart's hydrops fetalis, β -thalassemia major และ β -thalassemia/ Hb E (อ้างอิงการแปลผล Hb typing จากตารางที่ 3 : สรุปการแปลผลการตรวจ Hb typing หน้า 13-15)

ลำดับ	หญิงตั้งครรภ์	สามี	ความเสี่ยงของทารกในครรภ์	การส่งตรวจยีนยัน ระดับ DNA (DNA Analysis)	
				Alpha thalassemia 1	Beta mutation
4.	EA, Hb E \geq 25% (ลำดับที่ 4)	A ₂ A, Hb A ₂ \leq 3.5% (ลำดับที่ 1)	ไม่มีความเสี่ยง	X	X
		A ₂ A, Hb A ₂ \leq 3.5% (ลำดับที่ 2)	ไม่มีความเสี่ยง	X	X
		A ₂ A, Hb A ₂ 3.6-8% (ลำดับที่ 3)	มีความเสี่ยง	X	✓
		EA, Hb E \geq 25% (ลำดับที่ 4)	ไม่มีความเสี่ยง	X	X
		EA, Hb E < 25% (ลำดับที่ 5)	ไม่มีความเสี่ยง	X	X
		EE, Hb E \geq 80% Hb F \leq 5% (ลำดับที่ 6)	ไม่มีความเสี่ยง	X	X
		EE/EF, E > 75% Hb F > 5% (ลำดับที่ 7)	มีความเสี่ยง	X	✓
		A ₂ AH หรือ A ₂ A Bart's H (ลำดับที่ 10)	ไม่มีความเสี่ยง	X	X
		CS A ₂ A H หรือ CS A ₂ A Bart's H (ลำดับที่ 11)	ไม่มีความเสี่ยง	X	X
		A ₂ F (ลำดับที่ 12)	มีความเสี่ยง	X	✓
		EF Hb E 40-80% Hb F 20-60% (ลำดับที่ 13)	มีความเสี่ยง	X	✓
		A ₂ FA, Hb F 10-30% (ลำดับที่ 14)	มีความเสี่ยง	X	✓
		EFA (ลำดับที่ 15)	มีความเสี่ยง	X	✓
		EA Bart's (ลำดับที่ 16)	ไม่มีความเสี่ยง	X	X
		EE Bart's or EF Bart's EFA Bart's (ลำดับที่ 17-18)	มีความเสี่ยง	X	✓
CS EA Bart's / CS EE Bart's (ลำดับที่ 19-20)	ไม่มีความเสี่ยง	X	X		
CS EF Bart's /CS EFA Bart's (ลำดับที่ 20-22)	มีความเสี่ยง	X	✓		

ตารางที่ 4 แนวทางการส่งตรวจยืนยันระดับ DNA (DNA Analysis) จากผลการตรวจ Hb typing เพื่อวินิจฉัยคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง Hb Bart's hydrops fetalis, β -thalassemia major และ β -thalassemia/ Hb E (อ้างอิงการแปลผล Hb typing จากตารางที่ 3 : สรุปการแปลผลการตรวจ Hb typing หน้า 13-15)

ลำดับ	หญิงตั้งครรภ์	สามี	ความเสี่ยงของทารกในครรภ์	การส่งตรวจยืนยัน ระดับ DNA (DNA Analysis)	
				Alpha thalassemia 1	Beta mutation
5.	EA, Hb E < 25% (ลำดับที่ 5) และ EE, Hb E \geq 80% Hb F \leq 5% (ลำดับที่ 6)	A ₂ A, Hb A ₂ \leq 3.5% (ลำดับที่ 1)	ไม่มีความเสี่ยง	x	x
		A ₂ A, Hb A ₂ \leq 3.5% (ลำดับที่ 2)	มีความเสี่ยง	✓	x
		A ₂ A, Hb A ₂ 3.6-8% (ลำดับที่ 3)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EA, Hb E \geq 25% (ลำดับที่ 4)	ไม่มีความเสี่ยง	x	x
		EA, Hb E < 25% (ลำดับที่ 5)	มีความเสี่ยง	✓	x
		EE, Hb E \geq 80% Hb F \leq 5% (ลำดับที่ 6)	มีความเสี่ยง	✓	x
	EA Bart's (ลำดับที่ 16)	EE/EF, E > 75% Hb F > 5% (ลำดับที่ 7)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		CS A ₂ A (ลำดับที่ 8)	มีความเสี่ยง	✓	x
	CS EA Bart's / CS EE Bart's (ลำดับที่ 19-20)	CS A ₂ A Bart's (ลำดับที่ 9)	มีความเสี่ยง	✓	x
		A ₂ AH หรือ A ₂ A Bart's H (ลำดับที่ 10)	มีความเสี่ยง	✓	x
		CS A ₂ AH หรือ CS A ₂ A Bart's H (ลำดับที่ 11)	มีความเสี่ยง	✓	x
		A ₂ F (ลำดับที่ 12)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EF Hb E 40-80% Hb F 20-60% (ลำดับที่ 13)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		A ₂ FA, Hb F 10-30% (ลำดับที่ 14)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EFA (ลำดับที่ 15)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EA Bart's (ลำดับที่ 16)	มีความเสี่ยง	✓	x
		EE Bart's or EF Bart's EFA Bart's (ลำดับที่ 17-18)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		CS EA Bart's / CS EE Bart's (ลำดับที่ 19-20)	มีความเสี่ยง	✓	x
	CS EF Bart's /CS EFA Bart's (ลำดับที่ 20-22)	มีความเสี่ยง	✓	✓	

ตารางที่ 4 แนวทางการส่งตรวจยืนยันระดับ DNA (DNA Analysis) จากผลการตรวจ Hb typing เพื่อวินิจฉัยคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง Hb Bart's hydrops fetalis, β -thalassemia major และ β -thalassemia/ Hb E (อ้างอิงการแปลผล Hb typing จากตารางที่ 3 : สรุปการแปลผลการตรวจ Hb typing หน้า 13-15)

ลำดับ	หญิงตั้งครรภ์	สามี	ความเสี่ยงของทารกในครรภ์	การส่งตรวจยืนยัน ระดับ DNA (DNA Analysis)	
				Alpha thalassemia 1	Beta mutation
6.	EE/EF	A_2A , Hb $A_2 \leq 3.5\%$ (ลำดับที่ 1)	ไม่มีความเสี่ยง	X	X
	Hb E > 75%	A_2A , Hb $A_2 \leq 3.5\%$ (ลำดับที่ 2)	มีความเสี่ยง	✓	X
	Hb F > 5% (ลำดับที่ 7)	A_2A , Hb A_2 3.6-8% (ลำดับที่ 3)	มีความเสี่ยง	✓	✓
	A_2F (ลำดับที่ 12)	EA, Hb E $\geq 25\%$ (ลำดับที่ 4)	มีความเสี่ยง	X	✓
		EA, Hb E < 25% (ลำดับที่ 5)	มีความเสี่ยง	✓	✓
	EF, Hb E 40-80% Hb F 20-60% (ลำดับที่ 13)	EE, Hb E $\geq 80\%$ Hb F $\leq 5\%$ (ลำดับที่ 6)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EE/EF, E > 75% Hb F > 5% (ลำดับที่ 7)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		CS A_2A (ลำดับที่ 8)	มีความเสี่ยง	✓	X
	A_2FA , Hb F 10-30% (ลำดับที่ 14)	CS A_2A Bart's (ลำดับที่ 9)	มีความเสี่ยง	✓	X
		A_2AH หรือ A_2A Bart's H (ลำดับที่ 10)	มีความเสี่ยง	✓	X
		CS A_2AH หรือ CS A_2A Bart's H (ลำดับที่ 11)	มีความเสี่ยง	✓	X
	EFA (ลำดับที่ 15)	A_2F (ลำดับที่ 12)	มีความเสี่ยง	✓	✓
	EE Bart's or EF Bart's EFA Bart's (ลำดับที่ 17-18)	EF Hb E 40-80% Hb F 20-60% (ลำดับที่ 13)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		A_2FA , Hb F 10-30% (ลำดับที่ 14)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EFA (ลำดับที่ 15)	มีความเสี่ยง	✓	✓
		EA Bart's (ลำดับที่ 16)	มีความเสี่ยง	✓	✓
CS EF Bart's /CS EFA Bart's (ลำดับที่ 20-22)	EE Bart's or EF Bart's EFA Bart's (ลำดับที่ 17-18)	มีความเสี่ยง	✓	✓	
	CS EA Bart's / CS EE Bart's (ลำดับที่ 19-20)	มีความเสี่ยง	✓	✓	
	CS EF Bart's /CS EFA Bart's (ลำดับที่ 20-22)	มีความเสี่ยง	✓	✓	

แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีนที่เป็นสาเหตุของ α -thalassemia 1⁽¹⁾

วัตถุประสงค์การตรวจ

สำหรับตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีนที่เป็นสาเหตุของ α -thalassemia 1 ชนิด SEA และชนิดไทย

ตัวอย่างเลือด : EDTA Blood

วิธีการ

Gap PCR/ Agarose Gel Electrophoresis, Relative Quantitative PCR หรือวิธีที่หน่วยงานพัฒนาขึ้นโดยผ่านการตรวจสอบความถูกต้องของวิธีวิเคราะห์ (method validation) สอดคล้องตามข้อกำหนดในมาตรฐานสากล

การรายงานผลในกรณีตรวจวินิจฉัยในบุคคลทั่วไปที่ไม่ใช่การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์มารดา

รายงาน Negative for α -thalassemia 1 (SEA and THAI deletions) ในกรณีที่ตรวจไม่พบความผิดปกติของยีน α -thalassemia 1 ชนิด SEA และชนิด THAI

รายงาน Positive for α -thalassemia 1 (SEA deletion) ในกรณีที่ตรวจพบความผิดปกติของยีน α -thalassemia 1 ชนิด SEA

รายงาน Positive for α -thalassemia 1 (THAI deletion) ในกรณีที่ตรวจพบความผิดปกติของยีน α -thalassemia 1 ชนิด THAI

แนวปฏิบัติสำหรับการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีนที่เป็นสาเหตุของ β -thalassemia⁽¹⁾

วัตถุประสงค์การตรวจ

สำหรับตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีนที่เป็นสาเหตุของ β -thalassemia ในกรณีที่หญิงตั้งครรภ์และสามีเป็นคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคชนิด β -thalassemia/ Hb E และ Homozygous β -thalassemia

ตัวอย่างเลือด : EDTA Blood

วิธีการ

Allele Specific PCR (ASPCR), Reverse Dot Blot Hybridization (RDB), การตรวจหาลำดับการเรียงตัวของสารพันธุกรรม (DNA sequencing) หรือวิธีที่หน่วยงานพัฒนาขึ้นโดยผ่านการตรวจสอบความถูกต้องของวิธีวิเคราะห์ (method validation) สอดคล้องตามข้อกำหนดในมาตรฐานสากล

การรายงานผล

รายงานผล Negative ในกรณีตรวจไม่พบความผิดปกติของยีน β -thalassemia ที่ตรวจสอบ เช่น Negative for β -thalassemia codons 41/42 (-TTCT), codon 17 (A-T) and IVS I - 5 (G-C)

รายงานผล Positive for β -thalassemia และระบุความผิดปกติของยีน β -thalassemia ที่ตรวจพบ เช่น Positive for β -thalassemia [Codons 41/42 (-TTCT)]

รายงาน Positive for compound heterozygous β -thalassemia และระบุชนิดของยีนที่ผิดปกติในกรณีที่ตรวจพบความผิดปกติของยีน 2 ชนิดร่วมกัน เช่น Positive for compound heterozygous β -thalassemia [Codons 41/42 (-TTCT) and IVS I-5 (G-C)]

แนวปฏิบัติสำหรับการวินิจฉัยคู่เสี่ยง⁽²⁾

การวินิจฉัยคู่เสี่ยงเป็นการนำผลการตรวจยืนยัน โดยวิธี Hb typing และการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีนที่เป็นสาเหตุของ α -thalassemia 1 และ β -thalassemia mutation ของหญิงตั้งครรภ์และสามีมาใช้ในการพิจารณากำหนดคู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงดังรายละเอียดในตารางที่ 5

ตารางที่ 5 การนำผลการตรวจ Hb typing และ α -thalassemia 1 มาใช้ประเมินความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิด

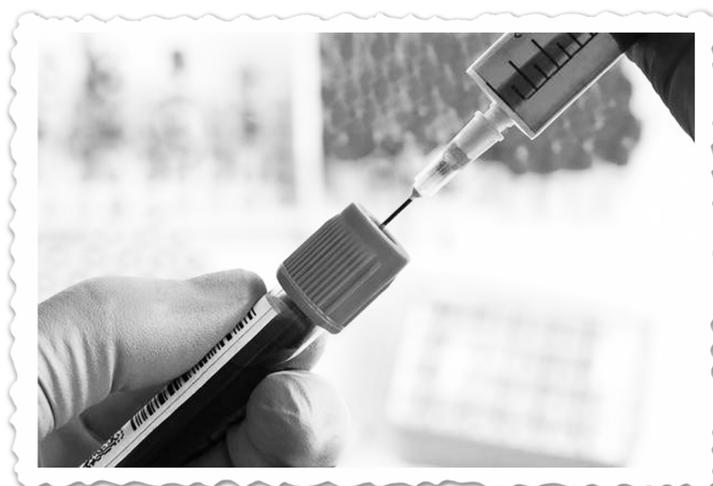
หญิงตั้งครรภ์	สามี	โรคที่เป็นความเสี่ยงของบุตร		
		Hb Bart's Hydrops Fetalis	Homozygous β -thal	β -thal / Hb E
α-thal 1 trait	α -thal 1 trait	✓	✗	✗
	EA Bart's Disease	✓	✗	✗
	EF Bart's Disease	✓	✗	✗
	Hb H Disease	✓	✗	✗
	β -thal trait	✗	✗	✗
	β -thal trait ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✗
	Homozygous β -thal	✗	✗	✗
	Homozygous β -thal ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✗
	β -thal / Hb E	✗	✗	✗
	β -thal / Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✗
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E	✗	✗	✗
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✗

✗ : ไม่มีความเสี่ยง ✓ : มีความเสี่ยง

ตารางที่ 5 การนำผลการตรวจ Hb typing และ α -thalassemia 1 มาใช้ประเมินความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง 3 ชนิด (ต่อ)

หญิงตั้งครรภ์	สามี	โรคที่เป็นความเสี่ยงของบุตร		
		Hb Bart's Hydrops Fetalis	Homozygous β -thal	β -thal / Hb E
Hb H Disease	α -thal 1 trait	✓	✗	✗
	EA Bart's Disease	✓	✗	✗
	EF Bart's Disease	✓	✗	✗
	Hb H Disease	✓	✗	✗
	β -thal trait	✗	✗	✗
	β -thal trait ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✗
	Homozygous β -thal	✗	✗	✗
	Homozygous β -thal ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✗
	β -thal / Hb E	✗	✗	✗
	β -thal / Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✗
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E	✗	✗	✗
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✗

✗ : ไม่มีความเสี่ยง ✓ : มีความเสี่ยง



ตารางที่ 5 การนำผลการตรวจ Hb typing และ α -thalassemia 1 มาใช้ประเมินความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง 3 ชนิด (ต่อ)

หญิงตั้งครรภ์	สามี	โรคที่เป็นความเสี่ยงของบุตร		
		Hb Bart's Hydrops Fetalis	Homozygous β -thal	β -thal / Hb E
EA Bart's Disease	α -thal 1 trait	✓	✗	✗
	EA Bart's Disease	✓	✗	✗
	EF Bart's Disease	✓	✗	✓
	Hb H Disease	✓	✗	✗
	β -thal trait	✗	✗	✓
	β -thal trait ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✓
	Homozygous β -thal	✗	✗	✓
	Homozygous β -thal ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✓
	β -thal / Hb E	✗	✗	✓
	β -thal / Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E	✗	✗	✗
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✗

✗ : ไม่มีความเสี่ยง ✓ : มีความเสี่ยง



ตารางที่ 5 การนำผลการตรวจ Hb typing และ α -thalassemia 1 มาใช้ประเมินความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง 3 ชนิด (ต่อ)

หญิงตั้งครรภ์	สามี	โรคที่เป็นความเสี่ยงของบุตร		
		Hb Bart's Hydrops Fetalis	Homozygous β -thal	β -thal / Hb E
EF Bart's Disease	α -thal 1 trait	✓	✗	✗
	EA Bart's Disease	✓	✗	✓
	EF Bart's Disease	✓	✓	✓
	Hb H Disease	✓	✗	✗
	β -thal trait	✗	✓	✓
	β -thal trait ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	✓
	Homozygous β -thal	✗	✓	✓
	Homozygous β -thal ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	✓
	β -thal / Hb E	✗	✓	✓
	β -thal / Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E	✗	✗	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✗	✓

✗ : ไม่มีความเสี่ยง ✓ : มีความเสี่ยง



ตารางที่ 5 การนำผลการตรวจ Hb typing และ α -thalassemia 1 มาใช้ประเมินความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง 3 ชนิด (ต่อ)

หญิงตั้งครรภ์	สามี	โรคที่เป็นความเสี่ยงของบุตร		
		Hb Bart's Hydrops Fetalis	Homozygous β -thal	β -thal / Hb E
β -thal trait	α -thal 1 trait	x	x	x
	EA Bart's Disease	x	x	✓
	EF Bart's Disease	x	✓	✓
	Hb H Disease	x	x	x
	β -thal trait ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	x	✓	x
	Homozygous β -thal ทั้งที่มีและไม่มี α -thal ร่วมด้วย	x	✓	x
	β -thal / Hb E ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	x	✓	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	x	x	✓
β -thal trait ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	α -thal 1 trait	✓	x	x
	EA Bart's Disease	✓	x	✓
	EF Bart's Disease	✓	✓	✓
	Hb H Disease	✓	x	x
	β -thal trait	x	✓	x
	β -thal trait ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	x
	Homozygous β -thal	x	✓	x
	Homozygous β -thal ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	x
	β -thal / Hb E	x	✓	✓
	β -thal / Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E	x	x	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	x	✓

x : ไม่มีความเสี่ยง ✓ : มีความเสี่ยง

ตารางที่ 5 การนำผลการตรวจ Hb typing และ α -thalassemia 1 มาใช้ประเมินความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง 3 ชนิด (ต่อ)

หญิงตั้งครรภ์	สามี	โรคที่เป็นความเสี่ยงของบุตร		
		Hb Bart's Hydrops Fetalis	Homozygous β -thal	β -thal / Hb E
Homozygous β -thal	α -thal 1 trait	x	x	x
	EA Bart's Disease	x	x	✓
	EF Bart's Disease	x	✓	✓
	Hb H Disease	x	x	x
	β -thal trait ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	x	✓	x
	Homozygous β -thal ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	x	✓	x
	β -thal / Hb E ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	x	✓	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	x	x	✓
Homozygous β -thal ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	α -thal 1 trait	✓	x	x
	EA Bart's Disease	✓	x	✓
	EF Bart's Disease	✓	✓	✓
	Hb H Disease	✓	x	x
	β -thal trait	x	✓	x
	β -thal trait ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	x
	Homozygous β -thal	x	✓	x
	Homozygous β -thal ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	x
	β -thal / Hb E	x	✓	✓
	β -thal / Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E	x	x	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	x	✓

x : ไม่มีความเสี่ยง ✓ : มีความเสี่ยง

ตารางที่ 5 การนำผลการตรวจ Hb typing และ α -thalassemia 1 มาใช้ประเมินความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง 3 ชนิด (ต่อ)

หญิงตั้งครรภ์	สามี	โรคที่เป็นความเสี่ยงของบุตร		
		Hb Bart's Hydrops Fetalis	Homozygous β -thal	β -thal / Hb E
β -thal / Hb E	α -thal 1 trait	X	X	X
	EA Bart's Disease	X	X	✓
	EF Bart's Disease	X	✓	✓
	Hb H Disease	X	X	X
	β -thal trait ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	X	✓	✓
	Homozygous β -thal ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	X	✓	✓
	β -thal / Hb E ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	X	✓	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	X	X	✓
β -thal / Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	α -thal 1 trait	✓	X	X
	EA Bart's Disease	✓	X	✓
	EF Bart's Disease	✓	✓	✓
	Hb H Disease	✓	X	X
	β -thal trait	X	✓	✓
	β -thal trait ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	✓
	Homozygous β -thal	X	✓	✓
	Homozygous β -thal ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	✓
	β -thal / Hb E	X	✓	✓
	β -thal / Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	✓	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E	X	X	✓
Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	X	✓	

X : ไม่มีความเสี่ยง ✓ : มีความเสี่ยง

ตารางที่ 5 การนำผลการตรวจ Hb typing และ α -thalassemia 1 มาใช้ประเมินความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง 3 ชนิด (ต่อ)

หญิงตั้งครรภ์	สามี	โรคที่เป็นความเสี่ยงของบุตร		
		Hb Bart's Hydrops Fetalis	Homozygous β -thal	β -thal / Hb E
Hb E trait หรือ Homozygous Hb E	α -thal 1 trait	X	X	X
	EA Bart's Disease	X	X	X
	EF Bart's Disease	X	X	✓
	Hb H Disease	X	X	X
	β -thal trait ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	X	X	✓
	Homozygous β -thal ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	X	X	✓
	β -thal / Hb E ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	X	X	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ทั้งที่มีและไม่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	X	X	X
Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	α -thal 1 trait	✓	X	X
	EA Bart's Disease	✓	X	X
	EF Bart's Disease	✓	X	✓
	Hb H Disease	✓	X	X
	β -thal trait	X	X	✓
	β -thal trait ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	X	✓
	Homozygous β -thal	X	X	✓
	Homozygous β -thal ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	X	✓
	β -thal / Hb E	X	X	✓
	β -thal / Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	X	✓
	Hb E trait หรือ Homozygous Hb E	X	X	X
Hb E trait หรือ Homozygous Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	✓	X	X	

X : ไม่มีความเสี่ยง ✓ : มีความเสี่ยง

ตารางที่ 6 จีโนไทป์ของพาหะและผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ชนิดที่พบบ่อยในประเทศไทย

ชนิด	จีโนไทป์	
	α -globin gene	β -globin gene
α -thalassemia 1 trait	-- / $\alpha\alpha$	β / β
EA Bart's Disease	-- / - α	β^E / β
EF Bart's Disease	-- / - α	β^+ / β^E และ β^0 / β^E
Hb H Disease	-- / - α	β / β
	-- / - α^{cs}	β / β
β -thalassemia trait	$\alpha\alpha / \alpha\alpha$	β^+ / β และ β^0 / β
Homozygous β -thalassemia	$\alpha\alpha / \alpha\alpha$	β^0 / β^+ และ β^+ / β^+
	$\alpha\alpha / \alpha\alpha$	β^0 / β^0
β -thalassemia/ Hb E	$\alpha\alpha / \alpha\alpha$	β^+ / β^E
	$\alpha\alpha / \alpha\alpha$	β^0 / β^E
β -thal trait ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	-- / $\alpha\alpha$	β^+ / β และ β^0 / β
Homozygous β -thalassemia ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	-- / $\alpha\alpha$	β^0 / β^+ และ β^+ / β^+
	-- / $\alpha\alpha$	β^0 / β^0
β -thal/ Hb E ที่มี α -thal 1 ร่วมด้วย	-- / $\alpha\alpha$	β^+ / β^E
	-- / $\alpha\alpha$	β^0 / β^E
Hb E trait	$\alpha\alpha / \alpha\alpha$	β^E / β
Hb E trait ที่มี α -thal1 ร่วมด้วย	-- / $\alpha\alpha$	β^E / β
Homozygous Hb E	$\alpha\alpha / \alpha\alpha$	β^E / β^E
Homozygous Hb E ที่มี α -thal1 ร่วมด้วย	-- / $\alpha\alpha$	β^E / β^E

ตารางที่ 7 ชนิดการผ่าเหล่า β -thalassemia ในคนไทย

No.	Mutations	Type	Mechanism
1.	-28 (TAAA-TAGA)	β^+	Transcriptional mutations
2.	-31 (GCAT-GCGT)		
3.	-86 (CACCC-CACCG)		
4.	-87 (CACCC-CACAG)		
5.	+1 (A-C)	β^+	Cap site mutations
6.	Init. Codon (ATG-AGG)	β^0	Initiation codon mutations
7.	Codon 8/9 (+G)	β^0	Frameshift mutations
8.	Codon 14/15 (+G)		
9.	Codon 15 (-T)		
10.	Codon 27/28 (+C)		
11.	Codon 41 (-C)		
12.	Codon 41/42 (-TTCT)		
13.	Codon 71/72 (+T)		
14.	Codon 71/72 (+A)		
15.	Codon 95 (+A)		
16.	Codon 123-125 (-ACCCACC)		
17.	IVS1-1 (G-T)	β^0	RNA processing mutations
18.	IVS1-1 (G-A)	β^0	
19.	IVS1-5 (G-C)	β^+ (severe)	
20.	IVS2#654 (C-T)	β^+ (severe)	
21.	Codon 19 (AAC-AGC)	β^+ (Hb Malay)	
22.	Codon 26 (GAG-AAG)	β^+ Hb E	
23.	Codon 126 (GIG-GGG)	β^+ (Hb Dhonburi or Hb Neapolis)	Unstable Hb
24.	Codon 15 (TGG-TAG)	β^0	Nonfunctional mRNA mutations (Nonsense mutations)
25.	Codon 17 (AAG-IAG)		

ตารางที่ 7 ชนิดการผ่าเหล่า β -thalassemia ในคนไทย (ต่อ)

No.	Mutations	Type	Mechanism
26.	Codon 26 (GAG-TAG)	β^0	Nonfunctional mRNA mutations (Nonsense mutations)
27.	Codon 35 (TAC-TAA)		
28.	Codon 43 (GAG-TAG)		
29.	PolyA (AATAAA-AATAGA)	β^+	Polyadenylation mutation
30.	105 bp deletion	β^0	Gene Deletions
31.	619 bp deletion		
32.	3485 bp deletion		
33.	45 kb deletion		
34.	12.5 kb deletion	$(\delta\beta)^0$ (mild $\delta\beta$ -thalassemia)	
35.	Asian Indian inversion deletion		
36.	101 kb deletion	$(\gamma\delta\beta)^0$ (mild $\delta\beta$ -thalassemia)	



แนวปฏิบัติในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal Diagnosis) จากราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย⁽⁴⁾

วัตถุประสงค์ สำหรับตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของทารกในครรภ์มารดาที่มีความเสี่ยงในการให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 ชนิด ได้แก่ Hb Bart's Hydrops Fetalis, Homozygous β -thalassemia และ β -thalassemia/ Hb E

การเก็บตัวอย่าง การเก็บตัวอย่างจากทารกในครรภ์เพื่อการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดต้องดำเนินการโดยสูติแพทย์ที่มีความชำนาญ โดยเฉพาะ วิธีการที่ใช้เพื่อเก็บตัวอย่างมี 3 วิธี ดังนี้

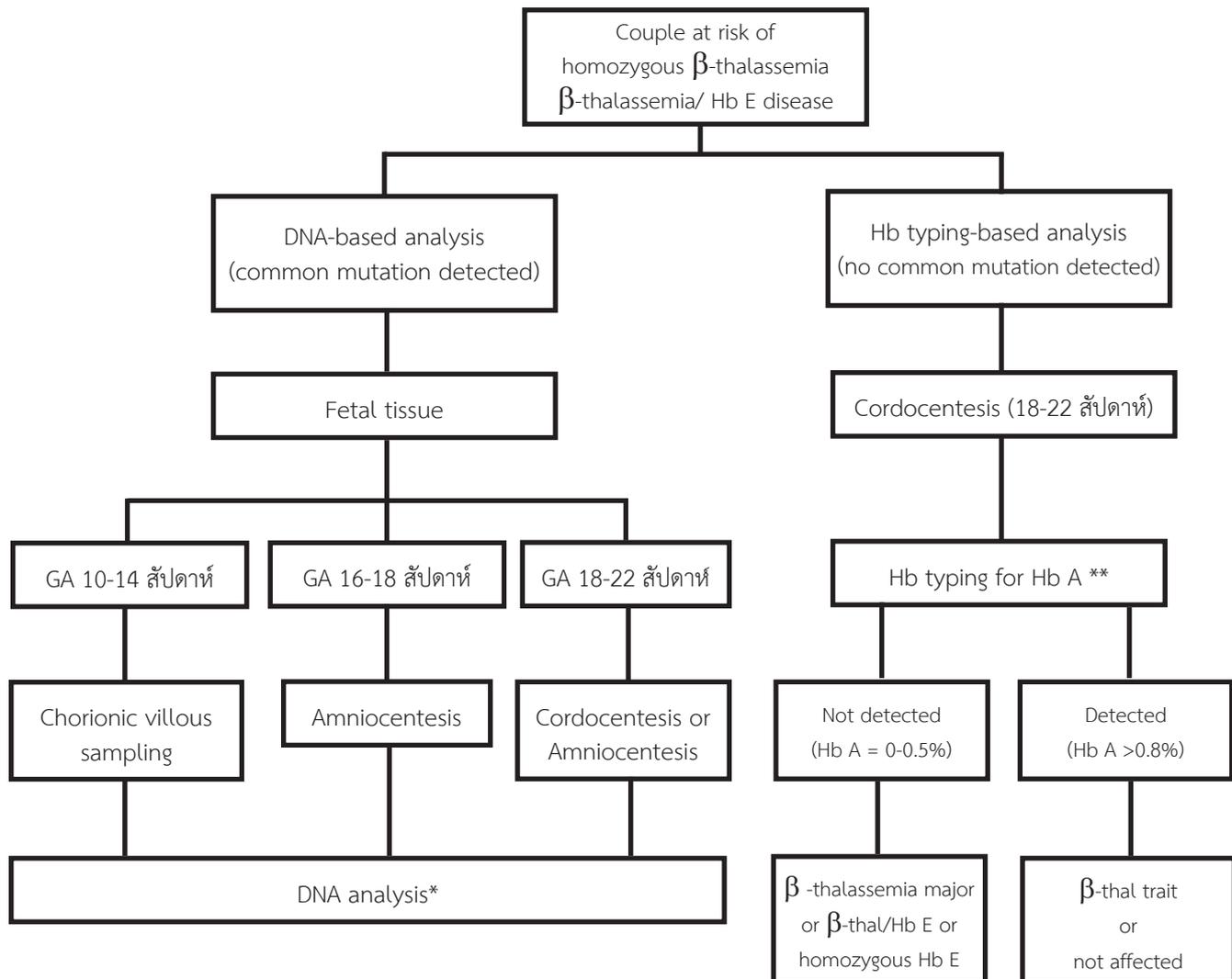
1. การเก็บตัวอย่างชิ้นเนื้อรก (Chorionic villus sampling) ทำในช่วงอายุครรภ์ 10-14 สัปดาห์ มีอัตราเสี่ยงที่จะเกิดการแท้งประมาณร้อยละ 1
2. การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis) ทำในช่วงอายุครรภ์ 16-18 สัปดาห์ มีอัตราเสี่ยงที่จะเกิดการแท้งประมาณร้อยละ 0.5 วิธีนี้ต้องระวังการปนเปื้อนจากเซลล์แม่ เช่น น้ำคร่ำปนเลือด ซึ่งทำให้มีปัญหาในการแปลผลได้
3. การเก็บตัวอย่างเลือดของทารกในครรภ์ (Fetal Blood Sampling) การเจาะเลือดของทารกในครรภ์จากสายสะดือ ทำในช่วงอายุครรภ์ 18-22 สัปดาห์ มีอัตราเสี่ยงที่จะเกิดการแท้งประมาณร้อยละ 1

การเก็บตัวอย่างจากทารกในครรภ์ส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการควรส่งพร้อมกับตัวอย่างเลือดของหญิงตั้งครรภ์และสามีพร้อมประวัติโดยละเอียด

วิธีการตรวจ

1. กรณีมีความเสี่ยงในการเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด Homozygous β -thalassemia และ β -thalassemia/ Hb E
 - เก็บตัวอย่างจากชิ้นเนื้อรก หรือน้ำคร่ำ หรือเลือดของทารกในครรภ์ส่งตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีน (DNA Based Analysis)
 - เก็บตัวอย่างเลือดของทารกในครรภ์นำไปตรวจ Hb typing การแปลผลอาศัยลักษณะของ chromatogram ที่ตรวจพบ และปริมาณ Hb A
2. กรณีมีความเสี่ยงในการเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด Hb Bart's Hydrops Fetalis
 - เก็บตัวอย่างจากชิ้นเนื้อรก หรือน้ำคร่ำ หรือเลือดของทารกในครรภ์ส่งตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีน (DNA Based Analysis)
 - เก็บตัวอย่างเลือดของทารกในครรภ์นำไปตรวจ Hb typing และพิจารณาปริมาณ Hb Bart's หากทารกเป็น Hb Bart's Hydrops Fetalis จะพบแต่ Hb Bart's ร้อยละ 80-90 ไม่พบ Hb F หรือ Hb A เลย ซึ่งจะต่างจากทารกในครรภ์ปกติที่พบ Hb F เป็นส่วนใหญ่
 - การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง โดยใช้คลื่นเสียงความถี่สูง สามารถติดตามทารกที่มีโอกาสเสี่ยงต่อการเกิด Hb Bart's Hydrops Fetalis ตั้งแต่ไตรมาสที่ 2 ของการตั้งครรภ์หรือ 18 สัปดาห์ขึ้นไป จะพบลักษณะ Hydropic Changes ได้แก่ บวมทั่วตัว ภาวะหัวใจโตและมีน้ำในช่องเยื่อหุ้มหัวใจ มีน้ำในช่องท้อง ปริมาณน้ำคร่ำน้อย รกหนาและใหญ่ สำหรับการวินิจฉัยภาวะหัวใจโตใช้การวัด Fetal Cardio-thoracic Ratio โดยวัดในภาพ Four-Chambers View ใช้ Transverse Diameter ของหัวใจตั้งหารด้วยเส้นผ่านศูนย์กลางโดยเฉลี่ยของช่องอก (Thorax) ถ้ามากกว่า 0.5 สามารถทำนายทารกที่มีขนาดของหัวใจโตขึ้น ซึ่งใช้ได้ดีในช่วง Mid-Trimester

ภาพที่ 2 กรณีมีความเสี่ยงในการเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด Homozygous β -thalassemia และ β -thalassemia/ Hb E

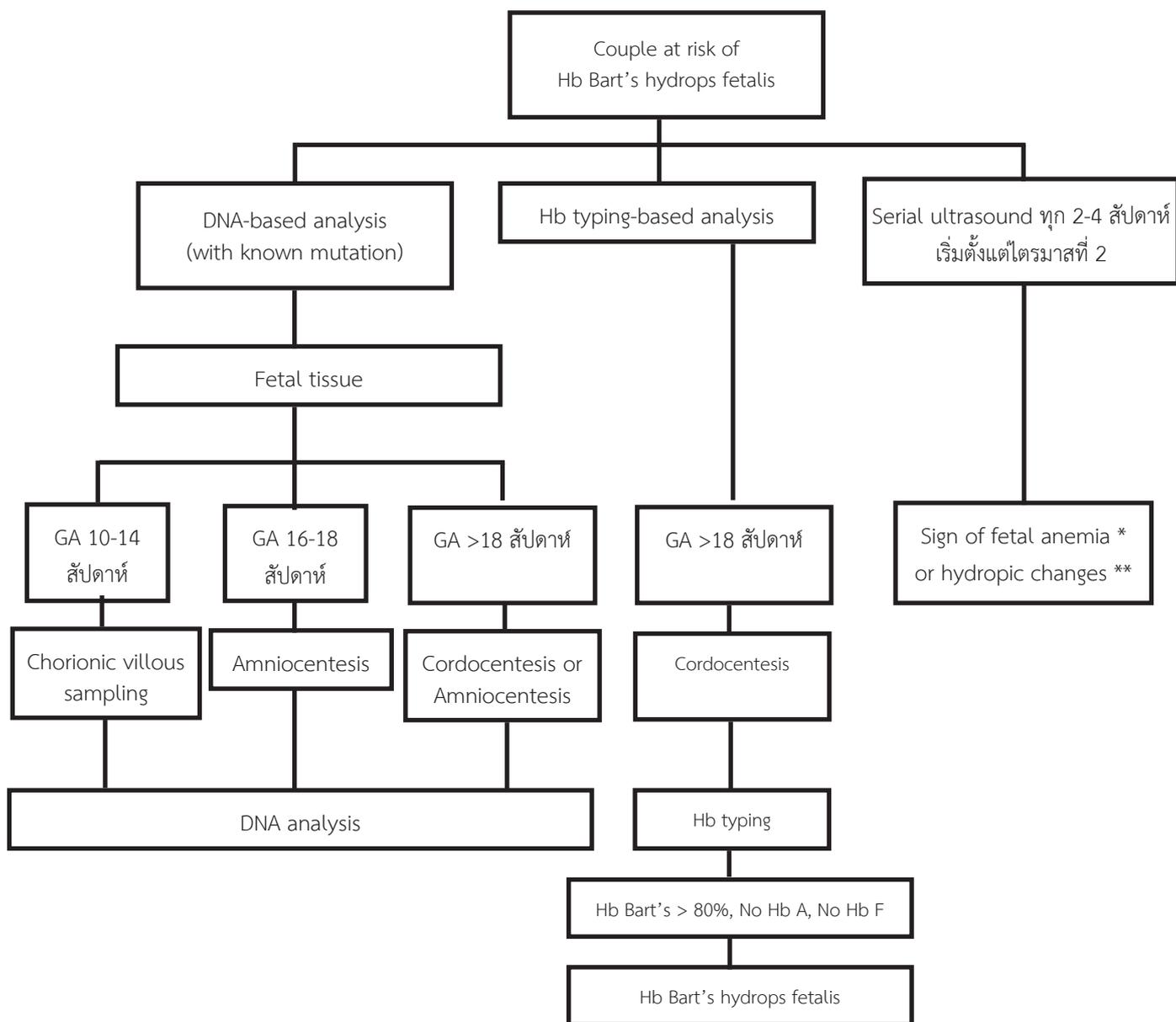


หมายเหตุ

* DNA analysis : gene amplification, reverse dot blot hybridization

** ในทารกปกติจะมีค่า Hb A ประมาณร้อยละ 4.89 ± 1.47 (range 2.9 – 7.4)

ภาพที่ 3 กรณีมีความเสี่ยงในการเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด Hb Bart's Hydrops Fetalis



หมายเหตุ :

* MCA-PSV มีค่าเกิน 1.5 MoM

** Cardiomegaly, pericardial effusion, pleural effusion, ascites, placentomegaly

ภาคผนวก

เอกสารอ้างอิง

1. คณะกรรมการทบทวนคู่มือปฏิบัติงานการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติทางห้องปฏิบัติการ. คู่มือทางห้องปฏิบัติการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ. พิมพ์ครั้งที่ 7.นนทบุรี: สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ และ สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์, ฉบับปรับปรุง, 2558.
2. สมชาย แสงกิจพร, สิริภากร แสงกิจพร. ธาลัสซีเมีย โรคเลือดจางทางพันธุกรรมที่ป้องกันได้. พิมพ์ครั้งที่ 8. นนทบุรี: สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ และ สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์, 2558.
3. คณะกรรมการจัดทำคู่มือการตรวจวิเคราะห์ชนิดและปริมาณฮีโมโกลบิน. คู่มือการตรวจวิเคราะห์ชนิดและปริมาณฮีโมโกลบิน. พิมพ์ครั้งที่ 5.นนทบุรี: ศูนย์วิจัยทางคลินิก กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์, 2556.
4. จูติมา สุนทรสัง, บรรณาธิการ. แนวทางเวชปฏิบัติของราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย พ.ศ.2550-2555. พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพมหานคร: ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย, 2555.



ข้อแนะนำในการเก็บและนำส่งตัวอย่างสำหรับตรวจ Hb typing, α -thalassemia 1, β -thalassemia mutation

การเก็บตัวอย่าง

- ตัวอย่างเลือดครบส่วนใส่สารกันเลือดแข็งชนิด EDTA ปริมาณไม่น้อยกว่า 2 มิลลิลิตร
- ติดป้ายชื่อผู้ป่วย หรือรหัส ข้างหลอดบรรจุตัวอย่างทุกราย
- เก็บตัวอย่างไว้ที่อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส และไม่ควรเก็บเพื่อรอส่งนานเกิน 7 วัน เนื่องจากถ้าตัวอย่างต้องตรวจ ยืนยันต่อ จะทำให้ตัวอย่างเก่าไม่สมบูรณ์ต้องเจาะเลือดใหม่

การนำส่งตัวอย่าง

- ปิดฝาหลอดตัวอย่างให้สนิท นำหลอดตัวอย่างใส่ในช่องพลาสติก บรรจุลงกล่องโฟมหรือกระติก นำส่งห้องปฏิบัติการ ในสภาพแช่เย็นอุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส (ห้ามแช่แข็งตัวอย่าง) พร้อมหนังสือนำส่งตัวอย่างและแบบฟอร์มส่งตรวจธาลัสซีเมีย
- กรณีส่งตัวอย่างทางไปรษณีย์ ไม่ควรส่งตัวอย่างระหว่างวันหยุดหัตสบดี- ศุกร์ เพราะตัวอย่างอาจค้างอยู่ ณ ที่ทำการไปรษณีย์ในวันหยุดราชการ ทำให้ตัวอย่างเก่าไม่เหมาะสมกับการวิเคราะห์

เกณฑ์การปฏิเสธตัวอย่าง

- ตัวอย่างเลือดที่ไม่ใช่สารกันเลือดแข็งชนิด EDTA
- ตัวอย่างน้อยกว่า 0.5 มิลลิลิตร
- สภาพตัวอย่างที่มีเม็ดเลือดแดงแตก (Hemolysis) หรือมีสิ่งแปลกปลอมปนเปื้อน
- หลอดบรรจุตัวอย่างมีรอยแตกร้าว หรือมีตัวอย่างเปรอะเปื้อนออกมาภายนอกหลอดบรรจุอย่างชัดเจน
- ไม่มีฉลาก หรือข้อความบนฉลากไม่ครบถ้วน เลอะเลือน ไม่ชัดเจน ไม่สามารถบ่งชี้ตัวอย่างได้
- ชื่อผู้ป่วยบนหลอดบรรจุตัวอย่าง ไม่ตรงกับใบนำส่ง



รายชื่อหน่วยงานให้บริการตรวจธาลัสซีเมีย
แบ่งตามเขตสุขภาพ

เขตสุขภาพที่ 1 เชียงใหม่ ลำพูน ลำปาง แม่ฮ่องสอน เชียงราย พะเยา แพร่ และน่าน

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 1 เชียงใหม่	✓	✓	-	-	นายสมคิด ธิจักร น.ส.จารุริน วณีสอน	053 112188-90 ต่อ 605-6	somkid.t@dmsc.mail.go.th jarurin.w@dmsc.mail.go.th
2.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 1/1 เชียงราย	✓	✓	-	-	น.ส.อัมรา โยวัง น.ส.อัญชิษฐา สมเงิน	089 8532240 084 2231239	amara.y@dmsc.mail.go.th anchitha23@gmail.com
3.	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่	✓	✓	✓	✓	รศ.พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ อ.อรุณี ภูเสื่อ อ.ทัศนียา จำรัสรัตนกร	053 946480 053 945417	pcharoen@med.cmu.ac.th cmu.labthal@gmail.com cmu.labthal@gmail.com
4.	ศูนย์บริการเทคนิค การแพทย์คลินิก คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่	✓	✓	-	-	ศ.ดร.สาคร พรประเสริฐ	053 949297 053 945078	amscmu.hbpts@gmail.com
5.	โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 1 เชียงใหม่	✓	✓	-	-	น.ส.กัญญาภาณุจณ์ คงไทย	053 276856 ต่อ 205	ldmt38@gmail.com
6.	โรงพยาบาลนครพิงค์ จังหวัดเชียงใหม่	✓	-	-	-	น.ส.พัชราภรณ์ ตะริโย	053 999200 ต่อ 2272	hemato-micros.nkp@hotmail.com
7.	โรงพยาบาลลำพูน จังหวัดลำพูน	✓	-	-	-	น.ส.พิสุทธิณี กันธารักษ์	053 569187 ต่อ 13	hem.lpnh@gmail.com
8.	โรงพยาบาลลำปาง จังหวัดลำปาง	✓	-	-	-	นางอำไพ ภาษิต	054 237400 ต่อ 3003	yayee_lp@hotmail.com
9.	หน่วยธาลัสซีเมีย มหาวิทยาลัยพะเยา	✓	✓	✓	✓	ศ.ดร.นพ.ต่อพงษ์ สงวนสมศรี	054 466666 ต่อ 3461	tsanguan@mail.med. cmu.ac.th
10.	โรงพยาบาลเชียงราย ประชานุเคราะห์	✓	✓	-	-	นายเนาวรัตน์ กันยานนท์	081 6037700	inaowarat@hotmail.com
11.	โรงพยาบาลพะเยา	✓	-	-	-	นายณัฐวัฒน์ จิโนรส น.ส.ศนิงนิจ ฤงค์คำ	054 409300 ต่อ1237,1233 089 8523492	- khanungnitt@yahoo.com
12.	โรงพยาบาลแพร่	✓	-	-	-	นายประเสริฐ จันทนสกุลวงศ์	054 533500 ต่อ 2204 086 1928192	-
13.	โรงพยาบาลน่าน	✓	-	-	-	นางหทัยภาณุจณ์ สอนธรรม	087 6756951	nokhathaikan@yahoo.com

เขตสุขภาพที่ 2 พิษณุโลก เพชรบูรณ์ อุตรดิตถ์ สุโขทัย และตาก

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 2 พิษณุโลก	✓	✓	ส่งต่อ	-	น.ส.ดวงดาว บุญยอด น.ส.วิลาวัลย์ กันทะสอน	081 6804640 089 6417420 055 322824-6	Dujdao.b@dmsc.mail.go.th wilawan.k@dmsc.mail.go.th
2.	โรงพยาบาลพุทธชินราช พิษณุโลก	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	นางพิมพ์ภา ราชขวัญ	055 270300 099 2955399	hematobuddha@gmail.com
3.	โรงพยาบาลศรีสังวรสุโขทัย	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	น.ส.เพ็ญศิริ ไยดี นายรณรงค์ แก้วประเสริฐ	089 7022314 088 9059939 055 682030-43	Pk_pensiri@yahoo.com Kaow9kaow@gmail.com
4.	โรงพยาบาลอุตรดิตถ์	✓	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	นายนพดล เพิ่มศรีพงษ์	081 8328635 055 411064	permsripong@yahoo.com
5.	โรงพยาบาลแม่สอด	✓	Strip	ส่งต่อ	-	นายศศิศ บุญมี นายยิ่งยศ แก้วเนตร	083 8741043 055 531224	sasi2515@yahoo.com Yingyot.ykmtlab@gmail.com
6.	โรงพยาบาลสมเด็จพระเจ้าตากสินมหาราช	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	นายประนอม ปัทม	081 6883607 055 511024	poprapat@gmail.com
7.	โรงพยาบาลเพชรบูรณ์	✓	ส่งต่อ	ส่งต่อ	-	นางมยุรี จันทร์โท	081-9721002 056 717603 056 717633	vanuslab@gmail.com
8.	ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา ห้องปฏิบัติการธาลัสซีเมีย มหาวิทยาลัยนเรศวร	✓	✓	✓	✓	ร.ศ.นพ. พีรพล วอง น.ส.สวิตญาพร เจริญนิ่ม	055 965058 081 2531878	peeraponw@nu.ac.th Nanacha20@hotmail.com
9.	โรงพยาบาลสุโขทัย	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	น.ส.บุณทริกา ม่วงสุข นายสมชาย เขียววิริต	085 1429395 055 611782 055 611702	Buntariga_meei18@hotmail.com -

เขตสุขภาพที่ 3 นครสวรรค์ กำแพงเพชร พิจิตร อุทัยธานี และชัยนาท

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์	✓	✓	ส่งต่อ	-	นายเจตน์ วันแต่ง น.ส.พรนภา คำพันธ์ น.ส.อุษา ถนอมเงิน	097 1743797 081 5669770 089 8605011 056 245618 ต่อ 315	jatew@hotmail.com pomnapa.k@dmsc.mail.go.th tato_usa@hotmail.com
2.	โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 3 นครสวรรค์	✓	✓	✓	✓	น.ส.ปทุมชนิกา บุญเลิศ	086 9359996 056 245618 ต่อ 315	aonspider@gmail.com
3.	โรงพยาบาลสวรรค์ประชารักษ์	✓	-	-	-	นายนเรศ พูลอนันต์	089 5664690 056 219888	kanava@hotmail.com
4.	โรงพยาบาลกำแพงเพชร	✓	-	-	-	น.ส.วิรงรอง เอี่ยมกาย	089 7076638 055 714224-6 ต่อ 2305	beeland1971@hotmail.com

เขตสุขภาพที่ 4 พระนครศรีอยุธยา สระบุรี ลพบุรี สิงห์บุรี อ่างทอง นนทบุรี ปทุมธานี และนครนายก

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์ สาธารณสุข	✓	✓	✓	-	น.ส.สาวิตรี ตังเวียง น.ส. ณัชชา ปาณะจำนงค์	080 4431194 081 0141435 02 9510000 ต่อ 99325	sawitree.d@dmsc.mail.go.th natcha.p@dmsc.mail.go.th
2.	โรงพยาบาลสระบุรี	✓	-	-	-	นางจันทร์ฉาย ไกรสินธุ์	097 2924440	-
3.	โรงพยาบาลพระนั่งเกล้า	✓	-	-	-	น.ส.นันทชญาณ์ สิงห์แก้ว	083 0496805	-
4.	โรงพยาบาลปทุมธานี	✓	-	-	-	น.ส. ลูตินันท์ ศรีสมบัติ	083 0458519	-
5.	โรงพยาบาลธรรมศาสตร์ เฉลิมพระเกียรติ	✓	-	-	-	น.ส.วราภรณ์ บุปผา	089 6795560	-
6.	โรงพยาบาลศูนย์การแพทย์ สมเด็จพระเทพรัตนราชสุดา สยามบรมราชกุมารี	✓	✓	-	-	น.ส.ประภาพร พานิชชอบ	037 395085-6 ต่อ 10371 081 9234417	-

เขตสุขภาพที่ 5 กาญจนบุรี สุพรรณบุรี ราชบุรี นครปฐม เพชรบุรี สมุทรสาคร สมุทรสงคราม และประจวบคีรีขันธ์

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 5 สมุทรสงคราม	✓	✓	✓	-	นางปานทิพย์ ศิริโชติ	084 1316522 034 720668-71 ต่อ 119	pantip.@dmsc.mail.go.th
2.	โรงพยาบาลพลพลพยุหเสนา	✓	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	น.ส.อุษณี วรพิสุทธิวงศ์	086 7999899 034 587800 ต่อ 6084	usanikan@hotmail.com
3.	โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 5 ราชบุรี	✓	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	น.ส.ปรินดา ภัทรโชคชัย	087 7656490 032-327824-8 ต่อ 2281	parinda048@gmail.com
4.	โรงพยาบาลนครปฐม	✓	ส่งต่อ	ส่งต่อ	ส่งต่อ	นายพิทักษ์ คิมนารักษ์	090 9530020 034 254150-4	pk.kimnarak@gmail.com
5.	ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล	✓	✓	✓	✓	น.ส.ทองเพิ่ม มั่นคงดี	081 5594833 02 441 9003-7 ต่อ 1361	thongperm.mun@mahidol.ac.th
6.	ศูนย์ธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลศิริราช	✓	✓	✓	✓	นพ.ชนินทร์ ลิ้มวงศ์	02 419 2729 085 1080849	-

เขตสุขภาพที่ 6 ชลบุรี สมุทรปราการ ฉะเชิงเทรา ปราจีนบุรี สระแก้ว ระยอง จันทบุรี และตราด

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 6 ชลบุรี	✓	✓	-	-	น.ส.วันวิสาข์ เนตรเรืองแสง น.ส.ศรินาถ ไชยรัมย์	089 6809201 082 8971923 038 784006-7 ต่อ 322	wanvisa.n@dmsc.mail.go.th sirinath.c@dmsc.mail.go.th
2.	โรงพยาบาลชลบุรี	✓	-	-	-	นางจินตนา สุวรรณวิก นายชวลิต คงงาม	038 931000 089 4998839	- shellkk41@gmail.com
3.	โรงพยาบาลสมเด็จพระบรมราชเทวี ณ ศรีราชา	✓	-	-	-	น.ส.จุฑารัตน์ น้อยเจริญ นางกัญญ์สิริ เจริญธรรมโชค	089 9369477 081 7823939	jutarat_mt@hotmail.com -
4.	โรงพยาบาลพุทธโสธร	✓	-	-	-	น.ส.อมรรวรรณ ทองโกมล น.ส.สุรชาติพย์ อนันต์	086 5198168 089 8340869	- s.anun@yahoo.com
5.	โรงพยาบาลพระปกเกล้า	✓	-	-	-	น.ส.ชญา ศาสตร์สุข	087 3654207	cssartsuk22@gmail.com
6.	โรงพยาบาลระยอง	✓	-	-	-	น.ส.นฤมล สุขศิริ นางเบญจพร พิณสมบัติ	089 6168885 085 0854177	namonsooksiri@gmail.com japornlab@gmail.com
7.	โรงพยาบาลเจ้าพระยาอภัยภูเบศร	✓	-	-	-	นายณรงค์ บัวศรี น.ส.นัฐพร บัวเพื่อน	095 7509155 089 1126968	- nuttapornbuaphurn@gmail.com

กรุงเทพมหานคร

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	ภาควิชาอายุรศาสตร์ โรงพยาบาลศิริราช	✓	✓	-	-	น.ส.ณัฐฤทัย จันทรโพธิ์	02 419 4419 083 5494665	-
2.	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลศิริราช	✓	✓	✓	-	นางกัลยา เตรฐวานิชย์ น.ส.วราภรณ์ กลมเกลา	02 419 7000 ต่อ 5971-3	- -
3.	ศูนย์ธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลศิริราช	✓	✓	✓	✓	นพ.พนินทร์ ลิมวงศ์	02 419 2729 085 1080849	-
4.	คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์	✓	✓	✓	✓	น.ส.สุภาภรณ์ ออมศิริวัฒน์ นายอมรชัย สุขสุขสุทธิ	02 564 0000	-
5.	ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามธิบดี	✓	✓	✓	-	นพ.กานต์ ไผ่สุขสานติวัฒนา	02 2011076 ต่อ 1445	-
6.	โรงพยาบาลราชวิถี	✓	✓	✓	✓	น.ส.กุลภัสสรณ์ แสงสีเขียว	02 354 8108 ต่อ 3602-1	-
7.	ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล	✓	✓	✓	✓	น.ส.ทองเพิ่ม มั่นคงดี	081 5594833 02 441 9003-7 ต่อ 1361	-
8.	กองพยาธิวิทยา โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า	✓	✓	✓	-	พ.ต.หญิงณนุช ธรรมจินดาโชติ	02 963 9358 ต่อ 99358	-
9.	กลุ่มงานพยาธิ โรงพยาบาลตำรวจ	✓	-	-	-	พ.ต.อ.รุ่งอรุณ ตีอินทร์	02 207 6000 ต่อ 10609	-
10.	โรงพยาบาลเจริญกรุงประชารักษ์	✓	-	-	-	น.ส.ฐิติพร น้อยบัวทิพย์	02 291 0160 02 289 7000	-
11.	โรงพยาบาลกลาง	✓	-	-	-	น.ส.วราภรณ์ เรืองราย	02 220 8000	-
12.	สถาบันสุขภาพเขตเมือง ศูนย์อนามัยที่ 1 กรุงเทพฯ	✓	-	-	-	นางณัชชา หิริโอดัปะ	02 521 6554 ต่อ 116	-
13.	กลุ่มงานพยาธิวิทยา สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี	✓	✓	-	-	น.ส.พอน สิงหามาตร นางสายพิน สุวรรณจณี	02 354 8333 ต่อ 3516	- -
14.	ห้องปฏิบัติการโลหิตวิทยา และเคมีบำบัด โรงพยาบาลสมเด็จพระปิ่นเกล้า	✓	-	-	-	นาวาโท เศรษฐพงศ์ ธิมาหาร	02 460 0000-5	-
15.	กลุ่มงานพยาธิวิทยา โรงพยาบาลตากสิน	✓	-	-	-	น.ส.นิศรา ศรีไสมนี	02 437 0123	-
16.	โรงพยาบาลภูมิพลอดุลยเดช	✓	-	-	-	น.ต.ศิริพงษ์ ฉัตรดิฐลักษณ์	02 534 7048	-
17.	สำนักงานมาย กรุงเทพมหานคร	✓	-	-	-	นางนารีรัตน์ พลขันธโฆษิต	081 6855691	-

เขตสุขภาพที่ 7 ขอนแก่น กาฬสินธุ์ มหาสารคาม และร้อยเอ็ด

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 7 ขอนแก่น	✓	✓	-	-	นางวัจนา ช่างทอง นายทนงศักดิ์ เศษอ่อน	081 3805038 098 9497359	watjana.c@dmsc.mail.go.th thanongsak.s@dmsc. mail.go.th
2.	โรงพยาบาลศรีนครินทร์ ขอนแก่น	✓	-	-	-	นายศสมบัติ จังตระกูล	085 0114423	-
3.	คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น	✓	✓	✓	✓	ศ.ดร.สุพรรณ พูเจริญ	081 9651869	-
4.	โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 7 ขอนแก่น	✓	✓	-	-	นางสนทอง ไชยบุญเรือง	089 4187019	-
5.	โรงพยาบาลขอนแก่น	✓	✓	✓	-	น.ส.มลธิชา สูญกลาง	063 3134762	-
6.	โรงพยาบาลร้อยเอ็ด	✓	-	-	-	นายสยาม จำปาไตร	087 2201669	-
7.	โรงพยาบาลมหาสารคาม	✓	-	-	-	น.ส.สมพิศ ปินะเก	081 2606887	-

เขตสุขภาพที่ 8 อุตรธานี หนองบัวลำภู เลย หนองคาย นครพนม สกลนคร และบึงกาฬ

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 8 อุตรธานี	-	✓	ส่งต่อ	ส่งต่อ	นางบุญนิภา สงคราม นางตลนภา ตระกูลทองดี	042 207364-6 ต่อ 108 081 8727244 083 3293919	boonnipa.s@dmcs.mail.go.th timo_cpmpo@hotmail.com
2.	โรงพยาบาลอุตรธานี	✓	-	-	-	นายอรรณ บุตศรี	042 245555 ต่อ 1253 086 6420608	cherdchai.p@moph.mail.go.th
3.	โรงพยาบาลหนองบัวลำภู	✓	-	-	-	น.ส.ยุพพรรณ จารัตน์ นายบุญเลิศ กองสุวรรณ	061 1618056 083 5001912 042 311999 ต่อ 2204	yuphaphan2845@gmail.com boonlertnb@hotmail.com
4.	โรงพยาบาลเลย	✓	-	-	-	นายคงเดช ถิ่นสพุง	042 862123 ต่อ 725 085 7551303	thinsaphung_loei@hotmail.com
5.	โรงพยาบาลหนองคาย	✓	-	-	-	นายวิรัตน์ นิลเกตุ	042 413456 ต่อ 166 081 3869943 081 7693180	mscopylab@hotmail.com
6.	โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดิน	✓	-	-	-	นางนิตยา จันทร์ทอง นายปรีชา มหาวัง น.ส จิราวรรณ อุ่นทอง น.ส โสภิตา อุ่นทอง	080 4616544 086 8559142 095 6253524 081-0509935 042 721111 ต่อ 1115, 1302	labsawangdandin@gmail.com
7.	โรงพยาบาลนครพนม	✓	-	-	-	นายเสกสิทธิ์ ปราบมิชัย	042 511422 ต่อ 1062 089-8636672	segsitprabmechai@hotmail.com
8.	โรงพยาบาลสกลนคร	✓	-	-	-	น.ส.อรทัย กุณา	042 711615 ต่อ 2332 086 3869943	orathai.ku@moph.mail.go.th

เขตสุขภาพที่ 9 นครราชสีมา ชัยภูมิ บุรีรัมย์ และสุรินทร์

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 9 นครราชสีมา	✓	✓	✓	-	ดร.ยุพิน โจ้แปง	081 7897904 044 305136	jopang08@gmail.com
2.	โรงพยาบาลบุรีรัมย์	✓	-	-	-	นางอัจฉรา งามสะอาด	044 615002	-
3.	โรงพยาบาลสุรินทร์	✓	-	-	-	นายสันติ มุ่งสันติ นายวิจิตร เสาวราช	044 519017 044 511757 ต่อ 471	- -

เขตสุขภาพที่ 10 อุบลราชธานี ศรีสะเกษ ยโสธร อำนาจเจริญ และมุกดาหาร

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 10 อุบลราชธานี	✓	✓	-	-	นางวิภาวดี เจียรกุล นางขวัญใจ วังสะอาด	045 312230-3 ต่อ 113 ต่อ 108	jearakul@hotmail.com khwanjai.w@dmsc.mail.go.th
2.	วิทยาลัยแพทยศาสตร์ และการสาธารณสุข มหาวิทยาลัยอุบลราชธานี	✓	✓	✓	✓	ดร.รสริน การเพียร	045 353900 ต่อ 5853 086 8006146	rossarink4@gmail.com
3.	โรงพยาบาลสรรพสิทธิประสงค์	✓	-	-	-	นายโกศกร พิลาคงเดชากร	045 240074-87 ต่อ 1331, 1587	pokakom0203@gmail.com
4.	โรงพยาบาลศรีสะเกษ	✓	-	-	-	นายสุธีร์ คันสร	045 616380-1 ต่อ 2902	suthee.ssh@gmail.com
5.	โรงพยาบาลยโสธร	✓	-	-	-	นายพงศธร ศิริพูลศักดิ์	045 714043 ต่อ 2322	pong_147258309@hotmail.com
6.	โรงพยาบาลมุกดาหาร	✓	-	-	-	นางหวานใจ กรรัมย์	042 611285 ต่อ 1285 087 2345657	wanjai2513@yahoo.co.th

เขตสุขภาพที่ 11 ชุมพร นครศรีธรรมราช สุราษฎร์ธานี ระนอง ภูเก็ต พังงา และกระบี่

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 11 สุราษฎร์ธานี	-	✓	ส่งต่อ	ส่งต่อ	นางพัทธนันท์ ธนพัตสิริกุล	095 0967007 077 355301-6 ต่อ 210	suthatip.r@dmsc.mail.go.th
2.	โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี	✓	-	ส่งต่อ	-	นางกรรณทิมา พรหมศิริไพบูลย์ นายเจริญฤทธิ์ สัมฤทธิ์	089 2905612 081 3262075	poopromsiri@gmail.com odsumrit@hotmail.com
3.	โรงพยาบาลมหาราช นครศรีธรรมราช	✓	-	ส่งต่อ	-	นางปวีณา ภูสกุล นายกิตติ รัตนพงษ์	086 7452552 097 2355801 075 340250 ต่อ 4335, 4323	py2you@hotmail.com iamtommtwu@gmail.com
4.	โรงพยาบาลพังงา	✓	-	ส่งต่อ	-	นางราตรี สงวนนาม	089 7235136 076 411616 ต่อ 6005	-
5.	โรงพยาบาลตะกั่วป่า	✓	-	ส่งต่อ	-	น.ส.จรัญญา ศิริโสภโน	086 9408232 076 584295	-
6.	โรงพยาบาลวชิระภูเก็ต	✓	-	ส่งต่อ	-	น.ส.อาแอสေး หาระดี	085 6402966 076 361234 ต่อ 1139	-
7.	โรงพยาบาลกระบี่	✓	-	-	-	นางเกศินี แจ่มวุฒิปรีชา	091 0342122 075 611212 ต่อ 2062	-

เขตสุขภาพที่ 12 นราธิวาส ปัตตานี ยะลา สงขลา ตรัง พัทลุง และสตูล

ลำดับ	หน่วยงาน	การตรวจทางห้องปฏิบัติการ				ผู้รับผิดชอบ/ผู้ประสานงาน น.ส.จิตตารุากรักัญ วัฒนา	โทรศัพท์	E-mail address
		Hb typing	α -thal 1	β -thal mutation	PND			
1.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 12 สงขลา	✓	✓	-	-	นางเสาวภาวิณี ศรีจันทร์งาม น.ส.วรรณิ์ สังข์ทรัพย์ น.ส.จิตตารุากรักัญ วัฒนา	089 8783418 089 4653623 - 074 330211 ต่อ 111	saovapavinee.s@dmsc. mail.go.th watthanee.s@dmsc.mail.go.th -
2.	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 12/1 ตรัง	✓	✓	-	-	น.ส.ทิพวรรณ กังแฮ น.ส.จีรวรรณ เตยแก้ว	075 501050 ต่อ 111, 112	Kanghae@hotmail.com -
3.	โรงพยาบาลสงขลานครินทร์	✓	✓	✓	-	นางชวตี นพรัตน์	074 455000 ต่อ 1562 080 5428838	nchawadee@gmail.com
4.	โรงพยาบาลหาดใหญ่	✓	-	-	-	นางสุกัญญา บินหลี	074 273100 ต่อ 1807 086 2841119	-
5.	โรงพยาบาลปัตตานี	✓	-	-	-	นางลดาวัลย์ รัตนประพันธ์	081 3882778	-
6.	โรงพยาบาลนราธิวาสราชนครินทร์	✓	-	-	-	นางสุภัทรา มูณะ	073 515561 089 7398564	-
7.	โรงพยาบาลยะลา	✓	-	-	-	นายชัยณรงค์ ทองอ่อน	073 244711-8 ต่อ 167 089 5983375	-
8.	โรงพยาบาลสงขลา	✓	-	-	-	นางปิยะรัตน์ แสงทอง	074 338100 ต่อ 1427 081 9594476	-
9.	โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 12 ยะลา	✓	-	-	-	น.ส.โรฮานา จารง	073 214200 ต่อ 144 089 9767164	-
10.	โรงพยาบาลหนองจิก	✓	-	-	-	นายพงษ์ศักดิ์ บุญละเอียด	073 437174 ต่อ 227 089 4635699	-
11.	คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์	✓	✓	✓	-	ดร.ธนตร ประจันตะเสน	074 289101 074 289134	-

รายนามคณะที่ปรึกษา
การตรวจทางห้องปฏิบัติการธาลัสซีเมีย

ภาคเหนือ (เขตสุขภาพที่ 1-3)

ลำดับ	รายนามคณะที่ปรึกษา	หน่วยงาน	โทรศัพท์	E-mail address
1.	ศ.กียรติคุณ นพ.ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี	หน่วยธาลัสซีเมีย มหาวิทยาลัยพะเยา	054 466666 ต่อ 3460-61 053 0224568 053 946480	tsanguan@mail.med.cmu.ac.th
2.	ศ.ดร.สุพรรณ พูเจริญ	ศูนย์วิจัยและพัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น	043 202083	supan@kku.ac.th
3.	รศ.กุลนภา พูเจริญ	ศูนย์วิจัยและพัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น	043 202083	goonnapa@kku.ac.th
4.	รศ.นพ.ชเนนทร์ วนาภิรักษ์	ภาควิชาสูติศาสตร์และนรีเวชวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่	053 945552 081 8824609	cwanapir@med.cmu.ac.th
5.	ศ.ดร.สาคร พรประเสริฐ	ศูนย์บริการเทคนิคการแพทย์คลินิก คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่	053 949297 053 945078	Amscmu.hbpts@gmail.com
6.	รศ.พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ	ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่	053 946480 053 945417	pcharoen@med.cmu.ac.th
7.	นพ.พีรพล วอง	หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร	055 965058 055 261980 ต่อ 5005	-
8.	ดร.นพ.กิตติพงษ์ ไพบูลย์สุขวงศ์	ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล	02 8892557-8 085 9030473	kittiphong.pai@mahidol.ac.th
9.	นายสิทธิชัย ปัญญาใส	มหาวิทยาลัยพะเยา	083 4755732	Panyasai.s@hotmail.com
10.	นางสิริภากร แสงกิจพร	สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์	081 8355011	Siripakorn.s@dmsc.mail.go.th
11.	นางสุทัศน์ีย์ วิมลเศรษฐ	กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (ข้าราชการบำนาญ)	089 5732732	sutudsanee.v@dmsc.mail.go.th
12.	พญ.กัญจน์พรรณ สุนทรพันธ์	โรงพยาบาลพุทธชินราช	055 270300 ต่อ 15324, 15325	-
13.	พญ.นฤมล ภมะลาภา	โรงพยาบาลอุดรดิตถ์	055 411064	-
14.	นพ.ประภาส หมีทอง	โรงพยาบาลเพชรบูรณ์	056 717603 056 717633	-
15.	นพ.สุนทร อภิวงศ์สุวรรณ	โรงพยาบาลสุโขทัย	055 611782 055 611702	-
16.	นพ.สุนทร อินทรพิบูลย์	โรงพยาบาลศรีสังวรสุโขทัย	055 682030-43	-

ภาคเหนือ (เขตสุขภาพที่ 1-3) ต่อ

ลำดับ	รายนามคณะที่ปรึกษา	หน่วยงาน	โทรศัพท์	E-mail address
17.	นพ.กนก จันทร์บรรเจ็ด	โรงพยาบาลสมเด็จพระเจ้าตากสิน มหาราช	055 511024	-
18.	พญ.ณัฐพร อภัยกฤษร	โรงพยาบาลแม่สอด	055 531224	-

ภาคกลาง เขตสุขภาพที่ 4-6 และกรุงเทพมหานคร

ลำดับ	รายนามคณะที่ปรึกษา	หน่วยงาน	โทรศัพท์	E-mail address
1.	ศ.นพ.สุทัศน์ ฟูเจริญ	ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล	02 4419003-7 ต่อ 1357 02 8892557-8	grsfa@mahidol.ac.th
2.	ดร.ปราณี ฟูเจริญ	ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล	02 4419003-7 ต่อ 1357 02 8892557-8	pranee.fuc@mahidol.ac.th stpf@mahidol.ac.th
3.	นพ.ชนินทร์ ลิ้มวงศ์	หน่วยอนุพันธุศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล	02 4199358 02 4192729	-
4.	นางสิริภกร แสงกิจพร	สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์	081 8355011	siripakorn.s@dmsc.mail.go.th
5.	นางปานทิพย์ ศิริโชติ	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 5 สมุทรสงคราม	084 1316522 034 720668-71 ต่อ 119	pantip.s@dmsc.mail.go.th
6.	นายแพทย์ธีระ ศิวดุลย์	กลุ่มงานสูติ-นรีเวชกรรม โรงพยาบาลชลบุรี	038 531332 080 5718333	-
7.	น.ส.วันวิสาข์ เนตรเรืองแสง	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 6 ชลบุรี	038 784006 ต่อ 322 089 6809201	wanvisa.n@dmsc.mail.go.th

ภาคอีสาน เขตสุขภาพที่ 7-10

ลำดับ	รายนามคณะที่ปรึกษา	หน่วยงาน	โทรศัพท์	E-mail address
1.	ศ.ดร.สุพรรณ พูเจริญ	ศูนย์วิจัยและพัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น	043 202083	supan@kku.ac.th
2.	รศ.กมลนาถ พูเจริญ	ศูนย์วิจัยและพัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น	043 202083	goonnapa@kku.ac.th
3.	รศ.ดร.กนกวรรณ แสนไชยสุริยา	ศูนย์วิจัยและพัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น	043 202083	kanokwan@kku.ac.th
4.	ดร.ยุพิน โจ้แปง	โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพศูนย์อนามัยที่ 9 นครราชสีมา	044 305136 081 7897904	Jopang08@gmail.com
5.	ดร.รสริน การเพียร	วิทยาลัยแพทยศาสตร์และการสาธารณสุข มหาวิทยาลัยอุบลราชธานี	045 353900 ต่อ 5853 086 8006146	rossarink4@gmail.com
6.	นางสุทัศน์ีย์ วิมลเศรษฐ์	กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (ข้าราชการบำนาญ)	089 5732732	sutudsanee.v@dmsc.mail.go.th
7.	นางบุญนิภา สงคราม	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 8 อุดรธานี	081 8727244	boonnipa.s@dmsc.mail.go.th
8.	นางวิภาวดี เจียรกุล	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 10 อุบลราชธานี	045 312230	wipavadee.j@dmsc.mail.go.th

ภาคใต้ เขตสุขภาพที่ 11-12

ลำดับ	รายนามคณะที่ปรึกษา	หน่วยงาน	โทรศัพท์	E-mail address
1.	ผศ.จ่านง นพรัตน์	หน่วยธาลัสซีเมีย ภาคพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์	074 451567	-
2.	นางชวตี นพรัตน์	ภาคพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์	080 5428838 074 455000 ต่อ 1562	nchawadee@gmail.com
3.	ผศ.ดร.มานิตย์ น้อยนุ่น	สาขาวิชาเทคนิคการแพทย์ สำนักวิชาสหเวชศาสตร์ มหาวิทยาลัยวลัยลักษณ์	075 672198 ต่อ 2198, 2703-4	manit.nu@wu.ac.th
4.	พญ.กรองจิต เหล็กเพชร	โรงพยาบาลสุราษฎร์ธานี	089 4852272	-

ภาคใต้ เขตสุขภาพที่ 11-12 (ต่อ)

ลำดับ	รายนามคณะที่ปรึกษา	หน่วยงาน	โทรศัพท์	E-mail address
5.	นางเสาวภาวิณี ศรีจันทร์งาม น.ส.วรรณีย์ สังข์หิรัญ น.ส.จิตตารากรกัญญา วัฒนา	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 12 สงขลา	089 8783418 089 4653623 074 330211 ต่อ 111	saovapavinee.s@dmsc.mail. go.th watthanee.s@dmsc.mail. go.th -
6.	น.ส.ทิพวรรณ กังแฮ นางยีนดี น้ำเพชร	ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 12/1 ตรัง	075 501050 ต่อ 111, 112	Kanghae@hotmail.com -



คำสั่งกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

ที่ ๑๘๒๒/๒๕๖๒

เรื่อง แต่งตั้งคณะกรรมการทบทวนแนวทางปฏิบัติในการตรวจทางห้องปฏิบัติการ
เพื่อสนับสนุนการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย

ตามที่กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ได้สนับสนุนการดำเนินงานด้านการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย ในการพัฒนาเครือข่าย
การตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติทางห้องปฏิบัติการให้มีศักยภาพ ในการให้บริการอยู่บนมาตรฐานเดียวกัน นั้น

ในการนี้ เพื่อให้การดำเนินการดังกล่าว เป็นไปอย่างมีประสิทธิภาพและบรรลุวัตถุประสงค์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
จึงแต่งตั้งคณะกรรมการทบทวนแนวทางปฏิบัติในการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อสนับสนุนการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย
ประกอบด้วยบุคคลดังต่อไปนี้

- | | |
|---|------------------|
| ๑. นายแพทย์โอภาส การย์กวินพงศ์
อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ | ที่ปรึกษา |
| ๒. นายแพทย์สมฤกษ์ จึงสมาน
รองอธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ | ที่ปรึกษา |
| ๓. นายแพทย์สมชาย แสงกิจพร
รองอธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ | ที่ปรึกษา |
| ๔. นางสิริภากร แสงกิจพร
ผู้อำนวยการสถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ | ประธานคณะกรรมการ |
| ๕. นายแพทย์บัลลังก์ อุปพงษ์
ผู้อำนวยการสถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข | คณะกรรมการ |
| ๖. นางสาววรางคณา อ่อนทรง
ผู้อำนวยการกองแผนงานและวิชาการ | คณะกรรมการ |
| ๗. นางสาวนภวรรณ เจนใจ
สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข | คณะกรรมการ |
| ๘. นางสาวอรพรรณ ศรีพิชัย
สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข | คณะกรรมการ |
| ๙. นางสาวณัชชา ปาณะจ่านงค์
สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข | คณะกรรมการ |

- ๒ -

๑๐. นางจันทร์สุดา ใจวรรณ สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข	คณะทำงาน
๑๑. นางสาวชลลดา ยอดทัฬห สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์	คณะทำงาน
๑๒. นางสาวจินตนา ชาวห้วยหมาก สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์	คณะทำงาน
๑๓. นายสมคิด ธิจักร์ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑ เชียงใหม่	คณะทำงาน
๑๔. นางสาวจารุรีน วัฒนีสอน ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑ เชียงใหม่	คณะทำงาน
๑๕. นางสาวอัมรา ไยวัง ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑/๑ เชียงราย	คณะทำงาน
๑๖. นางอัญชิษฐา เรืองวุฒิ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑/๑ เชียงราย	คณะทำงาน
๑๗. นางสาวพรทิพย์ ถิ่นนะกุล ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๒ พิษณุโลก	คณะทำงาน
๑๘. นางสาวดวงดาว บุญยอด ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๒ พิษณุโลก	คณะทำงาน
๑๙. นางสาววิลาวัลย์ กันทะสอน ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๒ พิษณุโลก	คณะทำงาน
๒๐. นายเจตต์ วันแต่ง ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๓ นครสวรรค์	คณะทำงาน
๒๑. นางสาวพรนภา คำพันธ์ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๓ นครสวรรค์	คณะทำงาน
๒๒. นางสาวทิภัทรพร พานิช ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๔ สระบุรี	คณะทำงาน
๒๓. นางปานทิพย์ ศิริโชติ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๕ สมุทรสงคราม	คณะทำงาน
๒๔. นางสาวสิริลดา สุพรรณคง ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๕ สมุทรสงคราม	คณะทำงาน

๒๕. นางสาว...

๒๕. นางสาวทิพย์รัตน์ โปธิพิทักษ์ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๖ ชลบุรี	คณะทำงาน
๒๖. นางสาวธัญญลักษณ์ ไพโรจน์ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๖ ชลบุรี	คณะทำงาน
๒๗. นางสาวรดา เตรียาชิงห์ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๖ ชลบุรี	คณะทำงาน
๒๘. นางวัจฉา ช่างทอง ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๗ ขอนแก่น	คณะทำงาน
๒๙. นายทงศักดิ์ เศษอ่อน ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๗ ขอนแก่น	คณะทำงาน
๓๐. นางบุญนิภา สงคราม ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๘ อุตรธานี	คณะทำงาน
๓๑. นางดลนภา ตระกูลทองดี ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๘ อุตรธานี	คณะทำงาน
๓๒. นางสาวกันยารัตน์ แคนตะ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๙ นครราชสีมา	คณะทำงาน
๓๓. นางสาวชิ่งฤดี คลังกระโทก ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๙ นครราชสีมา	คณะทำงาน
๓๔. นางขวัญใจ วังคะฮาด ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑๐ อุบลราชธานี	คณะทำงาน
๓๕. นางวิภาวดี เจียรกุล ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑๐ อุบลราชธานี	คณะทำงาน
๓๖. นางพรรณนีย์ มาศจำรัส ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑๑ สุราษฎร์ธานี	คณะทำงาน
๓๗. นางพัทธนันท์ ธนพัตสิริยกุล ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑๑ สุราษฎร์ธานี	คณะทำงาน
๓๘. นางอิริยะพร กองทัพ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑๑/๑ ภูเก็ต	คณะทำงาน
๓๙. นางเสาวภาวิณี ศรีจันทร์งาม ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑๒ สงขลา	คณะทำงาน

- ๔ -

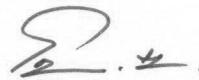
- | | |
|---|-----------------------------|
| ๔๐. นางสาววรรณิ์ สังข์หิรัญ
ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑๒ สงขลา | คณะทำงาน |
| ๔๑. นางสาวทิพวรรณ กังแฮ
ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑๒/๑ ตรัง | คณะทำงาน |
| ๔๒. นางยินดี น้ำเพชร
ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ ๑๒/๑ ตรัง | คณะทำงาน |
| ๔๓. นางอารีรัตน์ ขอไชย
สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ | คณะทำงานและเลขานุการ |
| ๔๔. นางสาวสาวิตรี คิ้วเรือง
สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข | คณะทำงานและผู้ช่วยเลขานุการ |

โดยให้มีหน้าที่และความรับผิดชอบ ดังนี้

๑. ทบทวนปัญหา อุปสรรคในการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติทางห้องปฏิบัติการ
๒. ทบทวนแนวทางปฏิบัติในการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อสนับสนุนการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย
๓. พิจารณาแต่งตั้งคณะทำงานได้ตามความเหมาะสม
๔. หน้าที่อื่นๆ ตามที่ได้รับมอบหมาย

ทั้งนี้ ตั้งแต่บัดนี้เป็นต้นไป

สั่ง ณ วันที่ ๒๘ มิถุนายน พ.ศ. ๒๕๖๒



(นายแพทย์โอภาส การย์กวินพงศ์)
อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

ขอขอบคุณเครือข่ายห้องปฏิบัติการธาลัสซีเมียกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ทั้งส่วนกลางและส่วนภูมิภาค
ที่ได้ร่วมกันจัดทำแนวปฏิบัติในการตรวจทางห้องปฏิบัติการจนสำเร็จด้วยดี



ประชุม DMSc CoP Molecular Biologist:
Thalassemia Laboratory Network ครั้งที่ 1
ในการประชุมเชิงปฏิบัติการเพื่อพัฒนาเครือข่าย
ห้องปฏิบัติการด้านพันธุกรรมทางคลินิก
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ครั้งที่ 5
ในวันที่ 18 กุมภาพันธ์ 2559
ณ โรงแรมแคนทารี จังหวัดพระนครศรีอยุธยา

ประชุม DMSc CoP Molecular Biologist:
Thalassemia Laboratory Network ครั้งที่ 2
ในการประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 21
ประจำปี พ.ศ. 2559 ในวันที่ 9 มีนาคม 2559
ณ โรงแรมพูลแมน ขอนแก่น ราชาออคิด จังหวัดขอนแก่น



ประชุม DMSc CoP Molecular Biologist:
Thalassemia Laboratory Network ครั้งที่ 3
ในการประชุมก้าวสู่ 'Excellent RMSC'
ในวันที่ 4-5 เมษายน 2559
ณ โรงแรมโดมอนต์พลาซ่า จังหวัดสุราษฎร์ธานี

ประชุม DMSc CoP Molecular Biologist :
Thalassemia Laboratory Network ครั้งที่ 4
ในการประชุมเชิงปฏิบัติการเพื่อพัฒนาเครือข่ายห้องปฏิบัติการ
ด้านพันธุกรรมทางคลินิก กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ครั้งที่ 6
ในวันที่ 14 กุมภาพันธ์ 2562
ณ โอ๊ควูด โฮเทลแอนด์เรซิเดนซ์ ศรีราชา จังหวัดชลบุรี



ราลีสซีเมีย เป็นโรคเลือดจางทางพันธุกรรมที่เป็นปัญหาสำคัญทางสาธารณสุขของประเทศ การควบคุมและป้องกันโรคราลีสซีเมียสามารถทำได้ โดยการให้ความรู้แก่ประชาชนและบุคลากรทางสาธารณสุขที่เกี่ยวข้อง การตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อประเมินความเสี่ยงของหญิงตั้งครรภ์และสามีในการมีบุตรเป็นโรค การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ และการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุกรรม ดังนั้นการป้องกันไม่ให้ผู้ป่วยโรคราลีสซีเมียมีจำนวนเพิ่มมากขึ้นสามารถทำได้ หากบุคลากรทางการแพทย์ได้รับความรู้เพียงพอนำมาทำให้ปฏิบัติหน้าที่ของตนได้อย่างถูกต้องเหมาะสม ขณะเดียวกันประชาชนก็ต้องได้รับความรู้พื้นฐานเพียงพอที่จะทำให้ตระหนักถึงความสำคัญของโรค และทราบแนวทางการป้องกัน ไม่ให้โรคดังกล่าวเกิดขึ้นกับสมาชิกอันเป็นที่รักในครอบครัว



กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
Department of Medical Sciences

จัดพิมพ์โดย กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข
ถ.ติวานนท์ อ.เมือง จ.นนทบุรี 11000
โทร 02 951 0000 ต่อ 99325
โทรสาร 02 591 0343

ISBN 9786161140403



9 786161 140403