

นิพนธ์ต้นฉบับ

ความชุกของพาหะธาลัสซีเมียจากการตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ ของจังหวัดพิษณุโลก

พีระพล ว่อง, พิริยา ถนอมรัตน์*, สุชีลา ศรีทิพย์วรรณ, ประวิทย์ เตดีวัฒน์,
แน่นน้อย เจริญนิม, สุขุมล นิชมธรรม, หนึ่งฤทัย นิมนุช และ ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี**

สถาบันวิจัยทางวิทยาศาสตร์สุขภาพ มหาวิทยาลัยนเรศวร พิษณุโลก 65000, *กลุ่มงานสูติกรรม โรงพยาบาลพุทธชินราช พิษณุโลก 65000,

**ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ 50200

บทคัดย่อ: โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจัดเป็นโรคทางพันธุกรรมที่เป็นปัญหาใหญ่สำหรับประเทศไทย ประชากรไทยมีคนที่
ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย (thalassemia trait) ในสัดส่วนที่แตกต่างกันไปตามภูมิภาค และมีคู่สามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยง
ที่จะให้กำเนิดบุตรที่เป็นโรคนี้ในสัดส่วนที่แตกต่างกัน จากข้อมูลเบื้องต้นที่ได้จากการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในหญิง
ตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลพุทธชินราช จังหวัดพิษณุโลกจำนวน 550 ราย ในช่วงเดือนสิงหาคม ถึง
ธันวาคม พ.ศ. 2545 พบคนที่เป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย (beta thalassemia trait) ร้อยละ 1.63 ฮีโมโกลบิน อี
เทรต (Hb E trait) ร้อยละ 21.27 และโฮโมไซกัส ฮีโมโกลบิน อี (homozygous Hb E) ร้อยละ 2.18 โดยการตรวจ
ดีอีเออี เซฟาเดกซ์ ไมโครคอลัมน์ โครมาโตกราฟี (DEAE sephadex microcolumn chromatography) และเอชพี
แอลซี (High performance liquid chromatography; HPLC) และพบคนที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมีย-วันเทรต (alpha
thalassemia-1 trait) ร้อยละ 7.09 โดยการตรวจพีซีอาร์ของอัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน ชนิดเซาท์อีสต์เอเชีย (Southeast
asian type alpha thalassemia-1 PCR) จากข้อมูลความชุกของธาลัสซีเมียข้างต้นสามารถนำมาคำนวณตามหลัก
การทางพันธุศาสตร์โดยใช้สูตรของฮาร์ดีและไวน์เบิร์ก (Hardy-Weinberg formulation) เพื่อประเมินขนาดของปัญหา
ในจังหวัดพิษณุโลกซึ่งมีหญิงตั้งครรภ์ 8,877 คนเมื่อปี 2544 ประเมินการได้ว่า น่าจะมีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโฮโมไซกัส
เบต้า-ธาลัสซีเมีย (homozygous beta thalassemia) 0-1 คน ต่อปี คอมพาวด์เฮเทอโรไซกัสของเบต้า-ธาลัสซีเมีย
กับฮีโมโกลบิน อี (compound heterozygous for beta thalassemia and Hb E) 18 คนต่อปี และโฮโมไซกัส
อัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน (homozygous alpha thalassemia-1) 11 คนต่อปี ซึ่งเป็นปัญหาที่จำเป็นต้องได้รับการดูแล
ปัจจุบันการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงโดยวิธีตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ และการตรวจวินิจฉัย
ก่อนคลอด (prenatal diagnosis) สำหรับคู่เสี่ยงเพื่อป้องกันไม่ให้มีเด็กเกิดใหม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย เป็นวิธีการเดียวที่
คุ้มค่าในทางปฏิบัติ ดังนั้นการลงทุนสร้างงานวิจัยใหม่ๆ เพื่อหาทางป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย จึงน่าจะได้ผลคุ้มค่า
ในการแก้ปัญหาธาลัสซีเมียของประเทศต่อไป

Key Words : ● Thalassemia ● Thalassemia trait screening ● Phitsanulok

วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2547;14:181-6.

ได้รับต้นฉบับ 19 มกราคม 2547 และให้ตีพิมพ์ 3 มีนาคม 2547

ต้องการสำเนาต้นฉบับ ติดต่อ นพ.พีระพล ว่อง หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันวิจัยทางวิทยาศาสตร์สุขภาพ มหาวิทยาลัยนเรศวร จ.พิษณุโลก 65000

วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต ปีที่ 14 ฉบับที่ 3 กรกฎาคม-กันยายน 2547

ประเทศไทยมีประชากรที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย (thalassemia trait) ในสัดส่วนที่แตกต่างกันไปตามภูมิภาค และมีคู่สามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรที่เป็นโรคนี้ในสัดส่วนที่แตกต่างกัน การตรวจคัดกรองเพื่อหาคนที่เป็พาหะของโรคธาลัสซีเมียในประชากร จะทำให้ทราบขนาดของปัญหาในพื้นที่ ซึ่งข้อมูลความชุกของคนที่เป็พาหะของโรคธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลกมีการรวบรวมไว้ก่อนหน้านี้เพียง 3 การศึกษา¹³ โดยการศึกษาทั้งสามที่ทำในจังหวัดพิษณุโลก ทำการตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบินด้วยวิธีเซลลูโลส อะซิเตต อิเล็กโตรโฟเรซิส (cellulose acetate electrophoresis) และวัดปริมาณฮีโมโกลบิน เอช (Hb A₂ level) ด้วยวิธีดีอี-ห้าสิบสอง ไมโครคอลัมน์ โครมาโตกราฟี (DE-52 micro-column chromatography) ซึ่งมีข้อจำกัดในการศึกษา คือพบเฉพาะความผิดปกติในเบต้า-ธาลัสซีเมีย (beta thalassemia) ฮีโมโกลบิน เอช (Hb H) และฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง (Hb CS) ไม่สามารถตรวจความผิดปกติของอัลฟาธาลัสซีเมีย เทรต (alpha thalassemia trait) ซึ่งต้องอาศัยเทคนิคการวิเคราะห์ยีนด้วยวิธีพีซีอาร์ (polymerase chain reaction: PCR) ในการตรวจข้อมูลที่เกี่ยวข้องกับความชุกของธาลัสซีเมียที่สมบูรณ์ของภาคเหนือได้มาจากจังหวัดเชียงใหม่⁴⁷ ซึ่งอยู่ในเขตภาคเหนือตอนบน จึงอาจไม่สามารถใช้เป็นตัวแทนข้อมูลของจังหวัดในเขตภาคเหนือตอนล่างเช่นพิษณุโลก ซึ่งตั้งอยู่ติดต่อกับภาคกลาง และภาคตะวันออกเฉียงเหนือ จึงมีความจำเป็นที่จะทำการศึกษาข้อมูลความชุกของธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลกเพิ่มเติม

วัตถุประสงค์

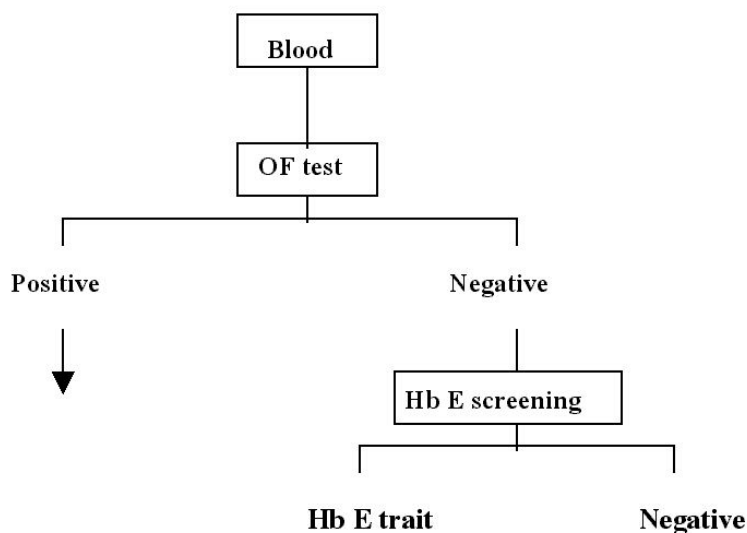
เพื่อศึกษาขนาดของปัญหาธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลก ซึ่งอาจใช้เป็นตัวแทนข้อมูลของประชากรภาคเหนือตอนล่าง อันจะนำไปสู่การวางแผนเพื่อลดประชากรธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในเขตจังหวัดภาคเหนือตอนล่าง

วัสดุและวิธีการ

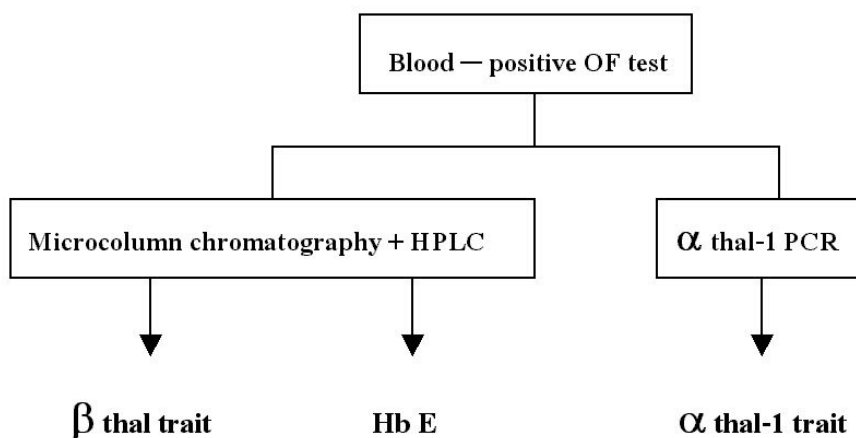
การวิจัยครั้งนี้เป็นการวิจัยเชิงพรรณนาแบบไปข้างหน้า เพื่อประเมินขนาดของปัญหาของโรคธาลัสซีเมีย โดยการหาความชุกของธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลพุทธชินราช จังหวัดพิษณุโลก ในช่วงเดือนสิงหาคม ถึงธันวาคม พ.ศ. 2545 จำนวน 550 คน หญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลพุทธชินราชทุกคนจะได้รับการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมเรื่องโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียตามแนวทางของกระทรวงสาธารณสุข^{8,10} และได้รับการเจาะเลือดเพื่อตรวจคัดกรองการเป็นพาหะของโรค หรือธาลัสซีเมียเทรตตั้งแต่การมาฝากครรภ์ครั้งแรก โดยทำการตรวจตามขั้นตอนดังนี้ (แผนภูมิที่ 1 และ 2)

1. การทดสอบ โอเอฟ (osmotic fragility test; OF test) เพื่อคัดกรองคนที่เป็พาหะของธาลัสซีเมีย ยกเว้นคนที่เป็พาหะของฮีโมโกลบิน อี หรือฮีโมโกลบิน อีเทรต (Hb E trait) ซึ่งบางคนอาจจะได้ผลลบ¹¹ และนำเลือดที่ได้ผลลบต่อการทดสอบ โอเอฟมาตรวจอีกครั้งเพื่อคัดกรองฮีโมโกลบิน อีเทรตเพิ่มเติม ด้วยวิธีดีอีเออี เซฟาเดกซ์ ไมโครคอลัมน์ โครมาโตกราฟี และดูสัดส่วนที่ผ่านไมโครคอลัมน์ด้วยตาเปล่า¹² (Hb E screening-DEAE sephadex microcolumn chromatography) ดังนั้นด้วยการคัดกรองขั้นตอนนี้จะสามารถคัดหญิงตั้งครรภ์ที่มีธาลัสซีเมียเทรตได้ทั้งหมดจากหญิงตั้งครรภ์ปกติ

2. เลือดที่ได้ผลบวกจากการทดสอบ โอเอฟจะได้รับ การตรวจยืนยันชนิดของพาหะของธาลัสซีเมียด้วยการตรวจหาระดับฮีโมโกลบิน เอช โดยวิธีดีอีเออี เซฟาเดกซ์ ไมโครคอลัมน์ โครมาโตกราฟี¹³ และเอชพีแอลซี^{14,15} (high performance liquid chromatography; HPLC) เพื่อวินิจฉัยว่าหญิงตั้งครรภ์นั้นเป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย หรือเบต้า-ธาลัสซีเมียเทรต (beta thalassemia trait) และฮีโมโกลบิน อีเทรต (Hb E trait) รวมทั้งโฮโมไซกัส ฮีโมโกลบิน อี (Homozygous



แผนภูมิที่ 1 การตรวจคัดกรองพาหะของธาลัสซีเมีย



แผนภูมิที่ 2 การตรวจยืนยันชนิดของพาหะของธาลัสซีเมีย

Hb E) และฮีโมโกลบินผิดปกติอื่นๆ นอกจากนี้เลือดที่ให้ผลบวกจากการทดสอบ โอเอฟทั้งหมดจะได้รับการตรวจเพื่อวินิจฉัยอัลฟาธาลัสซีเมีย-วันเทรต (alpha thalassemia-1 trait) เพิ่มเติม โดยการตรวจวิเคราะห์ด้วยวิธีพีซีอาร์อัลฟาธาลัสซีเมีย-วันชนิดเซาท์อีสต์เอเชีย¹⁵ (Southeast asian type alpha thalassemia-1 PCR)

ผลการวิจัย

การตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ที่มา

ฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลพุทธชินราช จังหวัดพิษณุโลก 550 คน พบว่าการทดสอบ โอเอฟให้ผลบวก 168 คน (ร้อยละ 30.5) พบเบต้า-ธาลัสซีเมียเทรต 9 คน (ร้อยละ 1.63) จำนวนนี้มีคนที่เป็นเบต้า-ธาลัสซีเมียเทรตร่วมกับอัลฟา-ธาลัสซีเมีย-วัน (double heterozygous for alpha thalassemia-1 and beta thalassemia) 1 คน พบฮีโมโกลบิน อีเทรต 117 คน (ร้อยละ 21.27) (รวมฮีโมโกลบินอีเทรตที่การทดสอบ โอเอฟให้ผลลบแต่ตรวจคัดกรองซ้ำด้วยดีอีเออี เซฟาเดกส์ ไมโครคอลัมน์ โครมา

โตกราฟฟี ได้ผลบวก 37 คน) โดยในจำนวนนี้มีคนที่ เป็น ฮีโมโกลบินอีเทรต ร่วมกับอัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน (double heterozygous for alpha thalassemia-1 and Hb E) 14 คน พบไฮโมโซไกสฮีโมโกลบิน อี 12 คน (ร้อยละ 2.18) โดยในจำนวนนี้มีคนเป็นไฮโมโซไกสฮีโมโกลบิน อี ที่มีอัลฟาธาลัสซีเมีย-วันเทรตร่วมด้วย 1 คน พบ อัลฟาธาลัสซีเมีย-วันเทรต 39 คน (ร้อยละ 7.09) นอกจากนั้นยังพบคนที่ เป็นฮีโม-โกลบินคอนสแตนท์สปริงเทรต 2 คน (ร้อยละ 0.4) รายละเอียดดังแสดงในตารางที่ 1

วิจารณ์

ข้อมูลความชุกของธาลัสซีเมียที่ได้จากการศึกษาครั้งนี้ เมื่อนำมาคำนวณตามหลักการทางพันธุศาสตร์¹⁶ จะ ได้ความถี่ของอัลลีล (allelic frequency) ดังนี้ เบต้าธาลัสซีเมีย 0.00815 ฮีโมโกลบิน อี 0.12815 และอัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน 0.03545 เมื่อนำข้อมูลความถี่ของอัลลีล มาคำนวณโดยใช้หลักการประชากรพันธุศาสตร์ของฮาร์ดี และไวน์เบิร์ก¹⁶ (Hardy-Weinberg formulation) $[p^2 + 2pq + q^2 = 1]$ เมื่อ p เป็นความถี่ของอัลลีล A และ q คือความถี่ของอัลลีล a] เพื่อประเมินขนาดของปัญหา

ธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลก จะประมาณการได้ว่า ควรจะมีอัตราการเกิดของเด็กที่เป็นโรคไฮโมโซไกส เบต้าธาลัสซีเมีย (homozygous beta thalassemia) = 0.0000664 หรือประมาณ 1 คนต่อเด็กเกิด 10,000 คน มีอัตราการเกิดของเด็กที่เป็นคอมพาวด์ เฮเทอโรโซไกสของเบต้า-ธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบิน อี (compound heterozygous for beta thalassemia and Hb E) = 0.0020888 หรือประมาณ 2 คนต่อเด็กเกิด 1,000 คน และมีอัตราการเกิดของเด็กที่เป็นไฮโมโซไกส อัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน (homozygous alpha thalassemia-1) = 0.0012567 หรือประมาณ 1 คนต่อเด็กเกิด 1,000 คน ดังนั้นเมื่อนำข้อมูลการฝากครรภ์ของ จังหวัดพิษณุโลกทั้งจังหวัด ปี 2544¹⁷ ซึ่งมีหญิงฝากครรภ์ 8,877 คน มาคำนวณ จังหวัดพิษณุโลกควรจะ มีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นไฮโมโซไกส เบต้า-ธาลัสซีเมีย 0-1 คน ต่อปี คอมพาวด์ เฮเทอโรโซไกส ของเบต้า-ธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบิน อี 18 คนต่อปี และไฮโมโซไกส อัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน 11 คนต่อปี ซึ่งนับเป็นปัญหาที่ สำคัญและจำเป็นต้องได้รับการดูแล

ตารางที่ 1 ชนิดของธาลัสซีเมียที่พบ

ชนิดของธาลัสซีเมีย	คน (ร้อยละ)
Heterozygous beta thalassemia (beta thalassemia trait)	8 (1.45)
Heterozygous Hb E (Hb E trait)	103 (18.72)
Homozygous Hb E	11 (2.00)
Heterozygous alpha thalassemia-1 (alpha thalassemia-1 trait)	23 (4.18)
Double heterozygous alpha thalassemia-1 / beta thalassemia	1 (0.18)
Double heterozygous alpha thalassemia-1 / Hb E	14 (2.54)
Homozygous Hb E with heterozygous alpha thalassemia-1	1 (0.18)
Heterozygous Hb Constant Spring (Hb Constant Spring trait)	2 (0.36)
Normal	387 (70.36)
รวม	550 (100)

สรุป

จากงานวิจัยครั้งนี้พบความชุกของธาลัสซีเมียเทรตในจังหวัดพิษณุโลกเป็นดังนี้ เบต้า-ธาลัสซีเมียเทรต ร้อยละ 1.63 ฮีโมโกลบิน อีเทรต ร้อยละ 21.27 โฮโมไซกัส ฮีโมโกลบิน อี ร้อยละ 2.18 และอัลฟาธาลัสซีเมีย-วันเทรต ร้อยละ 7.09 เมื่อนำมาคำนวณโดยใช้หลักการของประชากรพันธุศาสตร์โดยใช้ข้อมูลประชากรของจังหวัดสามารถประมาณการได้ว่า จังหวัดพิษณุโลกควรมีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโฮโมไซกัส เบต้า-ธาลัสซีเมีย 0-1 คนต่อปี คอมพาวด์ เฮเทโรไซกัสของเบต้า-ธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบิน อี 18 คนต่อปี และโฮโมไซกัส อัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน 11 คนต่อปีการควบคุมประชากรธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงโดยวิธีตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เพื่อทำแท้งเด็กที่เป็นโรค ถือเป็นวิธีเดียวที่ได้ผลในทางปฏิบัติ ดังนั้นการลงทุนสร้างงานวิจัยใหม่ๆ ที่มุ่งเน้นการป้องกันและควบคุมโรคจึงน่าจะได้ผลคุ้มค่าในการแก้ปัญหาธาลัสซีเมียของประเทศ

เอกสารอ้างอิง

1. มุจรินทร์ ดิลกเลิศ, ปราณิต ประวัติเมือง. อุบัติการณ์ธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติที่จังหวัดพิษณุโลก. พุทธชินราชเวชสาร 2534;8:1-8.
2. มุจรินทร์ ดิลกเลิศ, ปราณิต ประวัติเมือง, มาลี สวนนุ่ม. ความผิดปกติของฮีโมโกลบินและการให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์ในหญิงฝากครรภ์ ที่โรงพยาบาลพุทธชินราช จังหวัดพิษณุโลก. วารสารวิชาการสาธารณสุข 2541;7:472-81.
3. Pravatmuang P, Tiloklurs M, Suannum M, Chaipat C. Phitsanulok population: the highest incidence of hemoglobin E in the northern provinces of Thailand and PND counseling. Southeast Asian J Trop Med Public Health 1995;26(suppl 1):266-70.
4. ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี, Heinrich F Steger, พรณิ ศิริวรรณ, ชเนนทร์ วนาภิรักษ์, วีระ ทองสง. การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรงโดยวิธี Chiang Mai Strategy. วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2541; 8:207-14.
5. Hundrieser J, Sanguansermisri T, Papp T, Flatz G. Alpha-thalassemia in northern Thailand, Frequency of

deletional types characterized at the DNA level. Hum Hered 1988;38:211-5.

6. Kitsirisakul B, Steger HF, Sanguansermisri T. Frequency of alpha thalassemia-1 of the southeast asian type among pregnant women in northern Thailand determined by PCR technique. Southeast Asian J Trop Med Public Health 1996;27:362-3.
7. Lemmens-Zygulska M, Eigel A, Helbig B, Sanguansermisri T, Horst J, Flatz G. Prevalence of alpha-thalassemia in northern Thailand. Hum Genet 1996; 98:345-7.
8. บุญเชียร ปานเสถียรกุล. การให้คำปรึกษาแนะนำสำหรับโรคธาลัสซีเมีย. กรุงเทพฯ: โรงพิมพ์องค์การสงเคราะห์ทหารผ่านศึก, 2536.
9. วิชัย เทียนถาวร, ชื่น เตชะมหาชัย, จินตนา พัฒนพงศ์ธร. คู่มือการปฏิบัติงานโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย. กรุงเทพฯ: โรงพิมพ์มหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์, 2539.
10. จิว เชวร์ถาวร, สุทัศน์ ฟูเจริญ, จินตนา พัฒนพงศ์ธร. ธาลัสซีเมีย: คู่มือการวินิจฉัยและแนะนำปรึกษา. กรุงเทพฯ: โรงพิมพ์ชุมชนสหกรณ์การเกษตรแห่งประเทศไทย, 2542.
11. พรสุดา กฤติกาเมษ, ชเนนทร์ วนาภิรักษ์, สุพัตรา ศิริโชติยกุล, อาริรัตน์ ปัญญาเขียว, ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี. Thalassemia trait screening. เชียงใหม่เวชสาร 2539;35(Suppl 3):108-9.
12. ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี, ชนม์คุณากค์ สังขปริชา, Heinrich F Steger. Hb E screening test. วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2541;8:215-21.
13. ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี, มาลีดา พรพัฒน์กุล, ปราณิ ฟูเจริญ, สุพรรณ ฟูเจริญ, ทศนีย์ เล็บนาค. Quantitation of Hb A₂ and Hb E by DEAE-sephadex microcolumn chromatography. ใน: ทศนีย์ เล็บนาค, ปราณิ ฟูเจริญ, บรรณานิการ. ธาลัสซีเมีย: คู่มือการวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ. กรุงเทพฯ: สำนักพิมพ์หมอชาวบ้าน, 2541:57-60.
14. VARIANT™ Beta thalassemia short program instruction manual. California: Bio-Rad diagnostics, 1994.
15. ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี. การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่สำคัญ. ใน: ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี, บรรณานิการ. ธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรง การรักษา การควบคุมและป้องกัน. กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข ร่วมกับ ภาควิชาการเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่, 2543:102-64.
16. Russell PJ. Population genetics. In: Russell PJ. Fundamentals of genetics. New York: HarperCollins College Publishers, 1994:490-528.
17. ศูนย์อนามัยที่ 9 จังหวัดพิษณุโลก กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข. ข้อมูลประชากรแม่และเด็กเขต 9. 2544.

Prevalence of thalassemia trait from screening program in pregnant women of Phitsanulok

Peerapon Wong, Piriya Thanormrat*, Suchila Srithipayawan, Prawit Taytiwat,
Nangnoy Jermnim, Sukumarn Niyomthom, Nungruethai Nimnuch,
and Torpong Sanguansermisri**

Health Sciences Research Institute, Naresuan University, Phitsanulok 65000

*Department of Obstetrics and Gynecology, Buddhachinaraj Hospital, Phitsanulok 65000

**Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Chiang Mai University, Chiang Mai 50200

Abstract: *Thalassemia is the leading genetic problem in Thai population. Prevalence of thalassemia trait in Thais differs from different regions making different proportions of spouses at risk and thalassemic disease births. With the preliminary data from thalassemia screening in 550 pregnant women which conducted at Buddhachinaraj hospital, Phitsanulok province, during August to December 2002. There were 1.63% beta thalassemia trait, 21.27% hemoglobin E trait, 2.18% homozygous Hb E (using DEAE sephadex microcolumn chromatography and high performance liquid chromatography) and 7.09% alpha thalassemia-1 trait (using polymerase chain reaction technique for Southeast asian-type alpha thalassemia-1). From these genotypic frequencies, we can estimate the allelic frequencies and calculate for major thalassemic diseases using Hardy-Weinberg formula-tion. In 2001, there were 8,877 pregnant women attended for antenatal care at all hospitals in Phitsanulok. Thus, we can estimate the fetuses with major thalassemic disease should be homozygous beta thalassemia 0-1 case, compound heterozygous for beta thalassemia and Hb E 18 cases and homozygous alpha thalassemia-1 11 cases per year in Phitsanulok. In practical way, screening thalassemia in pregnant women, perform prenatal diagnosis in spouses at risk and consider therapeutic abortion in major thalassemic fetuses seems to be the only cost-effective method for controlling major thalassemias. Therefore, researches aiming at thalassemic prevention should be worth growing and help solving thalassemic problem in Thais.*

Key Words : ● Thalassemia ● Thalassemia trait sreening ● Phitsanulok

Thai J Hematol Transf Med 2004;14:181-6.