

การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน แต่กำเนิด ในโรงพยาบาล สมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดิน

วัชรินทร์ วรรตดำรงธรรม

โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดิน สกลนคร

บทคัดย่อ

การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดเป็นนโยบายระดับชาติ ที่เป็นกระบวนการสำคัญในการค้นหาและป้องกันภาวะปัญญาอ่อนในเด็กจากโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ซึ่งการศึกษานี้เป็นการศึกษาย้อนหลังเชิงพรรณนา โดยมีวัตถุประสงค์เพื่อหาอุบัติการณ์ อัตราการเรียกกลับ และการพัฒนาแนวทางในการดูแลผู้ป่วยที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดิน โดยทำการศึกษา ตั้งแต่ 1 ตุลาคม 2549 ถึง 30 กันยายน 2554 และพบว่าจากทารกเกิดมีชีพ 10,004 ราย พบอุบัติการณ์ของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนเท่ากับ 1 : 1,112 โดยมีอัตราการเรียกกลับเท่ากับร้อยละ 0.54 และจากการติดตามรักษาผู้ป่วย 8 ราย (จาก 9 ราย เนื่องจากมีผู้ป่วย 1 รายกลับไปรักษาที่โรงพยาบาลใกล้บ้าน) พบว่ามีพัฒนาการเป็นปกติ 7 ราย อีก 1 รายเป็นผู้ป่วยกลุ่มอาการคาวนซึ่งมีพัฒนาการช้าตามภาวะที่เป็น ดังนั้นโครงการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดและแนวทางการดูแลรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนโดยกระทรวงสาธารณสุขไทย มีประโยชน์อย่างยิ่งในการป้องกันภาวะปัญญาอ่อนจากภาวะนี้

คำสำคัญ:

ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน, การคัดกรอง, อุบัติการณ์, อัตราการเรียกกลับ

บทนำ

การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิด เป็นกระบวนการที่สำคัญในการค้นหาและป้องกันภาวะปัญญาอ่อนในเด็กจากโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด⁽¹⁾ ภาวะนี้สามารถพบได้ประมาณ 1:3,000-1:4,000 ของทารกเกิดมีชีพ⁽²⁾ และไม่มีลักษณะทางคลินิกที่จำเพาะ อาการที่อาจพบได้คือภาวะตัวเหลืองนาน ตูดนมไม่แก่ ตัวเย็น บวม ท้องอืดหรือกระหม่อมหลังโต (> 0.5 เซนติเมตร)⁽³⁻⁵⁾ ซึ่งอาการ

ต่าง ๆ เหล่านี้สามารถพบได้ในภาวะอื่น ๆ ด้วย ทำให้สามารถวินิจฉัยภาวะนี้จากลักษณะทางคลินิกในทารกแรกเกิดได้เพียงร้อยละ 5 เท่านั้น⁽⁴⁾ ผู้ป่วยจะมีอาการชัดเจนเมื่ออายุ 3-6 เดือน⁽⁶⁾ ดังนั้นการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด และให้การรักษากายใน 2 สัปดาห์แรกของชีวิต จะช่วยทำให้พัฒนาการทางสมองอยู่ในระดับปกติได้⁽⁷⁾

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในทารกแรกเกิด เริ่มมีขึ้นครั้งแรกใน ค.ศ. 1973

ที่ประเทศแคนาดา⁽⁸⁾ สำหรับในประเทศไทย เริ่มมีโครงการนำร่องเพื่อคัดกรองในจังหวัดน่านตั้งแต่พ.ศ. 2539 เนื่องจากในสมัยนั้นมีคนเป็นโรคคอพอกพัฒนาการช้า สถิติปัญญาอ่อนในอัตราส่วน 1:900 จากนั้นขยายโครงการออกไปยังโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยและโรงพยาบาลของกระทรวงสาธารณสุขทั่วประเทศเมื่อพ.ศ. 2543⁽⁹⁾ การตรวจคัดกรองภาวะนี้ในแต่ละประเทศใช้ตัวกรองไม่เหมือนกัน ซึ่งอาจทำได้ทั้งการตรวจระดับ T4, TSH หรือทั้งสองตัว และถึงแม้การคัดกรองด้วยการใช้ทั้ง T4 และ TSH จะสามารถตรวจพบโรคได้ดีกว่า แต่ความสิ้นเปลืองจะมากกว่า ทำให้ไม่เหมาะในการนำมาใช้คัดกรอง⁽¹⁰⁾ ในแต่ละประเทศมีระดับ TSH ในการตัดสินใจผิดปกติ (TSH cut-off) ในการเรียกกลับไม่เท่ากัน ทั้งนี้จากประสบการณ์การคัดกรองในยุโรปและอเมริกาพบว่าระดับ TSH cut-off ที่เหมาะสมจะมีอัตราการเรียกกลับประมาณร้อยละ 0.1-0.5⁽¹¹⁾ ถ้าใช้ระดับ TSH cut off ยิ่งต่ำ จะสามารถค้นพบผู้ป่วยได้มากขึ้น แต่จะทำให้อัตราการเรียกกลับสูงขึ้นด้วย ซึ่งทำให้เกิดผลเสียทั้งในแง่ค่าใช้จ่ายของผู้ปกครองเด็กและงบประมาณของประเทศชาติที่เพิ่มมากขึ้น อีกทั้งยังเพิ่มความวิตกกังวลให้แก่ผู้ปกครองระหว่างการรอผลตรวจยืนยัน ซึ่งเร็วช้าต่างกันในแต่ละโรงพยาบาล ดังนั้นกระทรวงสาธารณสุขไทยจึงกำหนดให้ค่า TSH คัดกรองที่มากกว่า 25 มิลลิยูนิต์ต่อลิตร เป็นค่าผิดปกติ และกำหนดให้ต้องเรียกทารกกลับมาตรวจเพื่อยืนยันความผิดปกติ

โครงการคัดกรองภาวะพร่องไธรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดนี้ได้ถูกกำหนดให้มีการตรวจครอบคลุมทั่วประเทศตั้งแต่พ.ศ. 2543 ซึ่งโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินได้ทำการตรวจคัดกรองตามนโยบายมาโดยตลอด แต่ในช่วงแรกที่ดำเนินงานไม่มีเจ้าหน้าที่ผู้รับผิดชอบรวบรวมข้อมูลโดยเฉพาะ ทำให้การเก็บรวบรวมข้อมูลต่าง ๆ ไม่สมบูรณ์เท่าที่ควร จึงได้ศึกษาข้อมูลในช่วงปีงบประมาณ 2550-2554 โดยมีวัตถุประสงค์เพื่อศึกษาถึงอุบัติการณ์ อัตราการเรียกกลับ

อายุที่ได้รับการรักษา ผลของการดูแลรักษา รวมถึงจุดบกพร่องที่ควรได้รับการพัฒนาของการดูแลทารกแรกเกิดที่มีภาวะพร่องไธรอยด์ฮอร์โมนในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดิน

วิธีการศึกษา

เป็นการศึกษาย้อนหลังเชิงพรรณนา ของทารกแรกเกิดทุกรายที่ได้รับการตรวจคัดกรองภาวะพร่องไธรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดิน ตั้งแต่ปีงบประมาณ 2550 - 2554 โดยใช้ข้อมูลจากรายงานผลงานประจำปีของห้องคลอด รายงานผล การตรวจคัดกรองของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ และเวชระเบียนผู้ป่วยนอก วิเคราะห์โดยใช้สถิติร้อยละ ทารกที่ได้รับการคัดกรองจำนวน 10,004 รายจะได้รับการเจาะเลือดใส่กระดาษซับจำนวน 6 จุดตามแนวทางการตรวจหาภาวะพร่องไธรอยด์ฮอร์โมนของกระทรวงสาธารณสุข⁽¹²⁾ ขณะอายุ 48 - 72 ชั่วโมงเพื่อส่งตรวจหาระดับของ Thyroid Stimulating Hormone (TSH) ที่กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข ทารกที่มีผลการตรวจคัดกรองผิดปกติ (TSH > 25 มิลลิยูนิต์ต่อลิตร) จะถูกเรียกกลับมาเพื่อตรวจเลือดยืนยัน โดยตรวจ TSH, free Tyroxine (FT4), free Triiodotyronine (FT3) พร้อมทั้งซักประวัติ ตรวจร่างกาย และอาจให้หรือไม่ให้การรักษาด้วย L-tyroxine ทั้งนี้แล้วแต่การพิจารณาของแพทย์ผู้ตรวจ แล้วนัดมาฟังผลเลือดยืนยันอีก 2 สัปดาห์ ถ้าผลการตรวจยืนยันปกติในกลุ่มที่ให้ยาไปก่อนจะหยุด L-tyroxine แต่ถ้าผลการตรวจผิดปกติจะรักษาต่อตามแนวทางในการรักษาภาวะพร่องไธรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดของกระทรวงสาธารณสุข⁽¹³⁾ พร้อมทั้งนัดติดตามอาการต่าง ๆ และพัฒนาการเป็นระยะ ๆ

ผลการศึกษา

ทารกเกิดมีชีพที่ได้รับการตรวจคัดกรองภาวะพร่องไธรอยด์ฮอร์โมนในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราช-

สว่างแดนดินในช่วงเวลา 5 ปีที่ศึกษามีทั้งสิ้น 10,004 ราย จากทารกเกิดมีชีพทั้งหมด 10,026 ราย คิดเป็นร้อยละ 99.7 มีทารกจำนวนหนึ่งที่ไม่ได้ถูกคัดกรอง (22 ราย) เนื่องจากเป็นทารกที่มีปัญหาต้องส่งไปรับการรักษาต่อยังโรงพยาบาลที่มีศักยภาพสูงกว่า ทารกที่เรียกกลับมาตรวจยืนยันมีทั้งหมด 54 ราย คิดเป็นอัตราการเรียกกลับมาตรวจร้อยละ 0.54 สามารถเรียกกลับมาตรวจได้ร้อยละ 100 ของจำนวนที่เรียก ผลการตรวจเลือดยืนยันพบว่าผิดปกติจำนวน 9 ราย คิดเป็นอุบัติการณ์ของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินเท่ากับ 1:1,112 ของทารกเกิดมีชีพ ข้อมูลทั้งหมดแสดงดังตารางที่ 1

ผู้ป่วยทั้งหมดจำนวน 9 รายนี้ มีอยู่ 1 ราย ไม่ได้ติดตามดูแลที่โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดิน เนื่องจากเป็นผู้ป่วยในเขตโรงพยาบาลข้างเคียง ได้ส่งไปรับการดูแลต่อใกล้บ้าน อีก 8 รายที่เหลือนั้น มี 3 ราย ยังรักษาไม่ถึงอายุ 2 ปี (รายที่ 7, 8, 9) จึงยังไม่ได้หยุดยาเพื่อประเมินผลเลือดซ้ำ 5 รายที่อายุเกิน 2 ปี แล้วนั้นพบว่า หลังจากหยุดยา 4 สัปดาห์แล้วตรวจ Thyroid function test อีกครั้ง พบว่า 2 รายผลปกติ (รายที่ 1, 5) แสดงว่าเป็นภาวะ Transient hypothyroidism 3 รายที่เหลือ (รายที่ 2, 3, 6) ผลผิดปกติ จึงเป็น permanent congenital hypothyroidism ในกลุ่มที่เป็น

permanent congenital hypothyroidism นั้น 1 ราย เป็นเด็กกลุ่มอาการดาวน์อีก 2 รายมีพัฒนาการเป็นปกติ มีเพียง 1 ใน 3 รายหลังนี้เท่านั้น (รายที่ 2) ที่ได้รับการส่งตรวจ Thyroid scan ที่โรงพยาบาลศรีนครินทร์ เนื่องจากผู้ปกครองมีความพร้อมและสมัครใจจะรับการตรวจต่อเมื่อได้รับคำแนะนำ แต่ไม่ได้รับผลการตรวจอย่างเป็นทางการกลับมาที่โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดิน ทราบจากมารดาว่าให้การรักษาต่อเหมือนเดิม แสดงรายละเอียดได้ดังตารางที่ 2

ในทารกที่ผลการตรวจยืนยันผิดปกติทั้ง 9 รายนั้น พบว่ามีระดับ TSH คัดกรอง ในช่วง 28.15-67.62 มิลลิยูนิต์ต่อลิตร และ 6 ใน 9 ราย (66.67%) มีผล TSH คัดกรองอยู่ในช่วง 25-50 มิลลิยูนิต์ต่อลิตร

อายุของทารกที่ถูกตามกลับมาตรวจยืนยันมีตั้งแต่ 9 - 30 วัน (เฉลี่ย 15.4 วัน) และจากทารกทั้งหมด 54 ราย ได้รับการรักษาด้วย L- tyroxine ตั้งแต่วันที่มารับการตรวจยืนยัน 46 ราย มี 8 ราย ที่รอฟังผลการตรวจยืนยันก่อน และพบว่า 1 ราย ที่ไม่ได้ให้ยาตั้งแต่วันที่มาตรวจยืนยัน มีผลการตรวจยืนยันผิดปกติ ทำให้ระยะเวลาที่เริ่มรักษาช้าออกไปเป็นอายุที่เริ่มรักษา 44 วัน (รายที่ 8) โดยขนาดของ L- thyroxine ที่ทารกได้รับจะเป็น 10-15 ไมโครกรัมต่อกิโลกรัมต่อวันทุกราย

ตารางที่ 1 ผลการตรวจคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน จำแนกรายปี

ปีงบประมาณ	2550	2551	2552	2553	2554	รวม 5 ปี
จำนวนส่งตรวจคัดกรอง	2,140	1,919	1,996	1,906	2,043	10,004
จำนวนเรียกกลับ	16	9	13	12	4	54
ผลการตรวจยืนยัน						
ปกติ	14	7	12	10	2	45
ผิดปกติ	2	2	1	2	2	9
ติดตามไม่ได้	0	0	0	0	0	0
อัตราการเรียกกลับ	0.74	0.46	0.65	0.63	0.2	0.54
อุบัติการณ์ (ต่อการเกิดมีชีพ)	1:1,070	1:960	1:1,996	1:951	1:1,022	1:1,112

ตารางที่ 2 รายละเอียดของผู้ป่วยที่มีผลการตรวจยืนยันผิดปกติ

ผู้ป่วยรายที่	1	2	3	4	5	6	7	8	9
Screening TSH (mU/L)	46.40	63.87	50.68	28.33	28.15	29.85	45.67	67.62	31.43
ผลตรวจยืนยัน									
TSH(mU/L)	10.49	40.15	16.2	17.54	23.58	29.18	7.27	20.4	8.12
FT4 (ng/dL)	1.29	10.87(T4)	1.3	1.24	1.23	1.70	1.11	1.0	1.54
		(µg/dL)							
FT3 (ng/dl)	2.53	-	4.7	4.22	2.73	2.21	2.62	4.20	4.69
พัฒนาการ	ปกติ	ปกติ	ปกติ	(รพ.อื่น)	ปกติ	Down	ปกติ	ปกติ	ปกติ
						Syndrome			
อายุที่เริ่มรักษา (วัน)	18	22	13	11	10	30	28	44	15

วิจารณ์

พบอุบัติการณ์ของภาวะพร่องไธรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิด โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินเท่ากับ 1:1,112 ของทารกเกิดมีชีพ และอัตราการเรียกกลับเท่ากับ ร้อยละ 0.54 เมื่อเทียบกับการศึกษาที่เคยมีมาในสถาบันต่าง ๆ เช่นโรงพยาบาลรามธิบดี⁽¹⁴⁾ (1:2,949, 1.1 - 0.43% ขึ้นกับ TSH cut-off) โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์⁽¹⁵⁾ (1:2,484, 0.28%) สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี⁽¹⁶⁾ (1:4,178, 0.59%) โรงพยาบาลพหลพลพยุหเสนา⁽¹⁷⁾ (1:2,265, 0.35%) พบว่าที่โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินมีอุบัติการณ์ภาวะพร่องไธรอยด์ฮอร์โมนมากกว่า ในขณะที่เทียบกับการศึกษาในจังหวัดน่าน⁽¹⁸⁾ (1:675, 0.58%) ซึ่งอยู่ในพื้นที่ขาดสารไอโอดีนนั้นโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินมีอุบัติการณ์น้อยกว่า อย่างไรก็ตามน่าจะแสดงถึงว่าภาวะนี้ยังเป็นปัญหาสำหรับประชากรในพื้นที่แถบนี้ เนื่องจากอุบัติการณ์ยังมากกว่าค่าเฉลี่ยทั่วโลก ซึ่งอุบัติการณ์ที่พบว่าสูงนี้อาจสะท้อนถึงภาวะ transient hypothyroidism และการเสริมไอโอดีนในท้องถิ่นน่าจะยังไม่พอหรือไม่ครอบคลุม⁽¹⁹⁾ นอกจากนี้อุบัติการณ์ต่าง ๆ ที่ไม่เท่ากันในแต่ละพื้นที่อาจจะเนื่องมาจากตัวกรองที่ใช้ต่างกัน ช่วง

เวลาที่ทำการศึกษาและสภาพพื้นที่รวมถึงปัญหาที่แตกต่าง เทคนิคและวิธีการตรวจคัดกรองซึ่งได้มีการปรับปรุงและพัฒนาให้มีความไวและความจำเพาะที่สูงขึ้นเมื่อเวลาผ่านไป

การใช้ตัวกรองที่แตกต่างกันจะมีจุดดีและจุดด้อยต่างกันไป แต่ไม่ว่าจะตรวจด้วยวิธีใดก็ตาม ยังพบผู้ป่วยโรคพร่องไธรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดที่มีการคัดกรองปกติถึงร้อยละ 5-10⁽¹⁹⁾ และเนื่องจากจำนวนทารกที่ถูกเรียกกลับมาตรวจซ้ำ จากการตรวจคัดกรองด้วยระดับ T4 มีถึงร้อยละ 1.9 มากกว่าจากการตรวจระดับ TSH ซึ่งมีร้อยละ 0.15 ดังนั้นในปัจจุบันจึงนิยมใช้ระบบคัดกรองโดยการตรวจระดับ TSH มากกว่า^(20,21) ซึ่งอัตราการเรียกกลับของโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินนั้นเท่ากับร้อยละ 0.54 ซึ่งใกล้เคียงกับในที่อื่น ๆ ทั้งในประเทศไทย ยุโรปและอเมริกา⁽¹¹⁾ แสดงว่าระดับ TSH cut-off ที่กระทรวงสาธารณสุขกำหนดนั้นเหมาะสมแล้ว

ทารกในการศึกษานี้ที่ผลการตรวจยืนยันผิดปกติทั้ง 9 รายนั้น พบว่ามีระดับ TSH คัดกรอง ในช่วง 28.15 - 67.62 มิลลิยูนิตต่อลิตร และ 6 ใน 9 ราย มีผล TSH คัดกรองอยู่ในช่วง 25-50 มิลลิยูนิตต่อลิตร ต่างจากงานวิจัยของ Fisher DA และ Grueters A ที่พบว่า

ทารกที่ได้รับการตรวจยืนยันว่าเป็นโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน ร้อยละ 90 จะมีระดับ TSH มากกว่า 50 มิลลิยูนิตต่อลิตร⁽²²⁾ อย่างไรก็ตามเป็นการสนับสนุนว่าการเลือก TSH cut-off ที่มากกว่า 25 มิลลิยูนิตต่อลิตรของกระทรวงสาธารณสุขไทยนั้นเหมาะสมแล้ว

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินยังไม่สามารถครอบคลุมทารกทุกราย เนื่องจากพบว่ามีการทากรก 22 รายต้องส่งไปรับการรักษาต่อยังโรงพยาบาลที่มีศักยภาพสูงกว่า จึงอาจทำให้ทารกพลาดการคัดกรองได้ จึงเป็นจุดที่ควรพัฒนาต่อไป

เรื่องระยะเวลาในการตามทารกมารับการตรวจยืนยันและรับการรักษา นั้น ถึงแม้ส่วนใหญ่จะสามารถทำได้ภายในอายุ 30 วัน (เฉลี่ย 15.4 วัน) แต่ถึงอย่างไรก็ตามยังเป็นสิ่งที่น่าจะพัฒนาต่อไปได้ดีกว่านี้ เนื่องจากมีงานวิจัยจากหลาย ๆ ประเทศแนะนำให้รักษาภายในอายุ 2 สัปดาห์ จึงจะทำให้ระดับสติปัญญาใกล้เคียงระดับปรกติมากที่สุด^(7,23)

จากการศึกษาพบว่าทารกส่วนใหญ่ (46/54 คน 85.2%) ที่มีผลคัดกรอง TSH ผิดปรกติในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินนั้นจะได้รับการรักษาตั้งแต่วันที่มารับการตรวจเลือดเพื่อยืนยัน มีทารกเพียง 8 ราย ที่ไม่ได้รับการรักษาในวันตรวจเลือดยืนยัน และมีทารก 1 ใน 8 รายนั้นพบว่ามีการตรวจยืนยันผิดปรกติ จึงได้รับการรักษาล่าช้าเป็นอายุ 44 วัน จึงเป็นข้อที่ควรปรับปรุงแนวทางการดูแลทารกในกลุ่มนี้ว่าควรจะเริ่มให้ L-tyroxine ให้เร็วที่สุดโดยไม่ต้องรอผลการเจาะเลือดยืนยัน⁽²⁴⁾ เนื่องจากอายุที่เริ่มได้รับยาอย่างรวดเร็วจะมีผลดีต่อระดับสติปัญญา⁽²⁵⁾ สำหรับขนาด L-tyroxine ที่ให้ นั้น ได้ให้ในขนาด 10 -15 ไมโครกรัมต่อกิโลกรัมต่อวัน โดยมีจุดมุ่งหมายให้ระดับ T4 อยู่ในระยะ upper half ของค่าปรกติ^(5,26) โดยมีการศึกษาของ Salerno M. และคณะ⁽²⁷⁾ ว่าการให้ L-thyroxine ในขนาดดังกล่าวทำให้ระดับสติปัญญาของผู้ป่วยดีกว่าในกลุ่มที่ให้ในขนาดน้อยกว่านี้ที่อายุ 4 ปี โดยที่ไม่มีผลข้างเคียงจาก

ขนาดยาที่สูง และจากการประเมินพัฒนาการโดยกุมารแพทย์ในผู้ป่วย 8 รายที่ติดตามดูแลที่โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินนั้น พบว่า 7 รายมีพัฒนาการปรกติ ยกเว้นผู้ป่วยที่เป็นผู้ป่วยในกลุ่มอาการดาวน์ที่มีพัฒนาการช้ากว่าปรกติซึ่งเป็นไปตามลักษณะการดำเนินโรคพื้นฐานอยู่แล้ว

เนื่องจากโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินยังมีศักยภาพไม่เพียงพอในการดูแลทารกเกิดก่อนกำหนดที่มีน้ำหนักแรกเกิดน้อยกว่า 1,500 กรัม ที่ต้องการเครื่องช่วยหายใจ แต่มีโอกาสได้ดูแลทารกในระยะพักฟื้นเมื่ออยู่ในช่วงอาการทุเลาจากภาวะวิกฤตและรอการเจริญเติบโตที่เพียงพอต่อการกลับบ้านแล้ว ซึ่งทีมงานวิจัยแนะนำให้ตรวจ Thyroid function test เมื่อทารกอายุ 30 วัน และติดตามอาการต่าง ๆ ทางคลินิกโดยใกล้ชิดแล้วให้ตรวจเลือดซ้ำ ถ้ามีอาการผิดปกติที่เข้าได้กับภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน ถึงแม้ว่าผลการตรวจคัดกรองจะปรกติในระยะแรกก็ตาม⁽²⁸⁾ เนื่องจากทารกในกลุ่มนี้อาจจะมีระดับ TSH ขึ้นช้ากว่าปรกติได้

ปัญหาและอุปสรรค

โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินเป็นโรงพยาบาลชุมชนขนาดใหญ่ที่ยังไม่มีรังสีแพทย์ การประเมินอายุกระดูกของทารกจึงทำโดยกุมารแพทย์เท่านั้น และการส่งทารกไปรับการดูแลรักษาต่อยังโรงพยาบาลจังหวัดต้องเสียค่าใช้จ่ายสูง โดยเฉพาะการที่ต้องดูแลต่อระยะยาว อย่างไรก็ตามได้มีการติดตามดูอายุกระดูกและพัฒนาการด้านต่าง ๆ รวมถึงเจาะเลือดตรวจระดับ TSH และ T4 เป็นระยะ ๆ โดยกุมารแพทย์ซึ่งมีอยู่เพียงผู้เดียว นอกจากนี้ยังไม่สามารถตรวจหาสาเหตุของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดได้ และเนื่องจากต้องเดินทางไปถึงโรงพยาบาลศรีนครินทร์ จังหวัดขอนแก่น ทำให้ผู้ปกครองส่วนใหญ่ปฏิเสธการตรวจเพิ่มเติมนี้ อย่างไรก็ตาม แม้ไม่ทราบสาเหตุแต่แพทย์โดยทั่วไปก็สามารถดูแลรักษาผู้ป่วยโดยใช้แนวทาง

ของกระทรวงสาธารณสุขได้เป็นอย่างดี

สรุป

อุบัติการณ์ของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดินเท่ากับ 1:1,112 ของทารกเกิดมีชีพ ซึ่งมากกว่าอุบัติการณ์เฉลี่ยทั่วโลก แสดงว่าภาวะนี้ยังเป็นปัญหาที่ควรได้รับการดูแลอย่างต่อเนื่องของประชากรในพื้นที่นี้ โดยเฉพาะเรื่องภาวะพร่องไอโอดีน ส่วนเรื่องของอัตราการเรียกกลับอยู่ในเกณฑ์ที่ยอมรับได้ แสดงว่าระดับ TSH cut-off ที่กระทรวงสาธารณสุขกำหนดนั้นเหมาะสมแล้วถึงแม้อายุของผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาส่วนใหญ่จะทำได้ภายในอายุ 30 วัน มีเพียง 1 รายเท่านั้นที่เริ่มรักษาได้ช้ากว่าที่กำหนด และพัฒนาการเท่าที่ติดตามอยู่จะปกติก็ตาม ควรจะกำหนดเป็นแนวทางของโรงพยาบาลว่าต้องให้การรักษาดังตั้งแต่วันที่ทารกกลับมาเจาะเลือดเพื่อตรวจยืนยันโดยไม่ต้องรอผล เนื่องจากอายุที่เริ่มให้ยานั้น ยิ่งเร็วกว่าจะยิ่งมีผลดีต่อระดับสติปัญญาของผู้ป่วย นอกจากนี้ควรจะมีการติดตามกำกับและพัฒนาในเรื่องของกระบวนการจัดส่งเลือดคัดกรองและการติดตามผู้ป่วยมารับการตรวจยืนยันอย่างต่อเนื่อง เพื่อให้เป็นไปตามแนวทางที่วางเอาไว้ โดยมีจุดมุ่งหมายเพื่อให้ผู้ป่วยได้รับการรักษาภายในอายุ 2 สัปดาห์ เพื่อผลของการรักษาที่ดีที่สุด

กิตติกรรมประกาศ

ขอขอบคุณ คุณกาญจนา ไชยบุตร และคุณพัชรินทร์ พรหมจักร ที่ช่วยเก็บรวบรวมข้อมูลผู้ป่วยในการศึกษานี้ รวมถึงเจ้าหน้าที่ที่เกี่ยวข้องในการดูแลทารกแรกเกิดทุกท่านที่ร่วมแรงร่วมใจในการดูแลทารกเพื่อให้ได้ผลการดูแลที่ดีที่สุด

เอกสารอ้างอิง

1. Yordam N, Ozon A. Neonatal thyroid screening : methods-efficiency-failures. *Pediatr Endocrinol Rev* 1999;1(suppl2):177-84.

2. Roberts HE, Moore CA, Ferhofs PM, Brown AL, Khoury MJ. Population study of congenital hypothyroidism and associated birth defects, Atlanta 1979 - 1992. *Am J Med Genet* 1997;71:29-32.
3. Maynika VR, Stephen HL. Congenital hypothyroidism. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010;5:17.
4. Allen DB, Farrell PM. Newborn screening : principles and practice. *Adv Pediatr* 1999;43:231-70.
5. สุทธิพงษ์ วัชรสินธุ. Hypothyroidism. ใน: วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์, วรบุษ จงศรีสวัสดิ์, พรรณทิพา ฉัตรชาติ, จิตลัดดา ติโรจนวงศ์, นวลจันทร์ ปราบพาล, บรรณาธิการ. ปัญหาที่พบบ่อยในเด็ก แนวทางการดูแลรักษา. พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพมหานคร: เท็กซ์ แอนด์ เจอร์นัล พับลิเคชั่น; 2546. หน้า 208-12.
6. Unachak K, Dejkhamron P. Primary congenital hypothyroidism: clinical characteristics and etiological study. *J Med Assoc Thai* 2004;87:612-7.
7. American Academy of Pediatrics. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism : recommended guidelines. *Pediatrics* 2009;117:2290-303.
8. Dussault JH, coulombe P, Laberge C. Preliminary report on a mass screening program for neonatal hypothyroidism. *J Pediatr* 1974;86:620-4.
9. สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข. กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์.โครงการคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแห่งชาติ.[สืบค้นเมื่อ 2 เมษายน 2555]; แหล่งข้อมูล: URL: <http://www.dmsc.moph.go.th>
10. Büyükgebiz A. Newborn screening for congenital hypothyroidism. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2006;19(11):1291-8.
11. พัฒน์ มหาโชคเลิศวัฒนา. การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด. ใน: กาญจนา ตั้งนรารักษ์กิจ, สุพร ตรีพงษ์กรณา, นลินี จงวิริยะพันธุ์, พงษ์ศักดิ์ ใ้วสฤติชัย, สุรางค์ เขียมจรรยา,บรรณาธิการ. กุมารเวชศาสตร์:แนวปฏิบัติ. พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพมหานคร: บียอนด์ เอ็นเทอร์ไพรซ์; 2546. หน้า 158-69.
12. นววรรณ เจนใจ. กิจกรรมการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิด การตรวจวิเคราะห์ตัวอย่างเลือด. เอกสารประกอบการประชุมสัมมนาเฉลิมพระเกียรติ การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิด เพื่อป้องกันภาวะปัญญาอ่อน; 25 พฤศจิกายน 2542; ณ สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข. นนทบุรี: กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์; 2542.
13. สัญชัย เชื้อสีห์แก้ว. ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด แนวทางการรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด.เอกสารประกอบการประชุมสัมมนาเฉลิมพระเกียรติ การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิด เพื่อป้องกันภาวะปัญญาอ่อน; 25 พฤศจิกายน 2542; ณ สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข. นนทบุรี: กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์; 2542.

14. Mahachoklertwattana P, Puapradit W, Siripoonya P, Chareonpol O, Tuwasetthakul P, Rajatanavin R. Five-year thyrotropin screening for congenital hypothyroidism in Ramathibodi hospital. *J Med Assoc Thai* 1999;82(Suppl 1):S27-32.
15. Thaithumyanon P, Srivuthana S, Poshyachinada M. Neonatal screening for hypothyroidism at a university hospital in Thailand. Neonatal Screening in the 21st century, 3rd Asia-Pacific Regional Meeting of the International Society for Neonatal Screening; November 1998; Chiang Mai. กรุงเทพมหานคร: ธนาพรเส; 1998.
16. Churesigaew S, Ratisawasdi V, Thaaeramanophab S. Thyrotropin screening for congenital hypothyroidism in Queen Sirikit National Institute of Child Health, Thailand (during year 1995-2000). *J Med Assoc Thai* 2002;85:782-8.
17. สุภฉัตร สกุลงาม. การคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในโรงพยาบาลพลพลพยุหเสนา. *วารสารวิชาการสาธารณสุข* 2551;17(Suppl 3):S750-6.
18. วราภรณ์ เตชะเสนา, พรชัย งามสิทธิฤกษ์, รัชณี เจริญสวัสดิ์, เสาวลักษณ์ ชนม์ขันธ์, ไพบุลย์ ทนน์ไชย. ผลการตรวจคัดกรองแรกเกิดเพื่อค้นหาภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด. *วารสารกุมารเวชศาสตร์* 2537;4:268-77.
19. เกวลี อุณจักร. congenital hypothyroidism .ใน: พัฒน์ มหาโชคเลิศวัฒนา, จิตติวัฒน์ สุประสงค์สิน, สุภาวดี ลิขิต-มาศกุล, ขวัญใจ ธนกิจจารุ, บรรณาธิการ. *Endocrinology for pediatricians*. พิมพ์ครั้งที่1. กรุงเทพมหานคร: ชัยเจริญ; 2543. หน้า149-57.
20. Delange F. Neonatal screening for congenital hypothyroidism; result and perspective. *Horm Res* 1997;48:51-61.
21. LaFranchi SH. Newborn screening strategies for congenital hypothyroidism:an update. *J Inherit Metab Dis* 2010;33(Suppl 2):S225-33.
22. Fisher DA, Grueters A. Disorders of the thyroid in the newborn and infant. In: Sperling MA, editor. *Pediatric endocrinology*. 3rd ed. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2008. p. 198-226.
23. Van Vliet G. Neonatal hypothyroidism: treatment and outcome. *Thyroid* 1999;9(1):79-84.
24. American Academy of Pediatrics, American Thyroid Association, Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *Pediatrics* 2006;117:2290-303.
25. Boileau P, Bain P, Rives S, Toublanc JE. Earlier onset of treatment or increment in LT4 dose in screened congenital hypothyroidism: which as the more important factor for IQ at 7 years?. *Horm Res* 2004;61(5): 228-33.
26. Gr_ters A, Krude H. Update on the management of congenital hypothyroidism. *Horm Res* 2007;68 (Suppl5):107-11.
27. Salerno M, Milliterni R, Bravaccio C, Micillo M, Capalbo D, Di MS. Effect of different starting doses of levothyroxine on growth and intellectual outcome at four years of age in congenital hypothyroidism. *Thyroid* 2002;12(1):45-52.
28. Kugelman A, Riskin A, Bader D, Koren I. Pitfalls in screening programs for congenital hypothyroidism in premature newborns. *Am J Perinatol* 2009;26(5):383-5.

Abstract Neonatal Screening for Congenital Hypothyroidism in Sawang Dandin Crown Prince Hospital

Watchareeporn Khuandamrongtham

Sawang Dandin Crown Prince Hospital, Sakon Nakhon province

Journal of Health Science 2012; 21:801-8.

Neonatal thyroid screening test is one of national policy to detect and prevent mental retardation. This retrospective descriptive study was performed to determine the incidence of congenital hypothyroidism in Sawang Dandin Crown Prince Hospital from October 1, 2006 to September 30, 2011. A total of 10,004 newborns underwent neonatal screening for congenital hypothyroidism and 9 patients were diagnosed with congenital hypothyroidism, so the incidence was 1:1,112 live births, recall rate was 0.54 percent, 8 patients was monitored in Sawang Dandin crown Prince Hospital(1 patient was sent to nearby hospital) and 1 of 8 patients was diagnosed with Down syndrome showing delayed development, the others had no clinical sign or symptom of congenital hypothyroidism after treatment and follow up. In conclusion, the neonatal thyroid screening program and clinical practice guideline for congenital hypothyroidism by Ministry of Public Health was very useful to prevent mental retardation.

Key words: congenital hypothyroidism, neonatal screening, incidence, recall rate