

บทที่ 1

บทนำ

1. จังหวัดพิษณุโลก

จังหวัดพิษณุโลก ตั้งอยู่ในเขตภาคเหนือตอนล่างของประเทศไทย ลักษณะภูมิประเทศเป็นที่ราบลุ่ม และที่ราบสูง มีแม่น้ำไหลผ่าน 2 สาย คือ แม่น้ำน่าน และแม่น้ำยม มีเนื้อที่ทั้งหมด 10,896.05 ตารางกิโลเมตร ประชากรเดือนธันวาคม พ.ศ.2543⁽¹⁾ มีประชากรทั้งสิ้น 865,995 คน เป็นชาย 429,885 คน และหญิง 436,110 คน โดยแบ่งพื้นที่เป็น 9 อำเภอ ดังนี้

	พื้นที่ (ตารางกิโลเมตร)	ประชากร (คน)
อำเภอเมือง	750.81	182,528
อำเภอบึงนาราง	1,726.21	38,281
อำเภอวังทอง	1,678.05	124,117
อำเภอชาติตระการ	1,586.12	37,516
อำเภอนครไทย	2,200.38	87,174
อำเภอเนินมะปราง	1,029.55	62,673
อำเภอพรหมพิราม	832.67	92,505
อำเภอบางกระทุ่ม	447.03	55,515
อำเภอบางระกำ	936.04	98,124

2. ความสำคัญและที่มาของปัญหา

ธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบินผิดปกติ เป็นความผิดปกติทางพันธุกรรมที่พบบ่อยในประเทศไทย มีความผิดปกติของยีนที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงชนิดใดชนิดหนึ่งลดน้อยลง จนถึงไม่สร้างเลย หรืออาจร่วมกับการสร้างสายโกลบินที่มีสูตรโครงสร้างผิดปกติ ความผิดปกตินี้ ทำให้เม็ดเลือดแดงถูกทำลายตั้งแต่อยู่ในไขกระดูก หรือถูกจับกินเร็วขึ้นในกระแสเลือด ทำให้เกิดภาวะซีดเรื้อรัง(anemia) และภาวะแทรกซ้อนอื่นๆตามมา เช่น กระดูกเสียรูปทรง ทำให้กระดูกแบน ภาวะเหล็กเกิน ติดเชื้อง่าย⁽⁵⁾

ในประเทศไทยพบผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมีย โดยเฉลี่ย 1% ของประชากร⁽⁷⁾ และมีขึ้นแฝง(พาหะ)ประมาณ 30-50% ซึ่งในแต่ละท้องถิ่นที่มีอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบินผิดปกติแตกต่างกันไป ดังแสดงในตารางที่ 1⁽⁶⁾

ตารางที่ 1: แสดงอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในจังหวัดต่างๆของประเทศไทย

จังหวัด	α -Thalassemia	β -Thalassemia	Hemoglobin E
สงขลา	16.0	2-4	9.0
นครศรีธรรมราช	-	-	11.0
เพชรบุรี	8.7	2.8	12.8
ระยอง	-	-	23.0
ชลบุรี(สีซัง)	-	-	21.3
กรุงเทพฯ	15-25	2.6	13.17
นครปฐม	-	1.7	10.4
กาญจนบุรี	-	-	12.5
อยุธยา	-	0.6	27.0
สระบุรี	-	-	26.0
ตาก	-	-	12.0
ลำพูน	-	7.6	13.2
เชียงใหม่	30.6	5.3	4.9-8.9
อุดรธานี	3.5	5.0	32.4
ขอนแก่น	4.6	6.0	36-45
นครราชสีมา	-	1.7	11.0
สุรินทร์	-	1.3	50-60
อุบลราชธานี	2.3	2.3	38-45

ที่มา : จากหนังสือการประชุมเชิงปฏิบัติการ(Workshop) Thalassemia : from Molecular Biology to Clinical Medicine 9-20 มีนาคม โดยโครงการวิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันวิจัยและพัฒนาวิทยาศาสตร์เทคโนโลยี มหาวิทยาลัยมหิดล หน้าที1-1

ธาลัสซีเมีย แบ่งเป็นกลุ่มใหญ่ได้เป็น α -thalassemia และ β -thalassemia โดย α -thalassemia เกิดจากความผิดปกติในการสร้างสายโกลบินชนิดแอลฟา(α -globin chain) ลดลง หรือไม่สร้างเลย ได้แก่ α -thalassemia1 หมายถึง ยีนมีการขาดหายของ α -gene ทั้งหมด จึงไม่สามารถสร้างสายโกลบินชนิดแอลฟาได้ และ α -thalassemia2 หมายถึง ยีนมีการขาดหายของ α -gene บางส่วน จึงสามารถสร้างสายโกลบินชนิดแอลฟาได้บ้าง ส่วน Hb Constant Spring (HbCS) เป็นความผิดปกติของโครงสร้างของแอลฟาโกลบิน เกิดจากเบสที่ terminator codon ของ α_2 -globin ผิดไปจาก UAA เปลี่ยนเป็น CAA ทำให้มีการสร้างกรดอะมิโนออกไปอีก 31 ตัว ทำให้ HbCS มีกรดอะมิโนยาวถึง 172 ตัว จึงทำให้แอลฟาโกลบินชนิดนี้สั้นกว่าชนิดอื่นๆ เมื่อแบ่งตามกลุ่มอาการแบ่งได้เป็น กลุ่มที่มีอาการรุนแรงที่สุด คือ Hb Bart's hydrop fetalis (α -thal1/ α -thal1) กลุ่มที่อาการแสดงออกปานกลาง ได้แก่ HbH (α -thal1/ α -thal2 หรือ (α -thal1/ HbCS) และ กลุ่มที่ไม่แสดงอาการ ได้แก่ α -thalassemia1 trait, α -thalassemia2 trait, Homozygous α -thalassemia2, HbCS trait

ส่วน β -thalassemia เกิดจากความผิดปกติในการสร้างสายโกลบินชนิดเบต้า(β -globin chain) ลดลง หรือไม่สร้างเลย ได้แก่ β^0 -thalassemia หมายถึง ยีนมีการขาดหายของ β -gene หรือมีการเปลี่ยนแปลงรหัสของเบสทั้งภายในและภายนอก β -gene จึงไม่สามารถสร้างสายโกลบินชนิดเบต้าได้ และ β^+ -thalassemia หมายถึง ยีนมีการขาดหายของ β -gene บางส่วน จึงสามารถสร้างสายโกลบินชนิดเบต้าได้บ้าง ส่วน HbE เป็นความผิดปกติของโครงสร้างของเบต้าโกลบินที่ codon ตำแหน่ง 26 จากรหัสของ glutamic acid (GAG) เปลี่ยนเป็นรหัสของ Lysine (AAG) ทำให้เบต้าโกลบินชนิดนี้ทำหน้าที่ไม่สมบูรณ์ และเมื่อแบ่งตามกลุ่มอาการแบ่งได้เป็น กลุ่มที่มีอาการรุนแรงที่สุด คือ homozygous β^0 -thalassemia ส่วนกลุ่มที่แสดงอาการปานกลาง ได้แก่ homozygous β^+ -thalassemia, β -thalassemia/HbE และกลุ่มที่ไม่แสดงอาการ ได้แก่ β -thalassemia trait, HbE trait, homozygous HbE

และเนื่องจากธาลัสซีเมียเป็นโรคที่เป็นปัญหาทางสาธารณสุขที่สำคัญมากปัญหาหนึ่งของประเทศ ถ้าประชากรเป็นโรคนี้ การรักษา ต้องใช้เวลานาน อีกทั้งต้องเสียค่าใช้จ่ายเป็นจำนวนมาก และมีผลกระทบต่างๆตามมามากมาย ดังนั้นวิธีควบคุมโรคนี้ที่จะได้ประโยชน์ต่อประเทศมากที่สุด คือ วิธีป้องกันไม่ให้มีผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียเกิดขึ้นใหม่ ซึ่งประกอบด้วย การตรวจคัดกรองหาพาหะหรือผู้ที่มียีนแฝง, การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุกรรม และการตรวจ

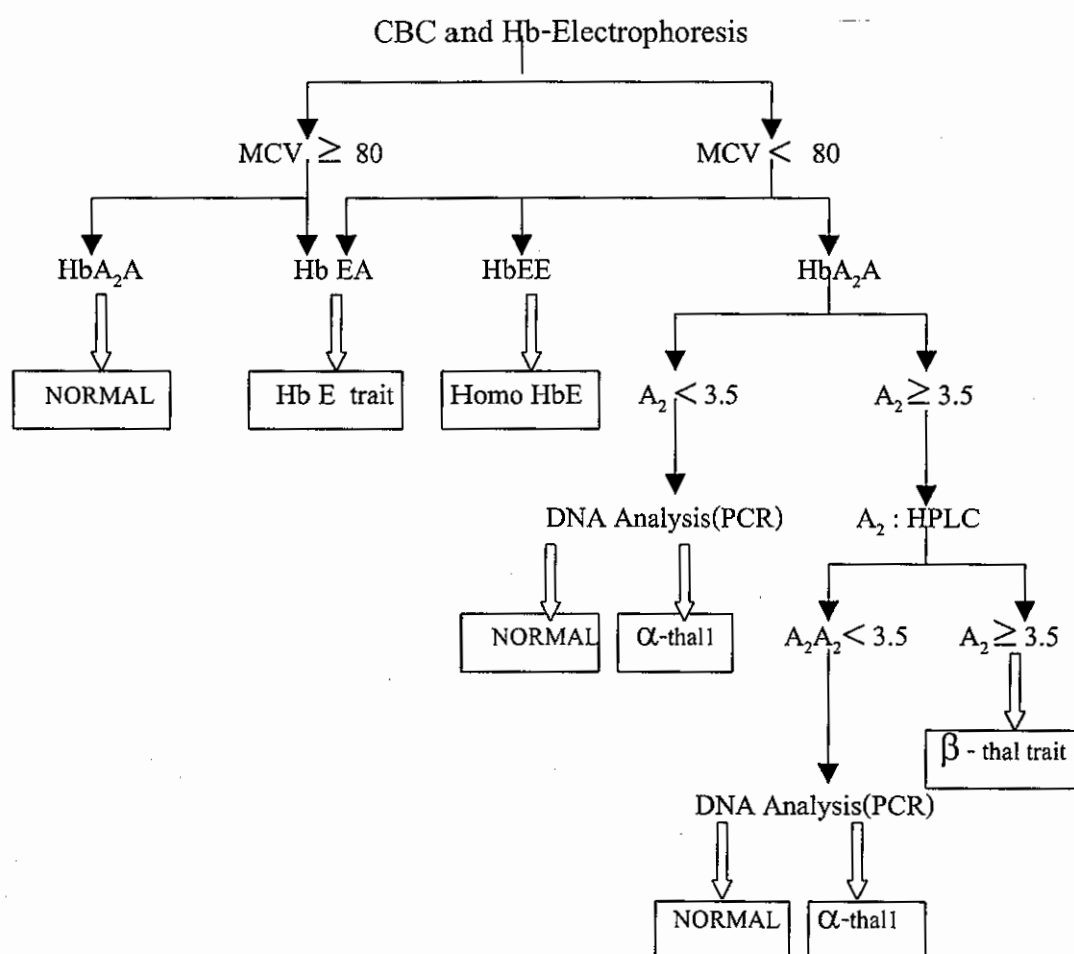
วินิจฉัยทารกในครรภ์ ดังนั้นงานวิจัยนี้จึงมุ่งเน้น การหาอุบัติการณ์ของผู้ที่เป็นพาหะของโรคนี้ เพื่อจะได้ใช้เป็นข้อมูลในการศึกษาการควบคุม และป้องกันต่อไป

3. วัตถุประสงค์

เพื่อศึกษาอุบัติการณ์ของประชากรจังหวัดพิษณุโลกที่มียืนแฝงของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ ในช่วงปี พ.ศ. 2543-2544

4. ขอบเขตการวิจัย

ศึกษาธาลัสซีเมียเฉพาะชนิด α -thalassemia1 , β -thalassemia , HbE , HbCS, และ HbH โดยใช้เกณฑ์การแยกแต่ละชนิดดังแผนภูมิที่ 1



แผนภูมิที่ 1 : วิธีการแยกกลุ่มธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ