แนวทางส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

โดย

พันตำรวจเอก สุพล จงพาณิชย์กุลธร
นายแพทย์ (สบ.6) โรงพยาบาลตำรวจ
สำนักงานตำรวจแห่งชาติ

นักศึกษาวิทยาลัยป้องกันราชอาณาจักร
หลักสูตรการป้องกันราชอาณาจักร รุ่นที่ 59
ประจำปีการศึกษา พุทธศักราช 2559-2560

บทคัดย่อ

เรื่อง แนวทางส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด
ลักษณะ วิชาสังคมจิตวิทยา
ผู้วิจัย พันตำรวจเอก สุพล จงพาณิชย์กุลธร **หลักสูตร วปอ. รุ่นที่ 59**

งานวิจัยนี้มีวัตถุประสงค์เพื่อศึกษาสภาวะการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด และเพื่อเสนอแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด โดยการศึกษากำหนดขอบเขตในการศึกษาที่โรงพยาบาลตำรวจ วิธีการที่เกี่ยวข้อง ความพร้อมของบุคลากร เครื่องมือ ทดสอบประสิทธิภาพของน้ำยา กำหนดค่า Cutting Point ของ Blood TSH กำหนดการศึกษาที่โรงพยาบาลตำรวจ โดยใช้วิธี Longitudal Prospective Study เก็บเลือดจากการหยดเลือดลงกระดาษกรอง เพื่อค้นหาค่า TSH จากทารกแรกเกิดทุกคนที่คลอดในโรงพยาบาลตำรวจตรวจหาค่า TSH โดยวิธี MEIA (Microparticle Enzyme Immunoassay) ทารกแรกเกิดที่มีค่า Blood TSH >25 mu/L ที่เป็นค่า Cutting Point จะถูกเรียกกลับมาโรงพยาบาลเพื่อทำการตรวจยืนยันการวินิจฉัยโรคนี้ Confirmation Tests ได้แก่ FT4, TSH, X-Ray Bone Age, Thyroid Scanผลการศึกษาในกรณีศึกษา มีจำนวนทารกแรกเกิดที่ได้รับการเก็บ Blood TSH จำนวน 7.753 ราย จำนวนทารกแรกเกิดมีชีพในช่วงเวลาเดียวกัน เท่ากับ 7,772 ราย คิดเป็นจำนวนทารกแรกเกิดที่ได้รับการตรวจคัดกรองจำนวนทั้งสิ้น 99.75% จากตัวอย่าง Cord Blood TSH ที่ได้รับการตรวจสามารถค่าเฉลี่ยของ Cord Blood TSH ได้ดังนี้ ค่าเฉลี่ย Blood TSH เท่ากับ 4.92 ±2.08 mU/L ซึ่งใกล้เคียงกับค่ามาตรฐานทั่วไปจากจำนวนทารกแรกเกิดที่ได้รับการตรวจค่า Blood TSH พบว่ามีทารกแรกเกิดที่มี Cord Blood TSH >25 mU/L มากกว่าค่า Cutting Point เท่ากับ 117 ราย ซึ่งสามารถคำนวณหาค่าอัตราการเรียกกลับมาตรวจซ้ำ (Recall Rate) ได้เท่ากับ 1.5% ทารกแรกเกิดที่ตรวจพบค่า TSH >25 mU/L ได้รับการตรวจยืนยันโรคนี้จำนวน 107 ราย พบว่า มีทารกแรกเกิด 2 ราย ที่มีผลเลือดและการตรวจ X-Ray Bone Age เข้าได้กับภาวะ Congenital Hypothyroidism โดยเป็นเพศหญิง 1 คนและเพศชาย 1 คน

คำนำ

ประเทศไทยกำลังปฏิรูประบบสุขภาพที่มุ่งเน้นให้ประชาชนดูแลสุขภาพของตนเอง มีพฤติกรรมสุขภาพที่ดี และมีการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้ประชาชนมีสุขภาพที่แข็งแรง ไม่เป็นโรคที่ป้องกันได้และไม่ต้องป่วยเข้ารับการรักษาในโรงพยาบาล แผนพัฒนาสาธารณสุขแห่งชาติฉบับที่ 8 มีการปรับทิศทางการให้บริการสุขภาพโดยเน้นการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้บุคคลมีความสามารถควบคุมปัจจัยที่เป็นตัวกำหนดสุขภาพ ซึ่งจะเป็นผลให้บุคคลมีสุขภาพดีขึ้น เพิ่มระดับผาสุกของบุคคล ครอบครัว ชุมชนและสังคม ดังนั้น ระบบสาธารณสุขที่ดีจึงมีบทบาทที่สำคัญ ในการส่งเสริมให้ประชาชนมีสุขภาพที่ดี ประกอบไปด้วยการตรวจสอบสุขภาพเชิงคัดกรอง (Screening) เพื่อให้มีโอกาสในรักษาได้มากขึ้น หนึ่งในกลไกการตรวจคัดกรองที่สำคัญ คือ การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ธัยรอยด์ (Thyroid) เป็นฮอร์โมน (hormone) ที่สำคัญต่อการทำงานของอวัยวะต่างๆ ในร่างกาย โดยเฉพาะอย่างยิ่ง จำเป็นต่อการพัฒนาของสมอง โดยเฉพาะในช่วง 3 ปี จากแรกเกิด มีผลต่อการเจริญเติบโตทางกายทั้งทางตรงและทางอ้อม การสร้างเนื้อเยื่อ การสร้างฮอร์โมนเพื่อเจริญเติบโต กลไกการเผาผลาญสารอาหารโปรตีนและคาร์โบไฮเดรต โดยเฉพาะในเด็กเล็ก ถ้าหากเด็กมีธัยรอยด์ไม่เพียงพอ จะส่งผลให้สมองพัฒนาได้ไม่ดี ส่งผลต่อสติปัญญา ระดับไอคิว (IQ: Intelligence Quotient) และการเจริญเติบโตของเด็ก ความผิดปกติของร่างกายและพัฒนาการ เช่น อ้วน เตี้ย ผิวหนังหยาบ ลิ้นโต ท้องอืด ท้องผูก รวมถึงปัญญาอ่อนรุนแรง เป็นต้น ภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดนี้พบในอัตรา 1 ใน 4,000 รายของเด็กแรกเกิด

การวินิจฉัยภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ไม่สามารถใช้สังเกตจากภายนอกได้ชัดเจน เนื่องจากไม่มีอาการจำเพาะที่ตรวจพบได้ตั้งแต่แรกเกิด จึงจำเป็นต้องมีการคัดกรองธัยรอยด์ตั้งแต่แรกเกิด โดยอาศัยการเก็บตัวอย่างเลือดของทารกแรกเกิด ภายในช่วงเวลาที่กำหนดและส่งไปวิเคราะห์ที่ห้องปฏิบัติการ ถ้าหากพบระดับค่าเกินกว่าที่กำหนด ก็จะต้องติดตามให้มีการรักษาเพิ่มเติม หากรักษาได้เร็ว ก็จะสามารถรักษาระดับไอคิวของเด็กไว้ได้ แต่ถ้าหากตรวจพบหรือรักษาช้า ก็จะมีผลต่อระดับไอคิวที่ลดลงไปเรื่อยๆ สาเหตุของภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดมีหลายประการ เช่น มารดามีภาวะขาดสารไอโอดีนระหว่างตั้งครรภ์ ความบกพร่องในการสร้างธัยรอยด์ในเด็กเอง รวมถึงอาจมีปัจจัยแทรกซ้อนอื่นๆ งานวิจัยนี้ต้องการศึกษาระดับการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด กรณีศึกษาโรงพยาบาลตำรวจ วิเคราะห์สถานภาพ ปัญหา อุปสรรค และ เสนอแนะแนวทางในการส่งเสริมการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

พันตำรวจเอก

(สุพล จงพาณิชย์กุลธร)
นักศึกษาวิทยาลัยป้องกันราชอาณาจักร
หลักสูตร วปอ. รุ่นที่ 59
ผู้วิจัย

สารบัญ

	หน้า
บทคัดย่อ	**ก**
คำนำ	**ข**
กิตติกรรมประกาศ	**ค**
สารบัญ	**ง**
สารบัญตาราง	**ฉ**
สารบัญแผนภาพ	**ช**
บทที่ 1 บทนำ	**1**
ความเป็นมาและความสำคัญของปัญหา	1
วัตถุประสงค์ของการวิจัย	3
ขอบเขตของการวิจัย	3
วิธีดำเนินการวิจัย	3
ข้อจำกัดของการวิจัย	3
ประโยชน์ที่ได้รับจากการวิจัย	3
คำจำกัดความ	3
บทที่ 2 การทบทวนวรรณกรรมที่เกี่ยวข้อง	**4**
ภาวะพร่องธัยรอยด์ (Hypothyroidism)	4
นโยบายและแนวทางคัดกรองธัยรอยด์ของประเทศไทย	10
งานวิจัยที่เกี่ยวข้อง	12
ทฤษฎีตัวแบบ (Theoretical Model)	15
กรอบแนวคิดในการวิจัย (Research Framework)	16
สรุป	16
บทที่ 3 สภาพทั่วไปของการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด	**17**
การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด	17
การติดตามทารกแรกเกิดที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน	24
แนวทางการรักษาวภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด	25
การรักษาผู้ป่วยในโรงพยาบาล	27
การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด กรณีศึกษา	27
สรุป	31

สารบัญ(ต่อ)

หน้า

บทที่ 4 การวิเคราะห์ข้อมูล **33**
การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ในขอบเขตที่ศึกษาวิจัย 33
การพิจารณาค่าใช้จ่ายและความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ของการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด 42
สรุป 47
บทที่ 5 สรุปและข้อเสนอแนะ **50**
สรุป 50
ข้อเสนอแนะ 51
บรรณานุกรม **54**
ประวัติย่อผู้วิจัย **57**

สารบัญตาราง

หน้า

ตารางที่

2-1	อาการแสดงของภาวะบกพร่องธัยรอยด์ (Congenital Hypothyroidism)	9
2-2	สรุปการศึกษาวิจัยภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด	14
3-1	ข้อมูลผู้ป่วยในกรณีศึกษาที่พบค่า TSH สูง	28
3-2	ผลการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ของโรงพยาบาลต่างๆ	29
3-3	ปัญหาของการติดตามเรียกกลับมาตรวจยืนยันการวินิจฉัยและการแก้ไข	30
3-4	ความคุ้มค่า (Cost-Benefit) ของการตรวจกรองภาวะ Congenital Hypothyroidism	31
4-1	ค่าปกติของฮอร์โมนต่างๆ ที่บ่งชี้ภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด	34
4-2	ปริมาณยา L-Thyroxine ในการรักษา Hypothyroidism	38
4-3	ต้นทุนทางตรงที่เกี่ยวข้องกับการตรวจคัดกรอง	45

สารบัญแผนภาพ

แผนภาพที่		หน้า
1-1	ระบบฮอร์โมนธัยรอยด์และต่อมธัยรอยด์	2
2-1	กรอบการดำเนินการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์	15
2-2	กรอบแนวคิดในการวิจัย	16
4-1	แนวทางในการวินิจฉัยโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด	36
4-2	กระบวนการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิด	37

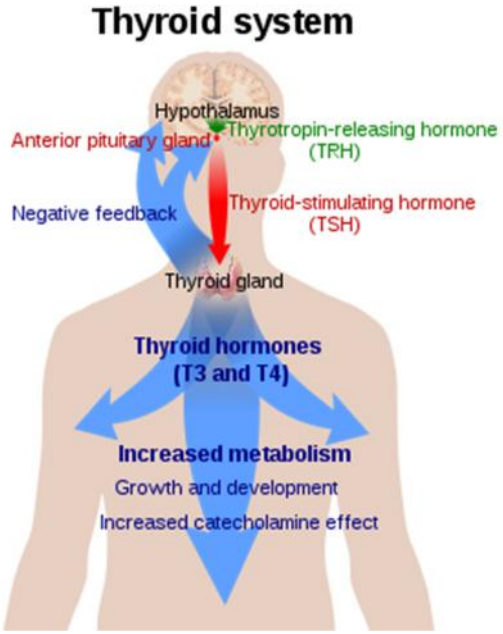
บทที่ 1
บทนำ

ความเป็นมาและความสำคัญของปัญหา

สุขภาพที่ดีของประชากรเป็นหนึ่งในปัจจัยพื้นฐานที่สำคัญอย่างยิ่งที่จะทำให้ประเทศสามารถพัฒนาไปข้างหน้าได้อย่างยั่งยืน ดังนั้น ระบบสาธารณสุขที่ดีจึงมีบทบาทที่สำคัญในการส่งเสริมให้ประชาชนมีสุขภาพที่ดี ประกอบไปด้วยการตรวจสอบสุขภาพเชิงคัดกรอง (screening) เพื่อให้มีโอกาสในรักษาได้มากขึ้นหนึ่งในกลไกการตรวจคัดกรองที่สำคัญ คือ การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

ธัยรอยด์ (Thyroid) เป็นฮอร์โมน (hormone) ที่สำคัญต่อการทำงานของอวัยวะต่างๆ ในร่างกาย โดยเฉพาะอย่างยิ่ง จำเป็นต่อการพัฒนาของสมอง โดยเฉพาะในช่วง 3 ปีจากแรกเกิด (กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์,2560) มีผลต่อการเจริญเติบโตทางกายทั้งทางตรงและทางอ้อม การสร้างเนื้อเยื่อ การสร้างฮอร์โมนเพื่อเจริญเติบโต กลไกการเผาผลาญสารอาหารโปรตีนและคาร์โบไฮเดรต(วัชรีพร ควรดำรงธรรม,2555) โดยเฉพาะในเด็กเล็ก ถ้าหากเด็กมีธัยรอยด์ไม่เพียงพอจะส่งผลให้สมองพัฒนาได้ไม่ดี ส่งผลต่อสติปัญญา ระดับไอคิว (IQ: IntelligenceQuotient)และการเจริญเติบโตของเด็ก ความผิดปกติของร่างกายและพัฒนาการ เช่น อ้วน เตี้ย ผิวหนังหยาบ ลิ้นโต ท้องอืด ท้องผูก รวมถึงปัญญาอ่อนรุนแรง เป็นต้น ภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดนี้พบในอัตรา 1ใน 4,000 รายของเด็กแรกเกิด (กิตติพงษ์ คงสมบูรณ์,2543)

แผนภาพที่ 1-1 : ระบบฮอร์โมนธัยรอยด์และต่อมธัยรอยด์



ที่มา : Wikipedia, Online,2017

อย่างไรก็ดี การวินิจฉัยภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ไม่สามารถใช้สังเกตจากภายนอกได้ชัดเจน เนื่องจากไม่มีอาการจำเพาะที่ตรวจพบได้ตั้งแต่แรกเกิด (ชัชวาลย์ ศิรินิรันดร์ และ สุภารัชต์ กาญจนะวนิชย์,2546) ดังนั้น จึงจำเป็นต้องมีการคัดกรองธัยรอยด์ตั้งแต่แรกเกิด โดยอาศัยการเก็บตัวอย่างเลือดของทารกแรกเกิด ภายในช่วงเวลาที่กำหนดและส่งไปวิเคราะห์ที่ห้องปฏิบัติการ ถ้าหากพบระดับค่าเกินกว่าที่กำหนด ก็จะต้องติดตามให้มีการรักษาเพิ่มเติมหากรักษาได้เร็ว ก็จะสามารถรักษาระดับไอคิวของเด็กไว้ได้ แต่ถ้าหากตรวจพบหรือรักษาช้า ก็จะมีผลต่อระดับไอคิวที่ลดลงไปเรื่อยๆ (รสลิน สมสมัย,2552 และ วัชรีพร ควรดำรงธรรม,2555) สาเหตุของภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดมีหลายประการ เช่น มารดามีภาวะขาดสารไอโอดีนระหว่างตั้งครรภ์ ความบกพร่องในการสร้างธัยรอยด์ในเด็กเอง รวมถึงอาจมีปัจจัยแทรกซ้อนอื่นๆ(กิตติพงษ์ คงสมบูรณ์,2543)

รัฐบาลและกระทรวงสาธารณสุข ได้กำหนดแนวทางและมาตรการส่งเสริมให้มีการตรวจคัดกรองภาวะธัยรอยด์ดังกล่าว เพื่อจึงมีความสำคัญต่อสุขภาพของประชาชนในประเทศ เพื่อลดจำนวนผู้ป่วยอันเนื่องมาจากภาวะดังกล่าว และ เพื่อส่งเสริมให้คุณภาพชีวิตและความเป็นอยู่ของประชาชนโดยรวมดีขึ้น ไม่ว่าจะเป็นนโยบายและการสนับสนุนให้มีหน่วยงานต่างๆ เกิดขึ้นเพื่อควบคุมดูแลอย่างเป็นระบบ อาทิ ระบบประกันสุขภาพแห่งชาติ ศูนย์ปฏิบัติการคัดกรองการตรวจคัดกรองกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์,2560)งานวิจัยนี้ต้องการศึกษาระดับการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดในโรงพยาบาลกรณีศึกษา วิเคราะห์สถานภาพ ปัญหาอุปสรรค และ เสนอแนะแนวทาง ในการส่งเสริมการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

วัตถุประสงค์ของการวิจัย

1. เพื่อศึกษาสภาวะการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด
2. เพื่อเสนอแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

ขอบเขตของการวิจัย

งานวิจัยนี้ศึกษาเฉพาะการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด และกำหนดขอบเขตในการศึกษาที่โรงพยาบาลตำรวจ โดยให้ความสำคัญกับบุคลากร อุปกรณ์ และวิธีการที่เกี่ยวข้อง

วิธีดำเนินการวิจัย

การวิจัยครั้งนี้เป็นการวิจัยเชิงคุณภาพ โดยการนำข้อมูลย้อนหลังมาวิเคราะห์ รวมถึงมีการสัมภาษณ์เชิงลึกเพิ่มเติมในบางกรณีที่มีปัญหา ทั้งศึกษาข้อมูลจากแหล่งปฐมภูมิและทุติยภูมิ เพื่อวิเคราะห์ปัญหาข้อขัดข้องและอุปสรรค และเสนอแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะธัยรอยด์แต่กำเนิด

ข้อจำกัดของการวิจัย

งานวิจัยนี้มีระยะเวลาศึกษา 6 เดือน ระหว่างเดือนมกราคม ถึงมิถุนายน2560 ข้อมูลและผลการวิเคราะห์ โดยใช้ข้อมูลประวัติการตรวจคัดกรองย้อนหลังของโรงพยาบาลตำรวจ และใช้การสัมภาษณ์

ประโยชน์ที่ได้รับจากการวิจัย

1. เพื่อทำให้ทราบสภาพทั่วไปปัญหาอุปสรรคของการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด
2. เพื่อวิเคราะห์การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด
3. เพื่อเสนอแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

คำจำกัดความ

ธัยรอยด์ (Thyroid)	หมายถึง	ฮอร์โมน (hormone) ชนิดหนึ่งในร่างกายมนุษย์มีหน้าที่ในการควบคุมการทำงานและการพัฒนาอวัยวะในร่างกาย
ภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด	หมายถึง	สภาวะที่ร่างกายไม่สามารถผลิตธัยรอยด์ได้ในปริมาณ (Congenital Hypothyroidism)ที่จำเป็นโดยเฉพาะเด็กวัยแรกเกิดถึงสามปี ที่ต้องการธัยรอยด์ในการเติบโตของสมอง

บทที่ 2
การทบทวนวรรณกรรมที่เกี่ยวข้อง

การศึกษาในบทที่ 2 เป็นการทบทวนวรรณกรรมที่เกี่ยวข้อง โดยครอบคลุมแนวความคิด ทฤษฎี วรรณกรรม และงานวิจัยที่เกี่ยวข้อง มีลำดับการศึกษา ดังนี้

1. ภาวะพร่องธัยรอยด์ (Hypothyroidism)
2. นโยบายและแนวทางคัดกรองธัยรอยด์ของประเทศไทย
3. งานวิจัยที่เกี่ยวข้อง
4. ทฤษฎีตัวแบบ (Theoretical Model)
5. กรอบแนวคิดในการวิจัย (Research Framework)
6. สรุป

ภาวะพร่องธัยรอยด์ (Hypothyroidism)

ภาวะพร่องธัยรอยด์ (Hypothyroidism) เป็นหนึ่งในหลายโรคที่เกี่ยวกับความผิดปกติของต่อมไร้ท่อในร่างกาย ธัยรอยด์ฮอร์โมนมีผลต่อการเจริญเติบโตของร่างกายและเซลล์ประสาท เช่น ผิวหนังแห้ง สะดือจุ่น ลิ้นโต ร้องเสียงแหบ ท้องผูก แต่สามารถป้องกันได้โดยการวินิจฉัยและให้การรักษาก่อนอายุ 3 เดือน(รสลิน สมสมัย, 2552) โดยแพทย์ทั่วไปและกุมารแพทย์ต้องมีความรู้เป็นอย่างดี เพราะการวินิจฉัยได้และให้การรักษาทันทีอย่างเหมาะสม จะสามารถป้องกันภาวะปัญญาอ่อนได้ โรคนี้มีอุบัติการณ์ประมาณ 1 : 4,000 อัตราส่วนของหญิง : ชาย ประมาณ 2 : 1 โดยร้อยละ 85 ของผู้ป่วยมีประวัติเกิดขึ้นนานๆ ครั้งในครอบครัว (sporadic) ผู้ป่วยกลุ่มนี้ส่วนใหญ่มีความผิดปกติในการเจริญพัฒนาของต่อมธัยรอยด์ โดยที่ต่อมธัยรอยด์อยู่ผิดที่พบบ่อยกว่าธัยรอยด์ฝ่อไม่พัฒนา หรือต่อมธัยรอยด์อยู่ตำแหน่งที่ปกติแต่มีขนาดเล็ก ร้อยละ 15 ของผู้ป่วยในการถ่ายทอดทางพันธุกรรม เช่น กรณี Familial Goitrous Cretinism ที่มีความผิดปกติในการสังเคราะห์ธัยรอยด์ฮอร์โมน

สาเหตุที่ทำให้การเจริญพัฒนาของต่อมธัยรอยด์ผิดปกติไป ยังไม่ทราบแน่ชัด แต่บางรายพบว่ามีการผ่าเหล่า (mutation) ของยีนที่ควบคุมการสังเคราะห์ transcription factors, Thyrotropin (TSH) receptor ยีนที่กำหนดรหัสให้มีการสังเคราะห์ sodium/iodide symporter, Thyroid peroxidase enzyme และ Thyroglobulin เป็นต้นผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์มีความเสี่ยงเป็น 35 เท่า ที่จะเกิดโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน เมื่อเปรียบเทียบกับเด็กปกติ (general population) การผ่านของ Thyrotropin (TSH) Receptor Blocking antibody (TRB-Ab) จากมารดาผ่านทางรกสู่ตัวทารกในครรภ์ มีผลให้ทารกเกิดภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนชั่วคราวได้

เนื่องจากมีหลักฐานชี้ชัดว่า การวินิจฉัยโรคนี้ได้เร็ว ร่วมกับการรักษาด้วยฮอร์โมนทดแทนอย่างเหมาะสม จะช่วยป้องกันภาวะปัญญาอ่อนได้ จึงมีการทำ Neonatal Screening Program โดยการวัดซีรัม Thyroxine (T4) ร่วมกับการวัด Thyrotropin (TSH) หรือวัดเพียงซีรัม TSH อย่างเดียว ในกรณีผลการตรวจบ่งชี้ถึงความผิดปกติ จำเป็นต้องวัดธัยรอยด์ฮอร์โมน และ TSH ซ้ำ ในเวลาต่อมาการทำ Thyroid Scintigraphy (ใช้ 99mTC) มีประโยชน์ในการช่วยดูขนาดและตำแหน่งของต่อมธัยรอยด์

Hypothalamic-Pituitary-Thyroid Axis และ การสังเคราะห์ธัยรอยด์ฮอร์โมน Supraoptic และ Paraventicular Nuclei ของฮัยโปธาลามัส เป็นแหล่งสร้าง Thyrotropin Releasing Hormone (TRH) TRH เป็น Tripeptide หรือ (pyro)-Glutamyl-Histidl-Prolinamide ในปัจจุบันมีการสังเคราะห์ TRH เพื่อใช้ทางการแพทย์ได้แล้ว TRH จะถูกนำมาสู่ต่อมพิตูอิตารีส่วนหน้าทาง Hypophyseal-Portal System แล้วจับกับ cell membrane receptor ของเซลล์จำเพาะที่ต่อมพิตูอิทารี (Thyrotrope) กระตุ้นระบบ Adenylcyclase มีการสร้าง cyclic Adenosine Monophosphate (cAMP) ยังผลให้มีการหลั่งเพิ่มของ Thyroid-Stimulating Hormone (TSH) ซึ่งจะกระตุ้นต่อมธัยรอยด์ให้สร้างธัยรอยด์ฮอร์โมน (T3 และ T4) อุณหภูมิร่างกายที่ลดลง Dopamine Receptor Blockade เช่น Metaclopramide Noradrenalin และ Serotonin กระตุ้นให้มีการหลั่ง TRH แต่ Somatostatin (SRIF) Corticosteroid ขนาดสูง การได้รับ Levodopa Dopamine และ Bromovriptine เป็นเวลานาน จะออกฤทธิ์กดการหลั่งของ TSH แต่กลไกการออกฤทธิ์และความสำคัญยังไม่ทราบแน่ชัด

TSH ถูกหลั่งออกสู่กระแสเลือดเป็นครั้งคราว (Pulsatile) ซีรัม TRH มีค่าเปลี่ยนแปลงตามกาลเวลาของแต่ละวัน (circadian rhythm) คือ มีระดับต่ำสุดตอนเย็น มีระดับสูงสุดประมาณเที่ยงคืน และ คงระดับสูงเช่นนี้ต่อไปอีกหลายชั่วโมงจึงลดระดับลง การหลั่งเพิ่มของ TSH ออกฤทธิ์ทั้งที่ต่อมพิตูอิทารี และที่ hypothalamus thyrotrope ที่ระดับพิตูอิทารี มีเอนไซม์ outer ring Iodothyronine-deiodinase จะเปลี่ยน T4 เป็น T3 ซึ่ง T3 นี้จะออกฤทธิ์กดการหลั่งของ TSH ดังนั้น ระดับ T4 ที่สูง จะออกฤทธิ์ที่สองระดับดังกล่าว ทำให้ลดการหลั่ง TSH ได้ แต่ถ้า T4 มีค่าต่ำ เช่นกรณี primary Hypothyroidism จะมีค่าซีรัม TSH สูงผิดปกติ ซึ่งจะมีระดับลดลงภายหลังได้รับการรักษาด้วยธัยรอยด์ฮอร์โมน เช่น ธัยรอกซินเริ่มมีการสังเคราะห์ TSH ที่ hypothalamus เมื่อทารกในครรภ์มีอายุ 10 สัปดาห์ หลังจากนั้นจะมีการสร้างเพิ่มขึ้นตามลำดับ

เมื่อทารกในครรภ์มีอายุได้ 7 สัปดาห์ ต่อมธัยรอยด์เคลื่อนย้ายมาอยู่ที่ตำแหน่งที่ควรหน้า trachea การพัฒนาของต่อมพิตูอิทารี และต่อมธัยรอยด์จะเสร็จสมบูรณ์ เมื่อทารกในครรภ์มีอายุ 10-12 สัปดาห์ ต่อมพิตูอิทารีเริ่มมีการผลิต TSH ตั้งแต่อายุ 12-14 สัปดาห์ และ fetal Hypothalamic-Pituitary-Thyroid axis เริ่มทำงานเมื่อทารกในครรภ์มีอายุ 12สัปดาห์เป็นต้นไป และการทำงานจะสมบูรณ์เมื่อทารกในครรภ์มีอายุ 20 สัปดาห์ แต่การกักเก็บไอโอดีนไว้ในต่อมเริ่มขึ้นเมื่อทารกในครรภ์มีอายุได้ 10 สัปดาห์ ดังนั้นถ้ามารดาได้รับสารรังสี เช่น 131I ขณะตั้งครรภ์ได้ 10 สัปดาห์ เป็นต้นไป สารรังสีนี้จะผ่านเข้าสู่ทารก และเกิดอันตรายต่อต่อมธัยรอยด์ของทารกในครรภ์ได้ เมื่อทารกในครรภ์มีอายุ 12 สัปดาห์ จะเริ่มวัดค่าซีรัม T4 และ T3 ได้ แม้จะมีระดับต่ำ เมื่อทารกในครรภ์มีอายุ 13 สัปดาห์ เริ่มมีการวัดระดับ Thyroxine-Binding Globuin (TBG) และ

TSH ได้ นับแต่ทารกในครรภ์มีอายุ 18 สัปดาห์เป็นต้นไป ระดับซีรัม T4 และ free T4 (FT4) มีค่าสูงขึ้นตามลำดับซีรัม (cord blood) มีค่าเฉลี่ย 10 ไมโครยูนิต/มิลลิลิตร ซึ่งจะมีค่าสูงสุด 30 นาทีหลังคลอด แล้วระดับจะลดลง 48 ชั่วโมง

ต่อมา ซีรัม TSH ของทารกที่คลอดครบกำหนด อายุ 4-7 วัน และ 2 สัปดาห์เป็นต้นไป มีค่าเฉลี่ย 5.6 (1-10) และน้อยกว่า 6.5 ไมโครยูนิต/มิลลิลิตร ตามลำดับ ซีรัม Triiodothyronine (T3) ของทารกในครรภ์ที่มีอายุไม่ถึง 30 สัปดาห์ มีค่าต่ำมาก ไม่สามารถวัดได้โดยวิธี Radio-immunoassay (RIA) แต่หลังจากนั้นจะมีการเพิ่มระดับ T3 จนมีค่า 40 นาโนกรัม/เดซิลิตร

เมื่อครบกำหนดคลอด ซึ่งแสดงถึงภาวะ relative T3 deficiency และมีการทำงานน้อยของเอนไซม์ outer ring Iodothyronine Deiodinase ที่ตับ ต่อมธัยรอยด์ของทารกในครรภ์มีการสะสม Reversed T3 (RT3) ไว้น้อยมาก การศึกษาในแกะพบว่า ระดับ T3 ที่เพิ่มขึ้นเมื่อใกล้คลอด เกี่ยวข้องกับการหลั่งของคอร์ติซอล โดยที่คอร์ติซอลออกฤทธิ์กระตุ้นตับ ให้เปลี่ยน T4 เป็น T3 มากขึ้น ค่าซีรัม TSH ซึ่งมีค่าสูงสุดระหว่าง 70-100 ไมโครยูนิต/มิลลิลิตร ที่ 30 นาทีหลังคลอด เป็นผลมาจากอุณหภูมิร่างกายที่ลดลง ทำให้ค่าซีรัม T4 และ T3 เพิ่มขึ้นในทำนองเดียวกันแต่เนื่องจากซีรัม TBG คงที่ จึงทำให้ค่า free T4 สูงขึ้นอย่างเห็นได้ชัด รกยังมีเอนไซม์ inner ring Iodothyronine Deiodinase ซึ่งเปลี่ยน T4 เป็น RT3

จากการศึกษาพบว่า TSH ไม่ผ่านรก และ ธัยรอยด์ฮอร์โมนผ่านรกได้น้อยมาก ส่วนยา Anti-thyroid กลุ่ม Thiourea ผ่านรกได้ดี จึงควรลดขนาดยา ที่ใช้รักษามารดาที่ป่วยด้วยโรคคอพอกเป็นพิษระหว่างการตั้งครรภ์ ให้มีขนาดต่ำที่สามารถควบคุมอาการได้

TSH และระดับไอโอไดด์ควบคุมการทำงานของ Thyroid Follicular Cell TSH จะออกฤทธิ์กระตุ้นให้มีการสร้าง และสะสมของ cyclic AMP(cAMP) ในเซลล์ ซึ่งยังผลให้เกิด Iodide Trapping, Iodothyronine Synthesis, Thyroglobulin (TG) Synthesis, Glucose Oxidation การนำ colloid ผ่านเยื่อหุ้มเซลล์เข้าใน cytoplasm (pinocytosis) การหลั่งธัยรอยด์ฮอร์โมนและการเพิ่มขนาดของต่อมธัยรอยด์ การเพิ่มขนาดของต่อม อาจเกิดจากฤทธิ์กระตุ้นของ Immunoglobulins ซึ่งมีระดับสูง ในผู้ป่วยโรคคอหอยพอกเป็นพิษ (Graces disease) ไอโอไดด์ที่ได้รับ ถ้ามากเกินไปจะลดการสะสม cAMP ในเซลล์ ลดกระบวนการ organification (Wolf-Chaikoff effect) ลดการสร้าง Thyroglobulin และลดการหลั่งธัยรอยด์ฮอร์โมน

ฤทธิ์ของธัยรอยด์ฮอร์โมน และผลที่เกิดจากการพร่องฮอร์โมน

ธัยรอยด์ฮอร์โมน เป็นสารที่ร่างกายผลิตขึ้นเพื่อควบคุมและส่งเสริมการทำงานของหลายระบบในร่างกาย ดังต่อไปนี้

1. ผลต่อการเจริญเติบโต T3 ออกฤทธิ์ที่เซลล์ทุกชนิด รวมทั้งเซลล์กระดูกและกระดูกอ่อน โดยเข้าจับกับ nuclear Thyroid hormone receptor มีผลกระตุ้น endochondral ossification มีการเพิ่มความยาวของแท่งกระดูก เป็นที่น่าสนใจว่า ช่วงชีวิตในครรภ์ ธัยรอยด์ฮอร์โมนมีฤทธิ์เด่นเฉพาะที่ ossification center ทารกที่ขาดฮอร์โมนนี้แต่กำเนิดจึงมีอายุกระดูกล่าช้า แต่ความยาวมักอยู่ในเกณฑ์ปกติเมื่อแรกเกิด แต่หลังการคลอดแล้ว ฮอร์โมนนี้ออกฤทธิ์ทั้งเพิ่ม ossification center (เพิ่มอายุกระดูก) และเพิ่มความยาวของแท่งกระดูก ธัยรอยด์ฮอร์โมน (Thyroid Hormone : TH) ออกฤทธิ์ทั้งทางตรงและทางอ้อม ทำให้เกิดการเจริญพัฒนาการของ

กระดูก มีการเพิ่มอายุกระดูกตามวัยที่เพิ่มขึ้น เร่งการงอกของฟัน เร่งการปิดของกระหม่อมหน้าและหลัง การออกฤทธิ์ทางอ้อมของ TH เป็นการออกฤทธิ์กระตุ้นให้เซลล์ของต่อมพิตูอิทารี หลั่งฮอร์โมนเจริญเติบโตเพิ่มขึ้น พบว่าผู้ป่วยที่ขาดธัยรอยด์ฮอร์โมน มีระดับเซรัม growth hormone binding protein (GHBP), insulin-like growth factor-I, insulin-like growth factor-II, และ insulin-like growth factor binding protein-3 ต่ำ ความผิดปกติเหล่านี้จะกลับเป็นปกติ ภายหลังได้รับการรักษาด้วยธัยรอยด์ฮอร์โมน

การขาดธัยรอยด์ฮอร์โมน ทำให้ผู้ป่วยเจริญเติบโตช้า โดยเฉพาะด้านความสูง ถ้าไม่ได้รักษามาเป็นเวลานาน จะมีรูปร่างเตี้ยผิดส่วน (disproportionate short stature) มีส่วนของลำตัวสั้น ทำให้อัตราส่วนของ upper segment : lower segment มีค่าสูงผิดวัย เทียบเท่ากับอัตราส่วนของเด็กอายุน้อย (infantile ratio) กระหม่อมหน้าหลังมีความกว้างใหญ่/ปิดช้า ฟันงอกช้า สันจมูกแบน อายุกระดูกช้ากว่าอายุจริงมาก มีกระดูกชิ้นเล็ก (Wormian Bones) ในแนวของ Cranial sutures ซึ่งเห็นได้ชัดจากการฉายภาพรังสีศีรษะ ผู้ป่วยที่ขาดธัยรอยด์ฮอร์โมนมานาน อาจพบการเปลี่ยนแปลงที่ Epiphyses เกิดลักษณะเฉพาะตัวที่เรียกว่า Epiphyseal Dysgenesis

2. ฤทธิ์เพิ่มการใช้ออกซิเจน เพิ่มความร้อนในกาย และ เพิ่มการหลั่งเหงื่อ การออกฤทธิ์ของธัยรอยด์ฮอร์โมนเช่นนี้ พบได้กับเนื้อเยื่อทุกชนิด ยกเว้นเซลล์สมอง ต่อมเพศ และม้าม ธัยรอยด์ฮอร์โมนออกฤทธิ์กระตุ้นเซลล์ ให้สร้างและเร่งการทำงานของ Mitochondrial enzyme มีการใช้ออกซิเจนเพิ่ม Thermogenesis ผู้ป่วยที่พร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน จะมีอุณหภูมิกายต่ำ ไม่ชอบอากาศเย็น (cold intolerance) ทารกเมื่อสัมผัสกับอากาศเย็น จะมีการหดตัวของหลอดเลือดใต้ผิวหนัง เกิดลักษณะ skin mottling

3. กระตุ้นการสังเคราะห์ Enthropoietin เพิ่มจำนวนเม็ดเลือดแดง ซึ่งจะช่วยนำออกซิเจนเข้าเซลล์ เพื่อถูกใช้ในกระบวนการเพิ่มความร้อน (Thermogenesis) การพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน ทำให้เกิด Normchormic Normocytic Anemia บางรายถ้ามีการขาดธาตุเหล็ก อาจจะเกิด Hypochromic Microcytic Anemia

4. กระตุ้นกล้ามเนื้อหัวใจ มีผลเพิ่มทั้งอัตราการเต้นและการบีบตัวเพิ่มปริมาณของเลือดจากหัวใจ การขาดฮอร์โมนทำให้หัวใจบีบตัวได้ไม่ดี ลดปริมาณเลือดออกจากหัวใจ อัตราการบีบตัวหัวใจช้าลง มี Glomerular Filtration Rate ลดลง เกิดการคั่งของ BUN และมี pulse pressure ที่แคบ

5. T4 และ T3 เพิ่มการดูดซึมของกลูโคส จากผนังลำไส้เข้าสู่กระแสเลือด และเสริมฤทธิ์ของ Epinephrine, Norepinephrine, Glucagon, และ Growth Hormone เพิ่มกระบวนการ Gluconeogenesis, Lipolysis, Ketogenesis, Glycogenolysis, Thermogenesis และการสลายโปรตีนจากกล้ามเนื้อ ผู้ป่วยที่ขาดธัยรอยด์ฮอร์โมนบางราย อาจแสดงอาการน้ำตาลในเลือดต่ำ

6. ออกฤทธิ์ทั้งกระตุ้นการสังเคราะห์ และออกซิเดชั่นโคเลสเตอรอล พร้อมกับเร่งการเปลี่ยนเป็น bile acid และเร่งการขับออกทางท่อน้ำดี ผลโดยรวมทำให้ระดับเซรัมโคเลสเตอรอลลดลง ผู้ที่ขาดธัยรอยด์ฮอร์โมนรุนแรง เป็นเวลานานเกิด 2 ปี มักมีการเพิ่มระดับของเซรัมโคเลสเตอรอล

7. ธัยรอยด์ฮอร์โมน ไม่ได้เพิ่มระดับของ Catecholamine แต่เพิ่มปริมาณของ B-Adrenergic Receptor ที่กล้ามเนื้อหัวใจ ในภาวะคอพอกเป็นพิษ ผู้ป่วยจึงมีชีพจรเต้นเร็ว wide pulse pressure กว้าง แต่ถ้าต่อมธัยรอยด์สังเคราะห์ฮอร์โมนได้น้อย จะมีผลตรงกันข้าม คือ หัวใจเต้นช้าลง

8. เร่งการเจริญพัฒนาของ Epidermis และ Hair Follicle ฮอร์โมนนี้ทำงานร่วมกับฮอร์โมนเจริญเติบโต เพิ่มความหนาของ Epidermis และความสมบูรณ์ของ Hair Follicle การขาดธัยรอยด์ฮอร์โมน ทำให้ Epidermis บาง ร่วมกับการขับเหงื่อและไขมันลดลง ทำให้ผิวหนังหยาบแห้ง มี Hyperkeratosis ผมบางหยาบแห้ง ไม่เป็นมัน

9. ยับยั้งการสังเคราะห์ Mucopolysaccharides (Glycosoaminoglycans) ระหว่างเซลล์ และออกฤทธิ์ต่อ Fibroblast ยับยั้งการสังเคราะห์ Fibronectin ถ้ามีการขาดธัยรอยด์ฮอร์โมน จะมีการสะสมของโปรตีนเหล่านี้ ซึ่งละลายในน้ำได้ดี แทรกอยู่ระหว่างเซลล์ทั่วไป และในช่องว่างต่างๆ ทำให้ผิวหนังดูฉุ แต่กดไม่บุ๋ม ลิ้นโต เสียงแหบ หัวใจโต มี Pleural Effusion และ/หรือ Pericardial Effusion

10. กระตุ้น Osteoblast มีผลให้เกิด Bone Remodeling ซึ่งจะพบการเพิ่มระดับเซรัม Alkaline Phosphatase และ Osteocalcin และ เพิ่มปริมาณ Hydroxyproline ในปัสสาวะ ผู้ป่วยคอพอกเป็นพิษ จึงมี total mass ลดลง

11. ฤทธิ์ต่อการเจริญพัฒนาของระบบสมองส่วนกลาง ธัยรอยด์ฮอร์โมนมีความสำคัญเป็นอย่างยิ่ง เกี่ยวกับกระบวนการ Neurone Differentiation โครงข่ายของระบบเชื่อมโยงระหว่างเซลล์สมอง (Axon Proliferation) Synaptogenesis และ Myelination แต่ไม่มีผลต่อ Embryogenesis ของสมอง จากผลการทดลองกับสมองของสัตว์ทดลอง พบว่าเซลล์สมองจับ Thyroxine (ไม่ใช่ Triiohyronine หรือ T3) เข้ามาเซลล์เพื่อใช้ ดังนั้นการเจริญพัฒนาของสมอง ต้องอาศัย T4 ไม่ใช่ T3T4 จะถูกเปลี่ยนแปลงภายในเซลล์เป็น T3 ซึ่งเข้าจับกับ T3 Receptor ชนิด Beta Form ที่นิวเคลียส เกิดผลต่างๆ ดังที่กล่าวแล้วข้างต้น นอกจากนี้ ธัยรอยด์ฮอร์โมนยังกระตุ้นให้เกิดความตื่นตัว กระฉับกระเฉง มีการสนองตอบที่ดีต่อสิ่งเร้า กระตุ้นการทำงานเกี่ยวกับการได้ยิน มีความจำที่ดี เพิ่มความสามารถในการเรียนรู้ กระตุ้นให้มีความรู้สึกอยากอาหาร

จากการศึกษาผลการให้ไอโอดีน แก่มารดาที่ขาดธาตุนี้อย่างรุนแรง ตั้งแต่ตั้งครรภ์ได้ 24 สัปดาห์เป็นต้นไป ทารกที่เกิดมามีการทำงานของสมองและระบบประสาทอยู่ในเกณฑ์ปกติ แต่ถ้าเริ่มให้ไอโอดีนหลังจากนั้น จะไม่สามารถป้องกันภาวะปัญญาอ่อน และความผิดปกติในการทำงานของระบบประสาทได้ และเมื่อศึกษาเปรียบเทียบระหว่าง Congenital Hypothyroid 2 กลุ่ม ที่ได้รับและไม่ได้รับธัยรอยด์ฮอร์โมน ตั้งแต่เกิดจนถึงอายุ 2 ปี พบว่ากลุ่มที่ได้รับการรักษามีการเพิ่มขนาดของศีรษะและสติปัญญาดีกว่ากลุ่มที่ไม่ได้รับการรักษา เน้นให้เห็นถึงความสำคัญของธัยรอยด์ฮอร์โมนตั้งแต่ประมาณ 24 สัปดาห์ของชีวิตในครรภ์ จนถึง 2 ปีแรกหลังเกิดเด็กที่ขาดธัยรอยด์ฮอร์โมนจะมีสมองเล็กกว่าปกติมาก เซลล์สมองมีจำนวนลดลง เรียงตัวไม่เป็นระเบียบ Myelination ลดลง เกิดสมองพิการ ปัญญาอ่อน Hypotonia Deaf-Mutism Poor Attention พัฒนาการช้าไม่สมวัย Spastic Gait การตรวจสอบ Deep Tendon Reflex มักพบ Delayed Relaxation Phase เป็นต้น

12. กระตุ้นการบีบรัดของลำไส้ คอร์ติซอลและธัยรอยด์ฮอร์โมนทำงานร่วมกัน ช่วยในการขับถ่ายขี้เทา ผู้ป่วยที่ขาดธัยรอยด์ฮอร์โมนจะมีอาการท้องผูก

13. กระตุ้นการเปลี่ยน Carotene ไปเป็นวิตามินเอ การขาดธัยรอยด์ฮอร์โมนทำให้เกิดภาวะ Carotenemia ผู้ป่วยดูซีดเหลืองทั่วไป ยกเว้นบริเวณตาขาว และอาจมีส่วนทำให้เกิดผิวหนังแห้งหยาบ

14. ออกฤทธิ์เสริมช่วยกระบวนการสืบพันธุ์ทั้งชายและหญิง สำหรับเพศหญิง ธัยรอยด์ฮอร์โมนช่วยเสริมให้เกิดความสมบูรณ์ของ Follicular Development, Maturation, Ovulation การมีระดูสม่ำเสมอ และคงสภาพที่สมบูรณ์ตลอดช่วงเวลาของการตั้งครรภ์ สำหรับเพศชาย ธัยรอยด์ฮอร์โมนช่วยให้การสร้างเชื้ออสุจิ เด็กที่ขาดฮอร์โมนนี้เมื่อเจริญวัยเป็นผู้ใหญ่และไม่ได้รับฮอร์โมนนี้อย่างต่อเนื่อง จะมีปัญหามีบุตรยาก

15. ธัยรอยด์ฮอร์โมนกระตุ้นการทำงานของเอนไซม์ Glucuronyl Transferase ทารกแรกเกิดที่พร่องฮอร์โมนนี้อาจมี Prolonged Unconjugated Hyperbilirubinemia

ตารางที่ 2-1 : อาการแสดงของภาวะบกพร่องธัยรอยด์ (Congenital Hypothyroidism)

การแสดงและอาการ	**ร้อยละ**
ท้องผูก	40
ง่วงซึม หลับมาก	32
ทารกแรกเกิด มีตัวเหลืองนาน	28
กินน้อยกว่าปกติ	24
ตัวเย็น	8
Hypotonia	36
Umbilical Hernia	28
Skin mottling	24
Large anterior fontanel	20
Macroglossia	20
Hoarse cry	20
Distended abdomen	20
Dry skin	20
Jaundice	20
Pallor	16
Slow deep tendon reflex	16
Large posterior fontanel	12
Hypothermia	8

ที่มา : ผู้วิจัย, 2560

การแสดงและอาการตามที่กล่าวข้างต้น สามารถตรวจพบในภาวะอื่นๆ ได้บ่อย เช่น ภาวะติดเชื้อ โรคทางเดินอาหาร เป็นต้น ดังนั้น ถ้าไม่ได้รับการตรวจกรองภาวะนี้ จะไม่สามารถให้การวินิจฉัยแยกโรคได้เลย

นโยบายและแนวทางคัดกรองธัยรอยด์ของประเทศไทย

การตรวจสุขภาพ หรือการตรวจคัดกรองสุขภาพ (Health Screening) หมายถึง การตรวจสุขภาพของผู้ที่ยังไม่มีอาการแสดงของการเจ็บป่วยที่เกี่ยวข้องกับการตรวจนั้น เพื่อค้นหาโรคและให้การบำบัดรักษาตั้งแต่ระยะแรก รวมถึงการหาปัจจัยเสี่ยงต่อโรค เพื่อนำไปสู่การปรับพฤติกรรมและการส่งเสริมสุขภาพของผู้ที่รับการตรวจ (พัฒน์ศรี ศรีสุวรรณ และคณะ, 2556 ; จิรุตม์ ศรีรัตนบัลล์ และคณะ, 2559)

1. แนวทางการคัดกรองสุขภาพ

การคัดกรองทางสุขภาพเป็นระบบที่มีการดำเนินการอย่างกว้างขวางในประเทศที่พัฒนาแล้ว แต่บางครั้งเผชิญปัญหาด้านงบประมาณ ความพร้อมในการดำเนินงาน รวมถึง กำลังคนที่ต้องจัดเตรียมให้เพียงพอต่อการรองรับประชากรจำนวนมาก การดำเนินงานจึงต้องอาศัยการติดตามระยะยาว เพื่อศึกษาถึงประโยชน์และความคุ้มค่า เพื่อให้แน่ใจว่า ประชากรจะได้รับประโยชน์จริงจากการคัดกรองสุขภาพ โดยเฉพาะการคัดกรองที่ดำเนินการในประชากรทั้งหมด (Universal Screening) (รัตนวดี ณ นคร, 2556) รัฐบาลของประเทศที่พัฒนาแล้ว ใช้มาตรการตรวจคัดกรองสุขภาพ เป็นกลยุทธ์สำคัญในการป้องกันและควบคุมปัญหาสุขภาพ และใช้มาตรการตรวจคัดกรองสุขภาพในการเพิ่มประสิทธิภาพของการดูแลสุขภาพ และลดค่าใช้จ่ายในบางกรณี (พัฒน์ศรี ศรีสุวรรณ และคณะ, 2556)

องค์การอนามัยโลก ได้วางหลักเกณฑ์การคัดกรองด้านสุขภาพในกลุ่มประชากรไว้ตั้งแต่ปี ค.ศ. 1968 อันเป็นหลักการที่ใช้ต่อมาจนถึงปัจจุบัน (รัตนวดี ณ นคร, 2556) ดังนี้

1. ต้องเป็นโรคหรือภาวะที่เป็นปัญหาสุขภาพที่สำคัญของประเทศ
2. ต้องเป็นโรคหรือภาวะที่มีทางรักษา
3. ต้องมีความพร้อมด้านเครื่องมือที่ใช้วินิจฉัย มีการรักษารองรับที่ประชาชนเข้าถึงได้
4. ควรเป็นการคัดกรองโรคหรือภาวะที่อยู่ในระยะที่ยังไม่แสดงอาการชัดเจน (Latent Stage)
5. เครื่องมือหรือวิธีการคัดกรอง ต้องดีพอสำหรับโรคหรือภาวะนั้น
6. เครื่องมือหรือวิธีการคัดกรองโรคหรือภาวะ ต้องเป็นที่ยอมรับของประชาชน ง่าย ไม่ยุ่งยาก ไม่เสียเวลา
7. ผู้คัดกรองต้องมีความเข้าใจเกี่ยวกับการดำเนินโรคหรือภาวะ (Natural History) นั้นเป็นอย่างดี
8. ต้องมีมาตรการที่ตกลงกันก่อนว่า ใครเป็นผู้ที่สมควรได้รับการรักษา
9. ค่าใช้จ่ายในการค้นหาผู้ป่วย (Case Finding) ต้องสมดุลกับงบประมาณด้านสาธารณสุขโดยรวม

10. การค้นหาผู้ป่วยต้องเป็นกระบวนการที่ดำเนินการอย่างต่อเนื่อง ไม่ใช่ดำเนินการเพียงครั้งเดียวแล้วยกเลิก

กระบวนการคัดกรองโรคหรือภาวะใดก็ตาม ต้องมีองค์ประกอบครบทุกข้อตามหลักเกณฑ์ข้างต้น จะขาดข้อใดข้อหนึ่งไม่ได้ มิฉะนั้น การคัดกรองอาจส่งผลเสียมากกว่าผลดี หรือมีทางรักษาแต่ประชากรบางกลุ่มอาจเข้าไม่ถึง อาจส่งผลให้ผู้ถูกคัดกรองเกิดความเครียดยาวนาน (รัตนวดี ณ นคร, 2556)

กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (2560) รายงานว่า ประเทศไทยได้เริ่มดำเนินการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ในทารกแรกเกิด และ จัดตั้งศูนย์ติดตามการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิด กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ตั้งแต่ พ.ศ. 2539 และเริ่มดำเนินการตั้งแต่นั้นครอบคลุมทารกแรกเกิดมากกว่า 700,000 รายต่อปี ทั้งนี้ รัตนวดี ณ นคร (2556) ได้กล่าวถึงคุณประโยชน์และข้อพึงระวังของการคัดกรองทางสุขภาพ ว่าเป็นกลยุทธ์ในการให้บริการสาธารณสุขเชิงรุก (Proactive) เพื่อพยายามค้นหาโรคหรือภาวะผิดปกติในประชากรทั่วไป ซึ่งอาจเป็นระยะก่อนเกิดอาการ (Pre-Symptomatic Disease) หรือมีอาการแล้วแต่ยังไม่ทราบว่าเป็นโรค (Unrecognized Symptomatic Disease) หรือมีปัจจัยเสี่ยง (Risk Factors) ต่อการเกิดโรค ด้วยความเชื่อว่า กลยุทธ์นี้คือการต่อสู้กับโรคที่ดีที่สุด และการรักษาตั้งแต่เนิ่นๆ จะช่วยลดอัตราการเสียชีวิตและอัตราการป่วยของประชากรในภาพรวม

2. การตรวจคัดกรองสุขภาพภายใต้ระบบหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า

การส่งเสริมให้ประชาชนมีสุขภาพที่แข็งแรง เป็นหลักการสำคัญในการปฏิรูประบบสุขภาพของประเทศไทย โดยแผนนโยบายที่เกี่ยวข้องได้เริ่มดำเนินการอย่างชัดเจน ตั้งแต่แผนพัฒนาสาธารณสุขแห่งชาติ ฉบับที่ 8 ที่ได้มีการปรับทิศทางการให้บริการสุขภาพ โดยเน้นให้ประชาชนดูแลสุขภาพของตนเอง มีพฤติกรรมสุขภาพที่ดี และมีการสร้างเสริมสุขภาพและ ใน พ.ศ. 2544 รัฐบาลได้กำหนดนโยบายเรื่องการสร้างหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า เพื่อลดรายจ่ายโดยรวมของประเทศและของประชาชนในการดูแลสุขภาพ พร้อมทั้งสร้างโอกาสในการเข้าถึงบริการสาธารณสุข (ประคิณ สุจฉายา และคณะ, 2550) และผลักดันให้มีพระราชบัญญัติหลักประกันสุขภาพแห่งชาติขึ้นในปี พ.ศ. 2545 (สภานิติบัญญัติแห่งชาติ, 2560)

หนึ่งในการเข้าถึงบริการสาธารณสุขที่สำคัญ คือ การกำหนดสิทธิประโยชน์ในการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรค สำหรับเด็กอายุ 0-5 ปี เนื่องจากเด็กเหล่านี้มีความจำกัดในการดูแลตัวเอง และการตัดสินใจด้านสุขภาพ ต้องอาศัยการช่วยเหลือชี้แนะจากบิดามารดาหรือผู้ปกครอง

3. ปัญหา อุปสรรค และความท้าทายของการตรวจคัดกรองสุขภาพในประเทศไทย

กระทรวงสาธารณสุขโดยสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข (จิรุตม์ ศรีรัตนบัลล์ และคณะ, 2559) ได้ดำเนินการศึกษาแนวทาง การบริการตรวจสุขภาพหรือการตรวจคัดกรองสุขภาพในประเทศไทย พบว่า มีประเด็นท้าทายที่สำคัญ อันประกอบไปด้วย

1. ความไม่ชัดเจนเกี่ยวกับนิยามเชิงปฏิบัติการ ขอบเขต และจุดมุ่งหมายของการตรวจคัดกรองสุขภาพ ที่หลายฝ่ายยังใช้ไม่ตรงกัน โดยเฉพาะประเด็นการตรวจสุขภาพเพื่อคัดกรองสุขภาพ คัดกรองโรค เพื่อจุดมุ่งหมายในการสร้างเสริมสุขภาพ หรือเพื่อจุดมุ่งหมายอื่น

2. ความไม่ชัดเจนเกี่ยวกับแนวทางและข้อแนะนำในการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมสำหรับคนไทย ผู้รับผิดชอบในการพัฒนาและข้อแนะนำ รวมถึงการนำแนวทางหรือข้อแนะนำดังกล่าวไปใช้ประโยชน์

3. การให้บริการตรวจคัดกรองสุขภาพด้วยจุดมุ่งหมายเชิงธุรกิจ ซึ่งเป็นเหตุที่ทำให้ระบบบริการตรวจสุขภาพมีความซับซ้อน และมีผลประโยชน์ของหลายฝ่ายเกี่ยวข้อง

4. การกำกับคุณภาพและมาตรฐานของบริการตรวจคัดกรองสุขภาพที่ยังไม่มีรูปธรรมที่ชัดเจน

5. บทเรียนที่เทียบเคียงกันได้ของการจัดการเกี่ยวกับบัญชียาหลักแห่งชาติ ชี้ให้เห็นถึงความจำเป็นในการให้ผู้มีส่วนได้ส่วนเสียที่สำคัญมีส่วนร่วม และการพิจารณาทางเลือกกลไกต่างๆ จากความสำเร็จและปัญหาอุปรรคที่ผ่านมา

นอกจากนี้ จิรุตม์ ศรีรัตนบัลล์ และคณะ (2559) ยังได้อภิปรายแนวทางการตรวจคัดกรองเพื่อการค้นพบโรคให้รวดเร็ว เพื่อป้องกันการดำเนินโรคไปสู่ความรุนแรงหรือการตรวจสุขภาพนั้น ประชาชนผู้บริโภคมีความรู้ความเข้าใจต่อการตรวจคัดกรองสุขภาพแตกต่างกันไปตามระดับของความรู้หรือการศึกษา ผู้รับบริการจำนวนไม่น้อยที่ไม่ทราบจุดมุ่งหมายของการตรวจคัดกรองสุขภาพ หลายคนไม่ได้มาตรวจคัดกรองสุขภาพด้วยจุดมุ่งหมายเพื่อค้นหาโรคที่อาจมีความรุนแรงหรือสามารถรักษาได้ในระยะเริ่มแรก และ ไม่ทราบว่ามีเพียงบางโรคเท่านั้นที่สามารถคัดกรองเพื่อเริ่มต้นการรักษาโดยเร็วแล้วจะเป็นประโยชน์ต่อผู้ป่วยได้

จอมขวัญ โยธาสมุทร และคณะ (2555) ศึกษาประเด็นปัญหาเชิงนโยบายของการสร้างเสริมสุขภาพของเด็กวัย 0-5 ปี พบว่า มีประเด็นสำคัญคือ 1. ปัญหาที่เกี่ยวข้องกับความไม่พร้อมของการดูแลเด็ก 2. พัฒนาการเด็ก และ 3. การฝากครรภ์และคลอด และประคิณ สุจฉายา และคณะ (2550) รายงานว่า มีหลายปัจจัยที่ส่งผลต่อการให้บริการสาธารณสุขตามนโยบายหลักประกันสุขภาพ ไม่ว่าจะเป็นการดำเนินการก่อนหรือหลังการกำหนดนโยบาย ไม่มีการปรับโครงสร้างการให้บริการ การจัดบุคลากรและทรัพยากรเพื่อรองรับงาน อีกทั้งงานให้บริการสร้างเสริมสุขภาพเด็ก เป็นบริการที่เจ้าหน้าที่ต้องปฏิบัติซ้ำๆ ต่อเนื่องเป็นระยะเวลานาน อาจส่งผลต่อความตระหนักเมื่อมีการเปลี่ยนแปลงฉับพลัน

งานวิจัยที่เกี่ยวข้อง

ชัชวาลย์ ศิรินิรันดร์ และ สุภารัชต์ กาญจนะวานิชย์ (2546) ได้ศึกษาการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (Congenital Hypothyroidism) ที่โรงพยาบาลนครพิงค์ จังหวัดเชียงใหม่ โดยศึกษาตั้งแต่ 1 สิงหาคม 2541- 31 กรกฎาคม 2545 จำนวน 5,942 ราย พบว่ามีทารก 9 ราย ที่มีค่าระดับธัยรอยด์ฮอร์โมน (Thyroid Stimulating Hormone: TSH) มากกว่า 25 มิลลิยูนิตต่อลิตร คิดเป็นร้อยละ 0.15 และ มีทารก 2 ใน 7 รายที่ได้ยืนยันผล พบว่ามีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด คิดเป็นอุบัติการณ์ 1 : 2,971 งานวิจัยนี้เป็นการศึกษาแบบติดตามข้อมูลย้อนหลัง

ศุภฉัตร สกุลงาม (2551) ศึกษาการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ในโรงพยาบาลพหลพลหยุหเสนา จังหวัดกาญจนบุรี ระหว่างวันที่ 1 ตุลาคม 2545 ถึง 30 กันยายน 2550 จำนวน 15,682 ราย พบอุบัติการณ์ของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน เท่ากับ 1 : 2,265 มีอัตราการเรียกกลับมาตรวจยืนยัน จำนวน 56 ราย คิดเป็นร้อยละ 0.35 การติดตามรักษาผู้ป่วยภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน จำนวน 7 ราย พบว่าไม่มีผู้ป่วยรายใดแสดงอาการของโรค งานวิจัยเป็นการศึกษาย้อนหลังเชิงพรรณนา โดยทารกทุกรายได้รับการเจาะเลือดจากส้นเท้าใส่กระดาษซับ จำนวน 6 จุด ตามแนวทางการตรวจหาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนของกระทรวงสาธารณสุข ขณะอายุ 48-72 ชั่วโมง เพื่อส่งตรวจหาระดับของ Thyroid Stimulating Hormone (TSH)โดยวิธี Monoclonal Antibody Enzyme Immunoassay (EIA) ที่สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข จังหวัดนนทบุรี

อัมพร สูงสว่าง (2551)ศึกษาการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ในโรงพยาบาลมหาราชนครศรีธรรมราช จังหวัดนครศรีธรรมราช ระหว่างเดือนตุลาคม 2541 ถึงเดือนกันยายน 2547 จำนวน 33,500 ราย พบว่ามีจำนวนรายที่ผลการคัดกรองผิดปกติและเรียกกลับมาตรวจซ้ำ คิดเป็นร้อยละ 0.32 อุบัติการณ์ของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด คิดเป็น 1 : 3,045งานวิจัยนี้เป็นการศึกษาไปข้างหน้าและเก็บรวบรวมข้อมูลตั้งแต่เริ่มดำเนินโครงการเป็นระยะเวลา 6 ปี ส่งตรวจที่กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ จังหวัดสงขลา ด้วยวิธี Enzymed-linked immunoabsorpbent assay (ELISA) รายที่ผิดปกติตรวจยืนยันด้วย Immunoradiometric assay (IRMA)

รสลิน สมสมัย (2552) ศึกษาการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ในโรงพยาบาลลำพูน จังหวัดลำพูนระหว่างวันที่ 1 ตุลาคม 2543 ถึงวันที่ 30 กันยายน 2550 จำนวน 13,788 ราย พบว่ามีจำนวน 67 ราย หรือร้อยละ 0.50 ที่มีค่าระดับธัยรอยด์ฮอร์โมน (TSH) ผิดปกติตั้งแต่ 25 มิลลิยูนิตต่อลิตรขึ้นไป จากจำนวนนี้ ได้รับการตรวจยืนยันจำนวน 62 ราย พบจำนวน 5 รายที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด คิดเป็นอุบัติการณ์ 1 : 2,809 งานวิจัยนี้เป็นการศึกษาเชิงพรรณนาโดยติดตามข้อมูลย้อนหลัง (retrospective study) ของทารกแรกเกิดมีชีพในโรงพยาบาลลำพูนที่ได้รับการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดทุกราย ที่มีอายุตั้งแต่ 48 ชั่วโมงและไม่เกิน 7 วัน ด้วยวิธี Radio Immuno Assay (RIA) ที่ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข รายที่มีค่า TSH ผิดปกติ คือ มากกว่า 25 มิลลิยูนิตต่อลิตรขึ้นไป จะได้รับการติดตามเพื่อตรวจเลือดยืนยันภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนอีกครั้ง โดยตรวจหาค่า TSH, Thiiodothyronine (T3), Thyroxine (T4) รวมถึงตรวจร่างกาย ตรวจพัฒนาการและรักษาด้วย L.thyroxine

วัชรีพร ควรดำรงธรรม (2555) ได้ศึกษาการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ ในทารกแรกเกิด โดยศึกษาที่โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดิน จังหวัดสกลนคร ในช่วงตั้งแต่ 1 ตุลาคม 2549 ถึง 30 กันยายน 2554 จำนวน 10,004 รายเรียกกลับมาตรวจ 54 ราย อัตราการเรียกกลับ คิดเป็นร้อยละ 0.54 และผลที่ผิดปกติ จำนวน 8 ราย คิดเป็นอุบัติการณ์ 1 : 1,112 ซึ่งเป็นอัตราที่สูงกว่าค่าเฉลี่ยอุบัติการณ์ทั่วโลก งานวิจัยเป็นการศึกษาเชิงพรรณนา โดยใช้ข้อมูลจากรายงานผลงานประจำปีของห้องคลอด รายงานผลการตรวจหาระดับ Thyroid Stimulating

Hormone (TSH) ของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ และเวชระเบียนผู้ป่วยนอก การเรียกกลับเพื่อตรวจเลือดยืนยัน ผลการคัดกรองชี้ให้เห็นว่า ภาวะพร่องธัยรอยด์ยังเป็นปัญหาสำหรับประชากรในพื้นที่แถบโรงพยาบาล

การทบทวนงานวิจัยที่เกี่ยวข้องกับการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด สามารถสรุปได้ดังตารางข้างล่างนี้

ตารางที่ 2-2 : สรุปการศึกษาวิจัยภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

ปีที่รายงาน	กรณีศึกษา	จำนวนที่ศึกษา (ราย)	จำนวนเรียกกลับเพื่อตรวจซ้ำ (ราย)	อัตราอุบัติการณ์
2555	โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดิน จ.สกลนคร	10,004	54	1 : 1,112
2552	โรงพยาบาลลำพูน จ.ลำพูน	13,788	67	1 : 2,809
2551	โรงพยาบาลมหาราชนครศรีธรรมราช จ.นครศรีธรรมราช	33,500	109	1 : 3,045
2551	โรงพยาบาลพหลพลหยุหเสนา จ.กาญจนบุรี	15,682	56	1 : 2,265
2546	โรงพยาบาลนครพิงค์ จ.เชียงใหม่	5,942	9	1 : 2,971

ที่มา : ผู้วิจัย, 2560

นอกจากนี้ งานวิจัยที่เกี่ยวข้องกับภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ดังต่อไปนี้

ภักดี สืบนุการณ์ (2551) ได้ศึกษาประเมินภาวะขาดสารไอโอดีนในประชากร อำเภอด่านซ้าย จังหวัดเลย เพื่อศึกษาอัตราการเกิดโรคคอพอก การป้องกันภาวะปัญญาอ่อนจากภาวะการขาดสารไอโอดีน ซึ่งมีความเชื่อมโยงกับธัยรอยด์ฮอร์โมนที่ผ่านรกไปยังเด็กในช่วงแรกของการตั้งครรภ์ตามเกณฑ์ขององค์การอนามัยโลก และคณะกรรมการควบคุมภาวะขาดสารไอโอดีนนานาชาติ (International Council for the Control of Iodine Deficiency Disorder : ICCIDD)โดยใช้การตรวจร่างกายประชากรในกลุ่มต่างๆ ที่โรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชด่านซ้าย จังหวัดเลย โดยเปรียบเทียบระหว่างปี 2541 และปี 2546 พบว่าเป็นพื้นที่ขาดสารไอโอดีนระดับกลาง มีการใช้เกลือสินเธาว์ชนิดเม็ดที่ไม่มีการเสริมไอโอดีนค่อนข้างมากถึงร้อยละ 49 เพราะราคาถูก การได้รับไอโอดีนจากอาหารประเภทอื่นยังมีน้อย

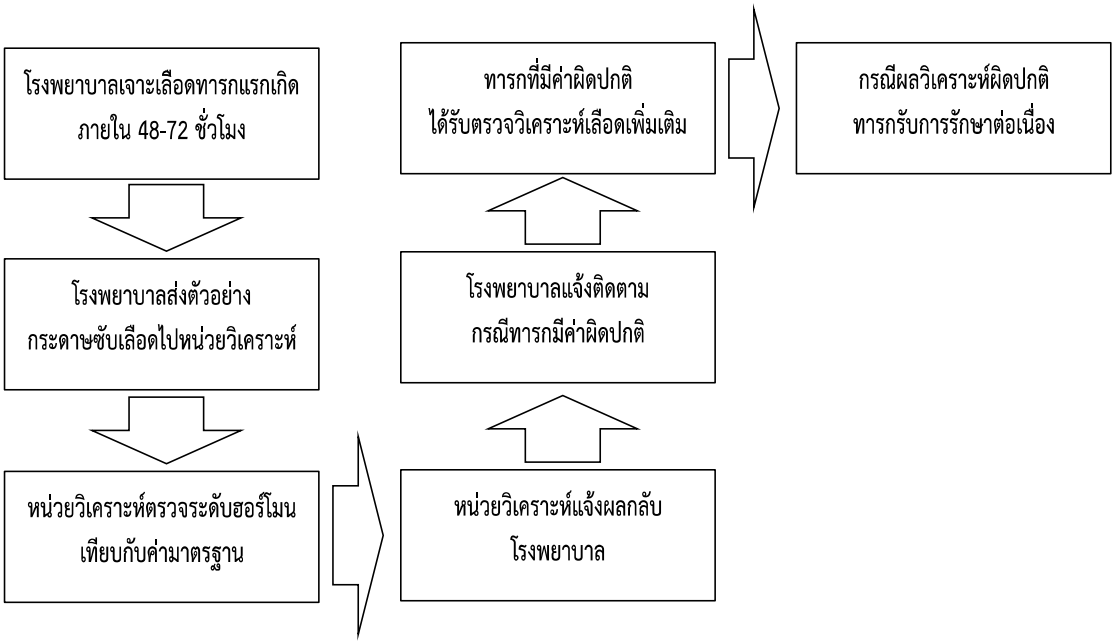
สุเมธ องค์วรรณดี และคณะ (2553) ศึกษาสถานการณ์ไอโอดีนในประชากรจังหวัดเชียงใหม่ ลำพูน ลำปาง และแม่ฮ่องสอน ในช่วง พ.ศ. 2550-2552 โดยใช้ข้อมูลทุติยภูมิ ผลการศึกษาพบว่า ครัวเรือนที่ใช้เกลือเสริมไอโอดีน มีแนวโน้มเพิ่มมากขึ้นทุกจังหวัด ยกเว้นจังหวัดแม่ฮ่องสอน อุบัติการณ์ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน เชียงใหม่ เท่ากับ 1 : 2,297 ลำพูน 1 : 1,665 ลำปาง 1 : 2,468

แม่ฮ่องสอน 1 : 3,058 ข้อมูลอัตราคอพอกและการตรวจระดับไอโอดีนในหญิงตั้งครรภ์ในแม่ฮ่องสอน จากข้อมูลแสดงให้เห็นว่า ทั้ง 4 จังหวัดเป็นพื้นที่ขาดสารไอโอดีนระดับเล็กน้อย และมีแนวโน้มจะบรรเทาลง

ทฤษฎีตัวแบบ (Theoretical Model)

จากการทบทวนวรรณกรรมและงานวิจัยที่เกี่ยวข้องกับภาวะพร่องธัยรอยด์ สามารถสรุปหลักการและกรอบทฤษฎีที่เกี่ยวข้องกับการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ดังกล่าว ได้ดังแผนภาพที่ 2.1 ด้านล่างนี้ ซึ่งเป็นขั้นตอนที่เริ่มต้นตั้งแต่การเจาะเลือดทารกแรกเกิดด้วยวิธีการมาตรฐาน ส่งตัวอย่างเลือดไปยังหน่วยวิเคราะห์ หน่วยวิเคราะห์ดำเนินการวิเคราะห์และแจ้งผลกลับไปที่โรงพยาบาล โรงพยาบาลแจ้งและติดตามทารกรายที่มีผลผิดปกติ เพื่อให้มารับการตรวจและรักษาเพิ่มเติม

แผนภาพที่ 2-1 : กรอบการดำเนินการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์

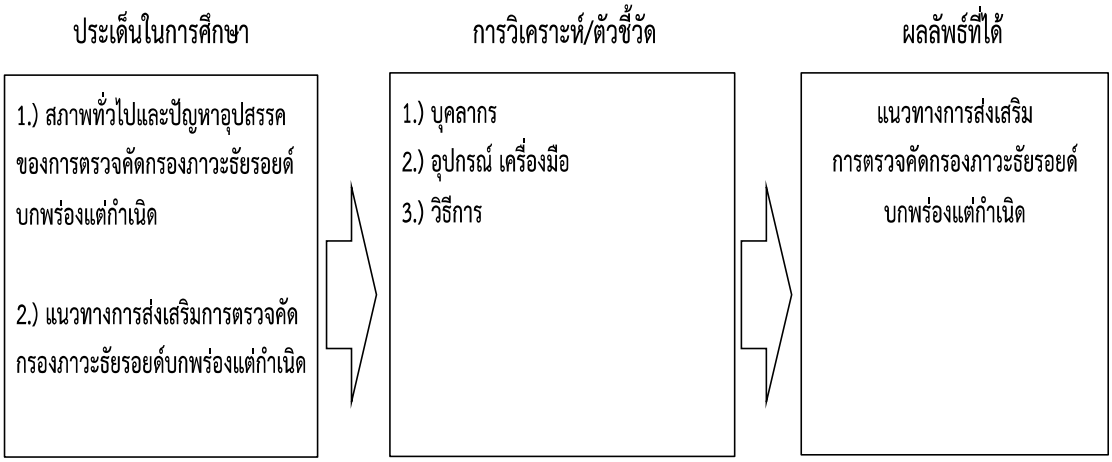


ที่มา : ผู้วิจัยดัดแปลงจาก กิตติพงษ์ คงสมบูรณ์, 2543

กรอบแนวคิดในการวิจัย (Research Framework)

จากการทบทวนวรรณกรรมและงานวิจัยที่เกี่ยวข้องดังกล่าว ผู้วิจัยจึงเสนอกรอบแนวคิดในการวิจัยเพื่อให้ทราบแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะธัยรอยด์บกพร่องแต่กำเนิด โดยกำหนดประเด็นในการศึกษาที่สภาพทั่วไป ปัญหา และ อุปสรรคของการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด และศึกษาแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ในระดับนโยบายและมาตรการที่เกี่ยวข้องโดยดำเนินการวิเคราะห์บุคลากรที่เกี่ยวข้อง อุปกรณ์ เครื่องมือ รวมถึงวิธีการที่เกี่ยวข้องกับการคัดกรองดังกล่าว

แผนภาพที่ 2-2 : กรอบแนวคิดในการวิจัย



ที่มา : ผู้วิจัย, 2560

สรุป

ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (Congenital Hypothyrodism) เป็นสาเหุตสำคัญของภาวะปัญญาอ่อนและความพิการทางสมองอย่างถาวร ที่สามารถป้องกันได้ ถ้าให้การวินิจฉัยและรักษาภายในอายุ 2-3 เดือนดังนั้น การตรวจคัดกรองภาวะธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดมีความจำเป็นและสำคัญอย่างยิ่ง ต่อการรักษาระดับสติปัญญาของทารก หากได้รับการวินิจฉัยและรักษาช้า อาจทำให้ระดับสติปัญญาลดลงได้ ทำให้คุณภาพชีวิตของประชากรดีขึ้น

งานวิจัยนี้ได้ทบทวนวรรณกรรมและงานวิจัยที่เกี่ยวข้อง เพื่อทราบถึงความสำคัญของภาวะพร่องธัยรอยด์ในทารกแรกเกิด ศึกษาหลักการ กระบวนการ แนวปฏิบัติในการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ในกรณีศึกษาต่างๆ ผลที่เกิดขึ้น ปัญหาและอุปสรรคในการดำเนินงานตรวจคัดกรอง รวมถึงศึกษา การตรวจวินิจฉัย การติตตามและการรักษาผู้ป่วย การที่อุบัติการณ์และอัตราการเรียกกลับในแต่ละการวิจัยศึกษามีความแตกต่างกัน โดยเสนอกรอบแนวคิดในการวิจัย ที่จะศึกษาปัจจัยที่มีส่วนเกี่ยวข้อง บุคลากร เทคนิคและวิธีการคัดกรองได้รับการพัฒนา

บทที่ 3
สภาพทั่วไปของการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

การศึกษาในบทที่ 3 มีความมุ่งหมายเพื่อที่จะตอบวัตถุประสงค์ในการวิจัยข้อที่ 1 เพื่อศึกษาสภาวะการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด (Congenital Hypothyroidism) โดยมีลำดับในการศึกษาดังนี้

1. การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด
2. การติดตามทารกแรกเกิดที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน
3. แนวทางการรักษาวภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด
4. การรักษาผู้ป่วยในโรงพยาบาล
5. การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด กรณีศึกษา
6. สรุป

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด มีวัตถุประสงค์ดังต่อไปนี้

1. เพื่อค้นหาทารกแรกเกิดที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด
2. สามารถทราบถึงอุบัติการณ์ของโรคนี้ในทารกแรกเกิด
3. ให้การรักษาผู้ป่วยอย่างทันทีเพื่อป้องกันภาวะปัญญาอ่อนที่จะเกิดขึ้น
4. เพื่อยกระดับมาตรฐานการดูแลทารกแรกเกิดให้ทัดเทียมกับโรงพยาบาลขนาดใหญ่อื่นๆ
5. เพื่อสนองแผนพัฒนาเศรษฐกิจและสังคมแห่งชาติ ฉบับที่ 8 ในหัวข้อการลดภาวะปัญญาอ่อน และมีการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ให้ได้เกินร้อยละ 50 ของประชากร

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด มีกรอบการดำเนินงานดังต่อไปนี้

1. กลุ่มเป้าหมาย คือ ทารกแรกเกิดทุกราย

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด มีแนวดำเนินการบันทึกข้อมูลดังต่อไปนี้ ผู้ให้การรักษากรอกข้อมูลในแบบฟอร์ม ให้ถูกต้อง ครบถ้วน ประกอบไปด้วย

1.1 ข้อมูลหน่วยบริการ ประกอบไปด้วย จังหวัด และ ชื่อหน่วยบริการ

1.2 ประวัติของทารก

1.2.1 เลขบัตรประจำตัวประชาชนของทารก

1.2.2 เพศของทารก

1.2.3 วัน เดือน ปี เกิด เวลาเกิด

1.2.4 น้ำหนักแรกเกิด

1.2.5 HN

1.2.6 หากเด็กป่วย ให้ระบุโรคที่ได้รับการวินิจฉัย

1.2.7 การได้รับยา

1.2.8 วัน เดือน ปี ระบุ เวลาที่เจาะเลือด

1.3 ประวัติของมารดา

1.3.1 เลขบัตรประจำตัวประชาชนของมารดา

1.3.2 ชื่อ-นามสกุล ของมารดา

1.3.3 อายุครรภ์

1.4 ข้อมูลที่สามารถติดต่อได้

1.4.1 ระบุชื่อบุคคลที่ติดต่อได้ เช่น ชื่อมารดา บิดา ผู้ดูแลเด็ก

1.4.2 บ้านเลขที่ หมู่ที่ ตำบล อำเภอ จังหวัด

1.4.3 หมายเลขโทรศัพท์ที่บ้าน หมายเลขโทรศัพท์มือถือ

1.5 อุปกรณ์สำหรับการเก็บตัวอย่างเลือด ประกอบไปด้วย

1.5.1 แอลกอฮอล์ 70 %

1.5.2 Lancet ขนาด 2 มิลลิเมตร กรณีเจาะเลือดจากส้นเท้า หรือ เข็มฉีดยา เบอร์ 24 ขนาด 1 นิ้ว กรณีที่เจาะเลือดจากหลังมือเด็ก

1.5.3 สำลี

1.5.4 ถุงมือทางการแพทย์

1.5.5 กระดาษซับสำหรับเก็บเลือดกระดาษซับสำหรับเก็บเลือดจากทารกแรกเกิดในกิจกรรมการตรวจคัดกรอง ต้องเป็นกระดาษซับที่ได้ผ่านการพิจารณาและรับรองจากองค์การอาหารและยา (FDA) ของประเทศสหรัฐอเมริกา กระดาษซับสำหรับ เก็บเลือดทารกนี้จะไวต่ออุณหภูมิที่เปลี่ยนแปลงและความชื้น ดังนั้นควรเก็บไว้ในที่แห้ง กระดาษซับที่**ใช้ใน**ห้องปฏิบัติการทั่วไปไม่สามารถนำมาใช้งานได้ ก่อนใช้ควรเก็บกระดาษซับไว้ในซองที่จัดส่งไปให้ ไม่ควรเก็บในที่ที่อากาศร้อน และมีความชื้นสูง หลีกเลี่ยงการเก็บในบริเวณแสงแดดส่องถึง ห้ามให้กระดาษซับเปื้อนน้ำ แอลกอฮอล์ น้ำยาฆ่าเชื้อหรือน้ำยาอื่นๆ ทั้งก่อนและหลังหยดเลือด และห้ามสัมผัสกระดาษซับที่จะหยดเลือดทั้งก่อนและหลังหยดเลือดแล้ว

ขั้นตอนการเจาะเลือด

1. ตรวจสอบอายุของเด็กทารกอายุมากกว่า 48 ชั่วโมง และตรวจสอบประวัติทารกที่จะทำการเจาะเลือดกับแบบฟอร์มส่งตรวจให้ถูกต้องตรงกัน

2. เตรียมอุปกรณ์ให้พร้อม รวมถึงภาชนะสำหรับทิ้งเข็มหรือ Lancet

3. ล้างมือให้สะอาดด้วยน้ำและสบู่ เช็ดมือให้แห้ง สวมถุงมือ ทุกครั้งเมื่อทำการเจาะเลือดควรเปลี่ยนถุงมือทุกครั้งเมื่อเจาะเลือดเด็กคนต่อไป

4. การเจาะเลือดเด็ก สามารถเจาะได้ 2 ตำแหน่ง ได้แก่ บริเวณส้นเท้า และบริเวณเส้นเลือดดำหลังมือ

การเจาะเลือดจากส้นเท้า

1. เพิ่มการไหลเวียนของเลือดที่ส้นเท้าโดยการใช้น้ำอุ่นหรือผ้าขนหนูชุบน้ำอุ่นปิดส้นเท้าไว้ประมาณ 3 นาที ถ้าจับให้เท้าห้อยต่ำลงกว่าระดับหัวใจจะทำให้เลือดไหลดีขึ้น

2. ทำความสะอาดบริเวณที่จะเจาะเลือดด้วยแอลกอฮอล์ 70 % แล้วทิ้งไว้สักครู่ให้แอลกอฮอล์ระเหย ถ้าส้นเท้าของทารกยังเปียกน้ำหรือแอลกอฮอล์ขณะทำการเจาะเลือด จะทำให้เลือดเจือจางและมีผลต่อการวิเคราะห์

3. เจาะด้วย Lancet ขนาด 2 มิลลิเมตร

4. เมื่อเจาะแล้วให้เช็ดหยดเลือดหยดแรกด้วยสำลีแห้งที่ฆ่าเชื้อแล้ว

5. บีบส้นเท้าแล้วคลายเบาๆ ให้เลือดซึมออกมาเป็นหยดใหญ่ ๆ

6. หยดเลือดบนกระดาษบริเวณวงกลมที่พิมพ์ไว้วงละ 1 หยด หยดเลือดจะซึมแผ่ออกจนเต็มวง อย่าให้กระดาษซับแตะกับผิวตำแหน่งที่เจาะเลือด การบีบหรือเค้นแรงๆ จะทำให้มีเนื้อเยื่อหลุดปนออกมากับเลือด และห้ามหยดเลือดซ้ำในวงเดิม เพราะการหยดเลือดซ้ำบนกระดาษซับที่วงกลมเดียวกันมากกว่า 1 ครั้งเพราะจะทำให้ไม่สามารถสกัดเลือดออกมาตรวจวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการได้

7. หยดเลือดบนกระดาษให้ครบทุกวง

8. เมื่อเก็บเลือดเสร็จแล้วให้ยกขาเด็กขึ้นเหนือตัวเด็ก ใช้สำลีแห้งที่ฆ่าเชื้อแล้วกดบนรอยเจาะจนกระทั่งเลือดหยุด ไม่แนะนำให้ใช้พลาสเตอร์ยาปิดแผลปิดบนรอยเจาะ

การเจาะเลือดจากเส้นเลือดดำหลังมือเด็ก

1. จับมือเด็กให้เห็นเส้นเลือดดำบนหลังมือ

2. เช็ดตำแหน่งที่ต้องการเจาะเลือดด้วยสำลีชุบแอลกอฮอล์

3. ใช้เข็มฉีดยาเบอร์ 24 ขนาด 1 นิ้ว ไม่ต้องใช้กระบอกฉีดยา เจาะเส้นเลือดดำบนหลังมือ

4. บีบและคลายแขนเบา ๆ ปล่อยให้เลือดซึมออกมาเป็นหยดใหญ่ ๆ

5. หยดเลือดลงบนกระดาษซับบริเวณวงกลมที่พิมพ์ไว้วงละ 1 หยด หยอดเลือดจะซึมแผ่ออกจนเต็มวง ห้ามหยดเลือดซ้ำบนกระดาษที่วงกลมเดียวกันมากกว่า 1 ครั้ง เพราะจะทำให้ไม่สามารถสกัดเลือดออกมาตรวจวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการได้

6. หยดเลือดบนกระดาษให้ครบทุกวง

7. เมื่อเก็บเลือดเสร็จแล้วให้ใช้สำลีแห้งที่ฆ่าเชื้อแล้วกดบนรอยเจาะจนกระทั่งเลือดหยุด ไม่แนะนำให้ใช้พลาสเตอร์ยาปิดแผล ปิดบนรอยที่เจาะเลือด

ข้อแนะนำ

1. การเจาะเลือดจากเส้นเลือดดำหลังมือเด็ก ควรกระทำโดยแพทย์หรือพยาบาลผู้เชี่ยวชาญเท่านั้น

2. อย่าเจาะเลือดจากมือข้างเดียวกับข้างที่กำลังให้น้ำเกลือทางเส้นเลือด

3. ในกรณีทารกป่วยที่ต้องได้รับการดูแลเป็นพิเศษ การเจาะอาจต้องอยู่ในดุลพินิจของแพทย์ หรือหากมีการเจาะเก็บเลือดเพื่อกรณีอื่น อาจเก็บตัวอย่างบนกระดาษซับเลือดในคราวเดียวกันได้

4. เข็มฉีดยาและ Lancet ให้ทิ้งลงในภาชนะป้องกันการแทงทะลุ ห้ามนำกลับมาใช้อีก

การตากแห้งตัวอย่างกระดาษซับเลือด

ตากตัวอย่างกระดาษซับเลือดที่อุณหภูมิห้องให้แห้งโดยวางในแนวระนาบ อย่างน้อย 3 ชั่วโมง

ข้อควรปฏิบัติในการตากตัวอย่างกระดาษซับเลือด

1. หลีกเลี่ยงจากบริเวณที่มีอุณหภูมิสูง เช่น เครื่องมือที่ปล่อยความร้อน
2. หลีกเลี่ยงจากบริเวณที่แสงแดดส่องโดยตรง
3. หลีกเลี่ยงจากบริเวณที่โดนลมโดยตรง
4. ไม่ควรวางแตะกับวัสดุอื่นระหว่างตาก
5. ไม่ทำการตากแห้งด้วยความร้อน

ข้อห้ามในการตากตัวอย่างกระดาษซับเลือด

1. ตากกระดาษซับไม่เป็นแนวระนาบ
2. วางที่ตากกระดาษซับในแนวนอน
3. ตากให้แห้งโดยใช้ลมเป่า ตากโดนลมจากเครื่องปรับอากาศโดยตรง หรือตากโดนแสงแดดส่อง

การเก็บและการนำส่งตัวอย่างกระดาษซับเลือด

1. เมื่อตัวอย่างกระดาษซับเลือดแห้งแล้ว ให้นำใส่ซองกระดาษสีน้ำตาลที่รับจากห้องปฏิบัติการที่รับตรวจ
2. ส่งทางไปรษณีย์ หรือช่องทางที่กำหนด ทุกวัน
3. ไม่นำตัวอย่างกระดาษซับเลือดใส่ซองพลาสติกเพราะถ้าตัวอย่างกระดาษซับเลือดแห้งไม่สนิทจะทำให้ขึ้นราได้
4. การเก็บต้องระวังอย่าให้ถูกสัตว์แทะ เช่น แมลงสาบหรือหนู
5. เมื่อตัวอย่างกระดาษซับเลือดแห้ง ระวังอย่าทำให้ตัวอย่างกระดาษซับเลือดเปียกซ้ำ เพราะถึงแม้ว่าจะทำให้แห้งใหม่ ก็ไม่สามารถสกัดเลือดออกมาตรวจวิเคราะห์ได้

กระดาษซับเลือดที่มีสภาพสมบูรณ์ต้องมีลักษณะดังนี้

1. ต้องมีหยดเลือดเต็มวงครบทุกวง
2. ไม่หยดเลือดซ้ำในวงเดียวกัน
3. เลือดซึมทะลุถึงด้านหลังกระดาษซับ
4. กระดาษซับเลือดต้องไม่ขึ้นรา
5. กระดาษซับเลือดต้องไม่มีการเปื้อนน้ำ แอลกอฮอล์ หรือน้ำยาสารเคมี
6. กระดาษซับเลือดต้องไม่ถูกสัตว์กัดแทะ

การเก็บตัวอย่างเลือดบนกระดาษซับที่ดีเป็นสิ่งจำเป็นต่อการตรวจวิเคราะห์ ถ้าได้ตัวอย่างกระดาษซับเลือดที่ไม่สมบูรณ์ จะทำให้ผลการตรวจผิดพลาดได้โดยเฉพาะเป็นค่าปริมาณที่ก้ำกึ่งในการแปลผลว่าปกติหรือผิดปกติ

เกณฑ์การปฏิเสธตัวอย่างกระดาษซับเลือดที่มีสภาพไม่สมบูรณ์

1. ไม่มีประวัติทารกแนบติดมากับตัวอย่างกระดาษซับเลือด หรือแนบใบประวัติที่ไม่มีการกรอกข้อมูล

2. ประวัติทารกที่ขาดข้อมูลสำคัญในการสอบกลับดังต่อไปนี้ ชื่อ เลขบัตรประจำตัวประชาชนของมารดา วัน เดือน ปี เกิด วันเจาะเลือด และ HN ทั้ง 4 ข้อมูลในรายเดียวกัน

3. เป็นตัวอย่างกระดาษซับเลือดที่ทางโรงพยาบาลเก็บไว้นาน เมื่อหน่วยรับตรวจได้รับแล้วพบว่าตัวอย่างมีการค้างส่งเกิน 1 เดือน

4. เป็นตัวอย่างกระดาษซับเลือดที่ไม่มีหยดเลือด

5. เป็นตัวอย่างกระดาษซับเลือดที่เปื้อน แอลกอฮอล์ น้ำ หรือน้ำยาต่าง ๆ ทำให้ไม่สามารถตรวจวิเคราะห์ได้

6. เป็นตัวอย่างกระดาษซับเลือดที่ขึ้นรา

7. เป็นตัวอย่างกระดาษซับเลือดที่ถูกสัตว์กัดแทะ

8. เป็นตัวอย่างกระดาษซับเลือดที่เห็นอย่างชัดจนว่าหยดเลือดทับกัน จนไม่สามารถตรวจวิเคราะห์ได้

9. เป็นตัวอย่างกระดาษซับเลือดที่เลือดซึมไม่ถึงด้านหลังจนไม่สามารถตรวจวิเคราะห์ได้

10. เป็นตัวอย่างกระดาษซับเลือดที่มีลิ่มเลือดจับตัวแข็งบนวงเลือด จนไม่สามารถตรวจวิเคราะห์ได้

11. เป็นตัวอย่างที่กระดาษซับเลือดหมดอายุ

การตรวจยืนยันภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ในทารกแรกเกิด

การตรวจยืนยันภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ในทารกแรกเกิด ต้องทำการตรวจหาระดับ Thyroid Stimulating Hormone (TSH) และ Free T4 (FT4) กรณีที่หน่วยบริการมีศักยภาพในการตรวจ Free T4 ให้ตรวจเอง กรณีที่ส่งตรวจไปยังหน่วยบริการอื่น ๆ ดำเนินการดังต่อไปนี้

การเก็บตัวอย่างซีรัมเพื่อนำส่งตรวจยืนยัน

1. เจาะเลือดให้ได้ประมาณ 2-3 มิลลิลิตร

2. นำไปแยกปั่นซีรัม

3. ดูดซีรัมแยกเก็บใส่หลอดไห้ได้ประมาณ 1-2 มิลลิลิตร พันพาราฟิล์มปิดปากหลอดให้สนิทหรือใส่หลอดที่มีฝาปิดสนิทป้องกันการรั่วซึม

4. ติดฉลากที่มีเลขบัตรประจำประชาชน ชื่อ นามสกุล และ HN ของผู้ป่วยที่ชัดเจนและนำส่งห้องปฏิบัติการ

การติดฉลาก มีข้อควรปฏิบัติในการติดฉลากดังนี้

1. ติดฉลากที่มีข้อมูล เลขบัตรประจำตัวประชาชน,ชื่อ นามสกุล เป็นแนวตรง และควรติดเฉพาะด้านหน้าหลอดซีรัม ไม่ควรพันฉลากที่มีข้อมูลรอบหลอดซีรัมเพราะจะทำให้มองไม่เห็นระดับซีรัมในหลอด

2. เมื่อติดฉลากแล้ว ควรเว้นช่องว่างให้เห็นระดับซีรัมที่ส่งใส่ลงมาในหลอด

ข้อควรระวัง

1. ควรระวังให้มีการปนเปื้อนเชื้อน้อยที่สุด เพื่อไม่ให้ซีรัมเสีย
2. ควรใช้ภาชนะที่สะอาดปราศจากเชื้อหรือวัตถุปนเปื้อนและมีฝาปิดสนิทในการบรรจุซีรัมส่งตรวจ
3. ไม่ควรใช้หลอดแก้วบรรจุซีรัม เนื่องจากอาจเกิดอุบัติเหตุจากการที่หลอดแก้วแตกในขณะนำส่งห้องปฏิบัติการ

ลักษณะซีรัมที่มีสภาพเหมาะสม

ซีรัมที่มีคุณภาพที่ดี เป็นสิ่งจำเป็นต่อการตรวจวิเคราะห์ ทำให้ผลการตรวจวิเคราะห์มีความถูกต้องและน่าเชื่อถือ ดังนี้

1. ซีรัมต้องมีลักษณะเหลว ใส สีเหลืองอ่อน
2. มีปริมาณอย่างน้อย 1-2 มิลลิลิตร
3. ไม่ควรมีเม็ดเลือดแดงแตก (Hemolysis) ถ้ามีเม็ดเลือดแดงแตกซีรัมจะมีสีชมพู/แดง

เกณฑ์การปฏิเสธตัวอย่างซีรัม

ลักษณะของซีรัมที่หน่วยบริการรับตรวจไม่สามารถตรวจวิเคราะห์ได้ จะถูกปฏิเสธและต้องส่งตัวอย่างใหม่ ได้แก่

1. ส่งตัวอย่างผิดหน่วยที่รับตรวจ
2. ไม่มีฉลากระบุข้อมูลของตัวอย่างซีรัมบนหลอดบรรจุซีรัม
3. ฉลากหรือใบนำส่ง มีข้อมูลไม่ครบถ้วน ไม่ชัดเจน
4. ฉลากที่ติดหลอดบรรจุซีรัม มีรายละเอียดไม่ตรงกับใบนำส่ง เช่น เลขบัตรประจำตัวประชาชน ชื่อ นามสกุล HN
5. ตัวอย่างซีรัมใส่ในหลอดที่มีสารกันเลือดแข็ง
6. ตัวอย่างซีรัมมีปริมาณไม่เพียงพอกับการตรวจ
7. หลอดบรรจุตัวอย่างซีรัม แตก รั่ว ปิดไม่สนิท ทำให้มีซีรัม รั่วออก
8. ตัวอย่างซีรัมมีเม็ดเลือดแดงแตก (Hemolysis) มีสีชมพู/แดง ในระดับ 3 + ถึง 4 +
9. ตัวอย่างซีรัมเสีย

การเก็บรักษาตัวอย่างซีรัม

ควรเก็บตัวอย่างซีรัมที่อุณหภูมิ 2-8 องศาเซลเซียส ตลอดเวลาจากโรงพยาบาลจนถึงหน่วยบริการที่รับตรวจ ในกรณีที่ยังไม่สามารถส่งได้ทันทีให้นำตัวอย่างซีรัมแช่แข็งไว้จนกว่าจะถึงเวลานำส่ง

การนำส่งตัวอย่างซีรัมไปหน่วยบริการที่รับตรวจ

นำหลอดตัวอย่างซีรัมใส่ถุงพลาสติกที่สะอาด และปิดสนิทเพื่อป้องกันการปนเปื้อนจากน้ำที่ละลายจากน้ำแข็งที่ใช้แช่เย็นตัวอย่าง แล้วใส่ในกระติกน้ำแข็งหรือกล่องโฟมที่บรรจุน้ำแข็งหรือ Cold–hot pack เพื่อแช่เย็นระหว่างนำส่งตัวอย่างซีรัม มายังจุดที่กำหนดรับตัวอย่างของหน่วยบริการที่รับตรวจแจ้งช่องทางการนำส่งไปยังหน่วยบริการที่รับตรวจ เช่น ทางเครื่องบิkน ทางรถทัวร์ ทางรถไฟ ทางไปรษณีย์

การขอตรวจวิเคราะห์ตัวอย่างซ้ำ โดยใช้ตัวอย่างเดิมที่เคยส่งมาแล้ว

หน่วยบริการที่ส่งตรวจสามารถขอตรวจตัวอย่างเดิมซ้ำ กรณีที่สงสัยในการตรวจวิเคราะห์ครั้งแรกภายใน 3 เดือน สำหรับตัวอย่างกระดาษซับเลือดและภายในเวลา 1 เดือน สำหรับตัวอย่างซีรัม โดยการทำหนังสือขอความอนุเคราะห์เพื่อตรวจซ้ำ

การบันทึกข้อมูลการและการรายงานผลการตรวจ แบ่งออกเป็น 2 รูปแบบ

1. การส่งตรวจไปยังศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแห่งชาติ สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

1.1 การตรวจคัดกรองภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ในทารกแรกเกิด

1.1.1 การส่งข้อมูล ให้หน่วยบริการบันทึกข้อมูลให้ครบถ้วน ถูกต้องในแบบฟอร์มนำส่งตามที่ศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแห่งชาติ กำหนด

1.1.2 การรับรายงานผลการคัดกรอง

กรณีผลผิดปกติ ศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแห่งชาติ จะรายงานผลด่วนบน www.neoscreen.go.th ที่โปรแกรมรายงานผลการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแบบออนไลน์ (NNSPLimsPlus) และ SMS แจ้งเตือนรายงานผลไปยังเจ้าหน้าที่ผู้รับผิดชอบเพื่อให้เข้าไปเปิดรายงานและติดตามเด็กมาตรวจยืนยันทันที

กรณีผลปกติหน่วยบริการสามารถรับรายงานผลจาก www.neoscreen.go.th ที่โปรแกรมรายงานผลการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแบบออนไลน์ (NNSPLimsPlus) : สำหรับ สถานพยาบาล/หน่วยงานสาธารณสุข

1.2 การตรวจยืนยันภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ในทารกแรกเกิด

1.2.1 หน่วยบริการบันทึกข้อมูลในแบบฟอร์มนำส่งที่แนบท้ายใบรายงานผลด่วน ให้ถูกต้อง ครบถ้วน แล้วนำส่งศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองฯพร้อมกับตัวอย่างซีรัม

1.2.2 ศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองฯจะรายงานผลบนเว็บไซต์ www. neoscreen. go.th ที่โปรแกรมรายงานผลการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแบบออนไลน์ (NNSPLimsPlus) สำหรับสถานพยาบาล/หน่วยงานสาธารณสุข

2. การส่งตรวจภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ในเด็กแรกเกิด ไปยังหน่วยบริการที่รับส่งต่อเฉพาะด้านเทคนิคการแพทย์ เช่น คณะเทคนิคการแพทย์ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ หรือโรงพยาบาลที่มีศักยภาพในการตรวจคัดกรองภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ในทารกแรกเกิดได้

2.1 การส่งตรวจคัดกรองภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ในทารกแรกเกิด

2.1.1 ให้หน่วยบริการบันทึกข้อมูลในระบบบูรณาการการคัดกรองหญิงตั้งครรภ์และทารกแรกเกิด (National Perinatal Registry Portal) http://NPRP.nhso.go.th/NPRP

2.1.2 การรับรายงานผลการคัดกรอง

หน่วยบริการสามารถรับรายงานผลการคัดกรองทันทีจาก ระบบบูรณาการการคัดกรองหญิงตั้งครรภ์และทารกแรกเกิด เมื่อหน่วยบริการที่รับตรวจรายงานผล

2.2 การตรวจยืนยัน ทั้ง TSH และ Free T 4

2.2.1 ให้หน่วยบริการบันทึกข้อมูลในระบบบูรณาการการคัดกรองหญิงตั้งครรภ์และทารกแรกเกิด ทั้งการตรวจเองและการส่งตรวจ ดังนี้

2.2.1.1 กรณีหน่วยบริการตรวจเอง บันทึกข้อมูล ทันทีที่ทราบผล เพื่อให้สามารถติดตามเด็กมารับการดูแลรักษาทันเวลา

2.2.1.2 วันที่ทำการตรวจยืนยัน

2.2.1.3 ผลการทดสอบ TSH.....mU/l

2.2.1.4 ผลการทดสอบ Free T4 ..... ng/dl

2.2.1.5 กรณีหน่วยบริการรับตรวจ บันทึกข้อมูล วันที่รับตัวอย่างด้วย ขอให้บันทึกทันทีที่ทราบผล เพื่อให้สามารถติดตามเด็กมารับการดูแลรักษาทันเวลา

การติดตามทารกแรกเกิดที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน

เมื่อทารกแรกเกิดได้รับตรวจคัดกรองแล้วพบว่ามีผลผิดปกติ หน่วยบริการต้องติดตามให้ทารกได้มาตรวจยืนยันและรับยา Thyroxine ภายในอายุไม่เกิน 14 วัน และเมื่อวินิจฉัยว่าเด็กมีภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์ต้องได้รับการติดตามดูแลอย่างต่อเนื่องเป็นเวลาอย่างน้อย 3 ปี หากเด็กเป็นโรคแบบถาวรต้องรับประทานยาตลอดชีวิต ในการดำเนินงานติดตามผลการคัดกรองและติดตามให้ได้รับการดูแลรักษา หน่วยงานที่รับผิดชอบ คือ ศูนย์ติดตามการคัดกรองและการรักษาภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิด สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

วัตถุประสงค์และการดำเนินงานของศูนย์ติดตามการคัดกรองฯ

1. พัฒนาระบบการติดตามทารกที่มีผลตรวจคัดกรองผิดปกติ โดยศูนย์ติดตามการตรวจคัดกรองเด็กแรกเกิด
2. พัฒนาแนวทางการส่งกระดาษซับเลือดไปยังกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ภายใน 4 วัน นับจากวันเจาะเลือด
3. พัฒนาระบบการส่งต่อข้อมูลผลการตรวจไปยังโรงพยาบาลต้นสังกัด เพื่อให้ทราบผลการตรวจคัดกรองภายใน 3 วัน
4. พัฒนาระบบการติดตามทารกที่มีผลการตรวจคัดกรองผิดปกติ ให้ได้รับการวินิจฉัยและการรักษาก่อนอายุ 14 วัน
5. พัฒนาแนวทางส่งเสริมให้ทารกที่เป็นโรคได้รับยารักษาในระยะเวลาที่เหมาะสมและต่อเนื่องจนถึงอายุ 3 ปี
6. ติดตามผลพัฒนาการของทารกที่เป็นโรคจนถึงอายุ 3 ปี
7. สรุปผลดำเนินการเพื่อใช้เป็นข้อมูลของประเทศในการกำหนดนโยบายต่อไป

กระทรวงสาธารณสุขได้กำหนดบทบาทในการติดตามการคัดกรองและรักษาภาวะดังกล่าว โดยการก่อตั้งของศูนย์ติดตามการคัดกรองและการรักษาภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิด สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี ซึ่งมีบทบาทหน้าที่ดังต่อไปนี้

1. ทารกที่มีผลการคัดกรองผิดปกติ

1.1 เมื่อศูนย์ติดตามการคัดกรองฯ รับรายงานข้อมูลจากหน่วยบริการที่รับตรวจจากระบบบูรณาการการคัดกรองหญิงตั้งครรภ์และทารกแรกเกิด (National Perinatal Registry Portal) http://NPRP.nhso.go.th/NPRP จะประสานงานให้มาตรวจยืนยันโดยอายุเด็กไม่เกิน 14 วัน ไปยังโรงพยาบาลที่เจาะเลือดตรวจคัดกรอง, สำนักงานสาธารณสุขจังหวัด, สำนักงานสาธารณสุขอำเภอ, โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพตำบล, ผู้ปกครองเด็ก ตามลำดับ โดยดำเนินการทุกวันโดยไม่เว้นวันหยุดราชการ

1.2 กรณีที่โรงพยาบาลต้นสังกัด ไม่สามารถตามผู้ป่วยได้ภายใน 24 ชั่วโมง ให้แจ้งไปยังศูนย์ติดตามการคัดกรองและการรักษาภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิด

2. ทารกที่มีผลยืนยันผิดปกติ (วินิจฉัยเป็นโรคภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์)

2.1 ประสานงานกับผู้ปกครองเด็ก และ/หรือแพทย์ผู้รักษา โดยการโทรศัพท์ติดตามให้มารับยาอย่างสม่ำเสมอ และประเมินพัฒนาการ เมื่อเด็กอายุ 1, 2, 4, 6, 9, 12, 18, 24 และ 36 เดือน

2.2 รายงานผลการดำเนินงานในระบบบูรณาการการคัดกรองหญิงตั้งครรภ์และทารกแรกเกิด (National Perinatal Registry Portal)

2.3 เมื่อเด็กอายุ 3 ปี แนะนำให้รับการประเมินพัฒนาการจากกุมารแพทย์ และประเมินผลการรักษาว่าจะสามารถหยุดยาได้ หรือต้องรับยาตลอดไป

3. ให้คำปรึกษากับบุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุข และประชาชนทั่วไปในการดูแลรักษาผู้ป่วยที่มีภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิด

แนวทางการรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

1. การคัดกรอง TSH ในทารกแรกเกิด อายุ 48-96 ชั่วโมง

1.1 ทารกที่กลับบ้านก่อนอายุ 2 วัน (48 ชั่วโมง) ให้เจาะเลือดก่อนกลับบ้าน

1.2 ทารกเกิดที่บ้านหรือป่วยหนัก ควรคัดกรองภายในอายุ 7 วัน และก่อนที่จะได้รับการเติมหรือถ่ายเลือด

1.3 ทารกเกิดก่อนกำหนด อายุครรภ์น้อยกว่า 36 สัปดาห์ หรือมีน้ำหนักแรกเกิดน้อยกว่า 2,500 กรัมหรือทารกแฝดที่เป็น monozygotic twin ควรทำการตรวจคัดกรอง 2 ครั้ง หรือเมื่อแรกเกิด และเมื่ออายุ 2–3 สัปดาห์

1.4 ทารกเกิดก่อนกำหนดที่ป่วยหนักและได้รับยา dopamine ควรทำการตรวจคัดกรอง 2 ครั้ง คือ เมื่อแรกเกิด (ภายในอายุ 7 วัน) และเมื่อหยุดการให้ dopamine อย่างน้อย 24-48 ชั่วโมง เนื่องจาก dopamine ทำให้ TSH มีค่าลดลง

1.5 ทารกที่มารดาเป็น Graves disease ควรทำการตรวจ T4 หรือ free T4, T3 และ TSH เมื่อแรกเกิดและทำซ้ำเมื่ออายุ 1-2 สัปดาห์

2. ผลการคัดกรองที่ผิดปกติ ตรวจโดยหน่วยบริการในระบบหลักประกันสุขภาพ

3. ควรเจาะเลือดทารกที่มีผลการคัดกรองผิดปกติ เพื่อยืนยันการวินิจฉัยเมื่ออายุ 1–2 สัปดาห์ พร้อมกับเริ่มการรักษาโดยให้ยา thyroxine หลังเจาะเลือดทันทีโดยไม่ต้องรอผลการตรวจยืนยัน ยกเว้นว่าสามารถรู้ผลการตรวจยืนยันภายในวันเดียวกัน ขนาดยา 10–15 ไมโครกรัม/

กิโลกรัม/วัน รูปแบบของยาเป็นยาเม็ดขนาด 50 และ 100 ไมโครกรัม แบ่งยาบดละลายน้ำปริมาณเล็กน้อย กินวันละ 1 ครั้ง ผสมยาใหม่ทุกวันและกินทันทีหลังผสมยาเสร็จ แนะนำให้กินยาเมื่อท้องว่าง ไม่ควรให้พร้อมกับยาที่มีเหล็กและแคลเซียม นมถั่วเหลือง และอาหารที่มีเส้นใยสูง หลีกเลี่ยงการใช้ยาน้ำโดยเฉพาะยาน้ำที่ผสมขึ้นเองล่วงหน้าครั้งละมากๆ

4. ทารกอายุ 1–2 สัปดาห์ ค่าปกติของ free T4 1.6–3.8 นาโนกรัม/เดซิลิตร, T4 9.8-16.6 ไมโครกรัม/เดซิลิตรและ TSH 1.7–9.1 มิลลิยูนิต/ลิตรทารกอายุ 2–4 สัปดาห์ ค่าปกติของ free T4 0.9–2.2 นาโนกรัม/เดซิลิตร, T4 6.9-16.6 ไมโครกรัม/เดซิลิตรและ TSH 1.7–9.1 มิลลิยูนิต/ลิตร

5. ติดตามผู้ป่วยและตรวจ free T4 และ TSH ทุก 3–6 เดือน เป็นระยะเวลาอย่างน้อย 2 ปี หากผลเลือดปกติ คือ free T4 ปกติ และ TSH <5 มิลลิยูนิต/ลิตร สามารถหยุดการติดตามผู้ป่วยได้

ข้อตกลงแนวทางปฏิบัติเกี่ยวกับภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิด

ในปี ค.ศ. 2014 กลุ่มสมาคมกุมารแพทย์ต่อมไร้ท่อจากทวีปยุโรป เอเชีย และออสเตรเลีย ได้ร่วมกันกำหนดแนวทางปฏิบัติ (Clinical Practice Guideline: CPG) ของภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิด ซึ่งมีรายละเอียดใกล้เคียงกับของชมรมต่อมไร้ท่อเด็กและวัยรุ่นแห่งประเทศไทย แต่มีข้อแตกต่างเล็กน้อยดังนี้

1. ให้การรักษาทันทีในทารกที่มีระดับ TSH จากการคัดกรองทารกแรกเกิดตั้งแต่ 40 มิลลิยูนิต/ลิตร ขึ้นไป โดยไม่จำเป็นต้องรอผลการตรวจยืนยัน

2. ในทารกอายุมากกว่า 21 วัน ที่มีระดับ Free T4 ปกติ แต่ TSH มีค่า 6–20 มิลลิยูนิต/ลิตร แนะนำให้ตรวจเอกซเรย์อายุกระดูก Thyroid Scan หรือคลื่นเสียงความถี่สูงของต่อมธัยรอยด์ ในส่วนของการรักษาทำได้ 2 แบบ คือให้การรักษาทันทีแล้วหยุดยาภายหลัง หรือถ้ายังไม่เริ่มรักษาให้ติดตามระดับ free T4 และ TSH อีก 2 สัปดาห์ โดยมีผู้ปกครองเป็นผู้ร่วมตัดสินใจ ถ้าระดับ TSH ยังสูง ควรเริ่มให้การรักษา

3. การเริ่มรักษาด้วยยา L–thyroxine ไม่ควรเกินอายุ 2 สัปดาห์

4. การวัดระดับ Free T4 และ TSH ควรทำหลังจากกินยา L–thyroxine มื้อสุดท้ายไปแล้วมากกว่า 4 ชั่วโมง

5. ทารกเกิดก่อนกำหนด เจ็บป่วย แฝด ทารกที่ได้รับการตรวจคัดกรองภายในอายุ 24 ชั่วโมงแรก ควรได้รับการตรวจคัดกรองครั้งที่ 2 ในอีก 2 สัปดาห์ถัดมา

6. การตรวจทางโมเลกุลพันธุศาสตร์ (Molecular Genetic Study) ควรทำในทารกกลุ่มอาการต่างๆ ทารกที่มีประวัติครอบครัวหรือพี่น้องมีภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิดชนิด Dysgenesis เพื่อค้นหาการกลายพันธุ์ของยีน TSH-R หรือ PAX8

7. การวินิจฉัยก่อนคลอดของทารกในครรภ์ที่ตรวจพบคอพอกจากการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง หรือมีประวัติครอบครัวเป็น Dyshormonogenesis ที่เกิดจากความผิดปกติของยีน การวัดระดับฮอร์โมนธัยรอยด์ของทารกในครรภ์ขึ้นกับแนวทางของแต่ละประเทศและควรมีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญสหสาขาร่วมประเมิน

การรักษาผู้ป่วยในโรงพยาบาล

แนวทางการรักษาผู้ป่วย โดยทั่วไปใช้ยาเม็ด L–thyroxine มี 2 ขนาด คือ เม็ดละ 50 และ 100 ไมโครกรัม ให้บดผสมน้ำเปล่า หรือนม ไม่ควรกินพร้อมกับนมถั่วเหลือง อาหารที่มีกากใยสูง ธาตุเหล็ก แคลเซียม หรือยากันชัก เพราะจะลดการดูดซึมยาที่ลำไส้ ในเด็กโตการดูดซึมของยาจะลดลง ถ้ากินพร้อมอาหาร จึงควรให้ยาก่อนอาหาร ขนาดยาที่ใช้ในทารกภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิดรุนแรง คือ 10–15 ไมโครกรัม/กก./วัน วันละครั้ง ในรายที่ไม่รุนแรง คือระดับ free T4 ไม่ต่ำมาก และ TSH ไม่สูงมาก ให้ใช้ขนาดยา 5 ไมโครกรัม/กก./วัน ที่สำคัญคือการติดตามผลการรักษาโดยให้ระดับ T4 (หรือ free T4) และ TSH อยู่ในเกณฑ์ปกติตามอายุ

การติดตามผลการรักษา

ควรมีการประเมินในด้านต่างๆ ดังนี้

1. ลักษณะทางคลินิกโดยเฉพาะการเติบโตและพัฒนาการ
2. การตรวจวัดระดับฮอร์โมน หลังให้การรักษาด้วยยา L–thyroxine ควรติดตามระดับ T4 (หรือ Free T4) และ TSH ดังนี้
   - 2.1 หลังให้ยา 2–4 สัปดาห์
   - 2.2 ทุก 1–2 เดือน ในอายุ 6 เดือนแรก
   - 2.3 ทุก 3–4 เดือน ระหว่างอายุ 6 เดือนถึง 3 ปี
   - 2.4 ทุก 6–12 เดือน หลังอายุ 3 ปี จนหยุดการเติบโต

โดยปรับขนาดยาให้ได้ระดับ T4 (หรือ Free T4) และ TSH อยู่ในเกณฑ์ปกติ โดย Free T4 ประมาณ 1.4–2.3 นาโนกรัม/ดล. และ TSH มีค่า 0.5–2.0 มิลลิยูนิต/ลิตร ซึ่งเป็นค่า Free T4 ที่อยู่ในระดับสูงของค่าปกติ (Upper Normal Range) และ TSH อยู่ในระดับต่ำของค่าปกติ (Lower Normal Range) ควรวัดระดับ T4 (หรือ free T4) และ TSH ทุกครั้งหลังจากที่มีการปรับขนาดยาไปแล้ว 4 สัปดาห์ ถ้ามีฮอร์โมนธัยรอยด์เกินอาจทำให้เกิดรอยต่อกะโหลกศีรษะเชื่อมกันก่อนกำหนด (Premature Craniosynostosis) และระดับสติปัญญาต่ำกว่าปกติ ไม่ควรหยุดยาในเด็กภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิดจากสาเหตุ Dysgenesis ของต่อมธัยรอยด์ กลุ่ม Dyshormonogenesis สามารถหยุดยาเมื่ออายุ 3 ปี และติดตามระดับ T4 (หรือ Free T4) และ TSH 4 สัปดาห์หลังหยุดยา ถ้าระดับ TSH สูงขึ้นมากกว่า 5 มิลลิยูนิต/ลิตร ถือว่าเป็นภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิดแบบถาวร ควรให้การรักษาต่อ แต่ถ้าระดับปกติหลังหยุดยา 4 สัปดาห์ อาจเป็นภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิดแบบชั่วคราว ควรติดตามระดับ T4 (หรือ Free T4) และ TSH อีก 4 ครั้ง ห่างกัน 6 เดือน

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด กรณีศึกษา

การศึกษากำหนดขอบเขตในการศึกษาที่โรงพยาบาลตำรวจ โดยให้ความสำคัญกับบุคลากร อุปกรณ์ และวิธีการที่เกี่ยวข้องเพื่อให้ข้อมูลและเตรียมความพร้อมของบุคลากร เครื่องมือทดสอบประสิทธิภาพของน้ำยา กำหนดค่า Cutting Point ของ Blood TSH โดยกำหนดการศึกษาที่โรงพยาบาลตำรวจ ในช่วงเดือนมกราคม ถึง เดือนธันวาคม พ.ศ. 2559

วิธีการศึกษาใช้วิธี Longitudal Prospective Studyเก็บเลือดจากการหยดเลือดลงกระดาษกรอง เพื่อค้นหาค่า TSH จากทารกแรกเกิดทุกคนที่คลอดในโรงพยาบาลตำรวจนำตัวอย่างเลือดที่เก็บได้ มาตรวจหาค่า TSH โดยวิธี MEIA (Microparticle Enzyme Immunoassay) ทารกแรกเกิดที่มีค่า Blood TSH > 25 mu/L ที่เป็นค่า Cutting Point ในการศึกษาครั้งนี้ จะถูกเรียกกลับมาโรงพยาบาลเพื่อทำการตรวจยืนยันการวินิจฉัยโรคนี้ (Confirmation tests) Confirmation Tests ได้แก่ FT4, TSH, X-Ray Bone Age, Thyroid Scan

ผลการศึกษาในกรณีศึกษา มีจำนวนทารกแรกเกิดที่ได้รับการเก็บ Blood TSH จำนวน 7.753 ราย จำนวนทารกแรกเกิดมีชีพในช่วงเวลาเดียวกัน เท่ากับ 7,772 ราย คิดเป็นจำนวนทารกแรกเกิดที่ได้รับการตรวจคัดกรองจำนวนทั้งสิ้น 99.75% ในการศึกษาครั้งนี้สามารถเก็บตัวอย่างเลือดได้ในอัตราที่สูงมาก เนื่องจากได้รับความร่วมมืออย่างดีจากเจ้าหน้าที่ที่เกี่ยวข้อง ในส่วนที่ไม่สามารถเก็บตัวอย่างได้ ส่วนใหญ่เป็นทารกแรกเกิดที่คลอดก่อนกำหนดหรือพิการแต่กำเนิดหรือเสียชีวิตหรือส่งตัวไปรักษาที่โรงพยาบาลอื่น

จากตัวอย่าง Cord Blood TSH ที่ได้รับการตรวจ สามารถค่าเฉลี่ยของ Cord Blood TSH ได้ดังนี้ ค่าเฉลี่ย Blood TSH เท่ากับ 4.92 ±2.08 mU/Lซึ่งใกล้เคียงกับค่ามาตรฐานทั่วไป

จากจำนวนทารกแรกเกิดที่ได้รับการตรวจค่า Blood TSH พบว่า มีทารกแรกเกิดที่มี Cord Blood TSH >25 mU/L มากกว่าค่า Cutting Point เท่ากับ 117 ราย ซึ่งสามารถคำนวณหาค่าอัตราการเรียกกลับมาตรวจซ้ำ (Recall Rate) ได้เท่ากับ 1.5%

ทารกแรกเกิดที่ตรวจพบค่า TSH >25 mU/L ได้รับการตรวจยืนยันโรคนี้จำนวน 107 ราย พบว่า มีทารกแรกเกิด 2 ราย ที่มีผลเลือดและการตรวจ X-Ray Bone Age เข้าได้กับภาวะ Congenital Hypothyroidism โดยเป็นเพศหญิง 1 คนและเพศชาย 1 คน รายละเอียดดังตารางที่ 3-1

ตารางที่ 3-1 : ทารกแรก 2 รายที่มีผลเลือดและ X-Ray Bone Age เข้าได้กับภาวะ Congenital Hypothyroidis

ผู้ป่วย	Blood TSH	อายุของผู้ป่วย ขณะมาตรวจซ้ำ	ผลเลือดและ X-Ray Bone Age ของผู้ป่วย		
			FT4	TSH	X-Ray Bone Age
ด.ญ.	97	12 วัน	1.28	57.82	40 wks Gestation
ด.ช.	>100	17 วัน	0.6	>100	36 wks Gestation

ที่มา : ผู้วิจัย, 2560

จากการตรวจ Blood TSH Screening จากจำนวนทารกแรกเกิด 7,753 คน ที่โรงพยาบาลตำรวจ ระหว่างเดือนมกราคมถึงเดือนธันวาคม พ.ศ. 2559 สามารถคำนวณอุบัติการณ์ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดที่คลอดในโรงพยาบาลตำรวจ เท่ากับ 1 : 3,876 การเกิดมีชีพ โดยคำนวณจากจำนวนผู้ป่วย 2 รายต่อจำนวนตัวอย่างที่ตรวจ 7,753 ราย ซึ่งค่าที่ได้ใกล้เคียงกับอุบัติการณ์ทั่วไป คือ ปริมาณ 1 : 2,000 – 1 : 4,000 การเกิดมีชีพ

เมื่อเปรียบเทียบกับอุบัติการณ์ของการตรวจกรองเพื่อค้นหาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด สามารถแสดงได้ดังตารางที่ 3-2

ตารางที่ 3-2 : ผลการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ของโรงพยาบาลต่างๆ

จังหวัด	**จำนวนตัวอย่างที่ตรวจ**	**จำนวนผู้ป่วย**	**คิดเป็นอุบัติการณ์**
กทม. รามาธิบดี	24,866	11	1 : 2,262
กทม. พระมงกุฎฯ	5,383	2	1 : 2,692
กทม. ตำรวจ	15,112	4	1 : 3,788
เชียงใหม่	2,263	1	1 : 2,263
เชียงราย	1,516	1	1 : 1,516
แม่ฮ่องสอน	1,597	1	1 : 1,597
อุตรดิตถ์	4,191	8	1 : 2,095
น่าน	3,697	7	1 : 528
ขอนแก่น	3,853	4	1 : 963
สุราษฎร์ธานี	6,864	3	1 : 2,284

ที่มา : ผู้วิจัย, 2560

หมายเหตุ : สามารถตรวจพบอุบัติการณ์ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิดในบางจังหวัดทางภาคเหนือและภาคตะวันออกเฉียงเหนือ เช่น จังหวัดน่าน จังหวัดขอนแก่น สูงกว่าที่อื่นๆ เนื่องจากหญิงตั้งครรภ์ในภูมิภาคนี้ มีภาวะขาดสารไอโอดีนมากกว่าภาคอื่นๆ ของประเทศไทย

การรักษาและติดตามผลผู้ป่วยที่มีภาวะ Congenital Hypothyroidism ในกรณีศึกษาให้การรักษาด้วย L-Thyroxine (Thyroid Hormone Replacement) ขนาด 10 mg/Kg/Day รับประทานวันละ 1 ครั้ง เจาะเลือดดูการทำงานของต่อมธัยรอยด์ เป็นระยะๆ (Thyroid Hormone Functional Test) โดยเฉลี่ย 3-6 เดือนต่อครั้ง ติดตามเรื่องการเจริญเติบโตและพัฒนาการอย่างใกล้ชิด นัดติดตามผลทุก 1 เดือนในช่วงปีแรก หลังจากนั้นติดตามผลทุก 3 เดือน

ผู้วิจัยได้ทำการรักษาและติดตามผลผู้ป่วยทั้งสองรายอย่างใกล้ชิด ผู้ป่วยทุกรายหลังได้รับการรักษาด้วย L-Thyroxine 10 mg/Kg/Day มีการเจริญเติบโตและมีพัฒนาการอยู่ในเกณฑ์ปกติ ผู้วิจัยได้ทำการส่ง Thyroid Scan ในผู้ป่วยที่ให้การวินิจฉัยภาวะนี้ ไปที่โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ เนื่องจากโรงพยาบาลตำรวจไม่สามารถทำ Thyroid Scan ได้ ผลการตรวจยืนยันการวินิจฉัยภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ผู้ป่วยเด็กชายได้รับการตรวจ Thyroid Scan ด้วยสาร Tc-99m-Pertechnetrate ผลการตรวจพบว่า ต่อมธัยรอยด์ด้านซ้ายมีขนาดเล็กและไม่พบว่ามีต่อมธัยรอยด์ด้านขวา ซึ่งเป็นภาวะ Dysgenesis of Thyroid Gland

ปัญหาในการดำเนินการศึกษามีเล็กน้อยโดยเป็นปัญหาของการติดตามเรียกทารกแรกเกิดให้กลับมาตรวจยืนยันวินิจฉัยในระหว่างการศึกษา และได้ดำเนินการแก้ไขปัญหาดังกล่าวจนสำเร็จลุล่วงไปด้วยดี สรุปประเด็นได้ดังตารางที่ 3-3

ตารางที่ 3-3 : ปัญหาของการติดตามเรียกกลับมาตรวจยืนยันการวินิจฉัยและการแก้ไข

ปัญหา	การแก้ไข
1. ปัญหาเรื่องสถานที่อยู่ในการติดต่อ สถานที่อยู่ระหว่างตั้งครรภ์ ต่างจากสถานที่อยู่ขณะคลอดไม่มีที่อยู่ที่แน่นอน	- ให้แจ้งที่อยู่ครั้งหนึ่งขณะใกล้คลอด ในกรณีเปลี่ยนแปลงที่อยู่ - พยายามแจ้งผลเลือดก่อนผู้ป่วยกลับบ้าน
2. ปัญหาการแจ้งผล TSH แก่ผู้ปกครองในช่วงวันหยุด	- พยายามให้ได้ผล TSH ภายใน 24 ชั่วโมง และเพิ่มการวิเคราะห์ผล TSH ในช่วงวันหยุด - รับแจ้งผล TSH ทางโทรศัพท์
3. ปัญหาเรื่องค่าใช้จ่ายในการตรวจ Confirmation Test เนื่องจากผู้ปกครองขาดแคลนทุนทรัพย์	หางบประมาณช่วยเหลือในส่วนนี้

ที่มา : ผู้วิจัย, 2560

ค่าใช้จ่ายและความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ของการตรวจกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ตัวแบบความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ สามารถคำนวณค่าใช้จ่ายในการค้นหาและรักษาผู้ป่วยโรคนี้ 1 ราย ประมาณ 409,000 บาท โดยแบ่งค่าใช้จ่ายออกเป็น ค่าน้ำยาในการตรวจกรอง TSH ค่าน้ำยาในการตรวจยืนยัน ค่ายา Thyroxine ในการรักษาผู้ป่วยโรคนี้ ค่าดำเนินการทางด้านบุคลากรการแพทย์และเครื่องมืออื่นๆ ซึ่งเปรียบเทียบกับค่าใช้จ่ายในการดูแลรักษาผู้ป่วย 1 ราย ในกรณีที่ไม่ได้รับการตรวจพบภาวะนี้ ผู้ป่วยจะมีภาวะปัญญาอ่อนอย่างถาวร สำหรับประเทศไทยค่าใช้จ่ายส่วนนี้ยังไม่มีผู้ศึกษาไว้ แต่ในต่างประเทศที่ให้ความสำคัญกับภาวะป่วยทางสมอง มีการคำนวณค่าใช้จ่ายในการดูแลผู้ป่วยโรคนี้ โดยประเทศสหรัฐอเมริกา 105,000 USD หรือประมาณ 4,200,000 บาท และประเทศฝรั่งเศส 456,624 FRF หรือประมาณ 2,560,000 บาทปัจจุบันการตรวจกรองเพื่อค้นหาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิด (Neonatal Screening for Congenital Hypothyroidism) ได้รับการยอมรับในระดับสากลว่า มีความจำเป็นและคุ้มค่า (Cost-Benefit)

อย่างยิ่งจนถือว่าเป็นมาตรฐานทั่วไปในการดูแลทารกแรกเกิด (Routine Screening) สามารถสรุปประเด็นความคุ้มค่าบางส่วนในตารางที่ 3-4

ตารางที่ 3-4 : ความคุ้มค่า (Cost-Benefit) ของการตรวจกรองภาวะ Congenital Hypothyroidism

ค่าใช้จ่ายในการตรวจกรอง ต่อ 1 ราย	ค่าใช้จ่ายในการดูแลรักษาผู้ป่วย 1 ราย
Cost of Cord Blood TSH 100 บาท x 3,876 = 387,600 บาท	- Loss of Production - Decrease Parental Productivity - Cost of Institutionalization - General Support and Medical Care of the Handicapped - Cost of Specialized Education
Cost of Confirmation Test (FT4, TSH) 400 บาท x (107/2) = 21,400 บาท	
Cost of L-Thyroxine Replacement (ค่ายาต่อปี) x (จำนวนปีที่รักษา) = ? ขึ้นอยู่กับระยะเวลาที่ให้การรักษา	
Cost of Medical Personnel & Equipment ขึ้นอยู่กับระยะเวลาที่ให้การรักษา	
Total Cost > 409,000 บาท	Total Cost USA = 105,000 USD France = 465,624 FRF

ที่มา : ผู้วิจัย, 2560

สรุป

การศึกษาในบทที่ 3 เพื่อตอบวัตถุประสงค์ของการวิจัยข้อที่ 1 ที่กำหนดไว้ เพื่อศึกษาสภาวะการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด (Congenital Hypothyroidism) มีผลการศึกษาที่ตอบวัตถุประสงค์การวิจัยสรุปได้ดังนี้คือ

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด มีวัตถุประสงค์เพื่อค้นหาทารกแรกเกิดที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด เพื่อให้ สามารถทราบถึงอุบัติการณ์ของโรคนี้ในทารกแรกเกิด เพื่อให้การรักษาผู้ป่วยอย่างทันทีเพื่อป้องกันภาวะปัญญาอ่อนที่จะเกิดขึ้น เพื่อยกระดับมาตรฐานการดูแลทารกแรกเกิดให้ทัดเทียมกับมาตรฐานสาธารณสุขที่ดี และเพื่อสนองแผนพัฒนาเศรษฐกิจและสังคมแห่งชาติ ในการลดภาวะปัญญาอ่อน และมีการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ให้ได้เกินร้อยละ 50 ของประชากร

การศึกษาครั้งนี้ได้ดำเนินการและสามารถตรวจพบทารกแรกเกิดที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดจำนวน 2 ราย โดยสามารถรักษาผู้ป่วยทั้งสองรายด้วย L-Thyroxine ได้อย่างทันท่วงที ทำให้ป้องกันภาวะปัญญาอ่อนที่จะเกิดขึ้น ได้ติดตามการเจริญเติบโตและพัฒนาการของทั้งสองรายอยู่ในเกณฑ์ปกติ ได้ทราบถึงอุบัติการณ์ของโรคนี้ในทารกแรกเกิดที่คลอดที่โรงพยาบาลตำรวจ เท่ากับ 1 : 3,876 ราย สามารถยกระดับมาตรฐานการดูแลทารกแรกเกิดให้ทัดเทียมกับโรงพยาบาลขนาดใหญ่อื่นๆ

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด มีกรอบการดำเนินงาน โดยบันทึกข้อมูลสำคัญให้ครบถ้วน การเตรียมการเจาะเลือด กระดาษซับเลือด อุปกรณ์ เครื่องมือ ตำแหน่งในการเจาะเลือด การตากแห้งกระดาษซับเลือด การเก็บและนำส่งตัวอย่างกระดาษซับเลือด การปฏิเสธตัวอย่าง การตรวจยืนยันภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดการติดตามทารกแรกเกิดที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน และ แนวทางการรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด รวมถึงได้ศึกษาข้อตกลงแนวทางปฏิบัติเกี่ยวกับภาวะพร่องฮอร์โมนธัยรอยด์แต่กำเนิด

บทที่ 4
การวิเคราะห์ข้อมูล

การศึกษาในบทที่ 4 มีความมุ่งหมายเพื่อที่จะตอบวัตถุประสงค์ในการวิจัยข้อที่ 2 เพื่อศึกษาเสนอแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด โดยมีลำดับในการศึกษาดังนี้

1. การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ในขอบเขตที่ศึกษาวิจัย
2. การพิจารณาค่าใช้จ่ายและความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ของการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ในขอบเขตที่ศึกษาวิจัย

ธัยรอยด์ฮอร์โมนที่สร้างและหลั่งออกมาจากต่อมธัยรอยด์ มีความสำคัญอย่างยิ่งต่อการทำงานของอวัยวะต่างๆ ของร่างกาย โดยเฉพาะอย่างยิ่งในเด็ก ธัยรอยด์มีผลต่อการเจริญเติบโตทั้งทางร่างกายและเซลของระบบประสาท (กิตติพงษ์ คงสมบูรณ์, 2543 : 151) ดังนั้นภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (Congenital Hypothyroidism) ย่อมส่งผลกระทบต่อการทำงานของระบบต่างๆ ของร่างกาย การพัฒนาการทางกาย และการพัฒนาของระบบประสาท ระดับของธัยรอยด์ฮอร์โมนที่ปกติในมารดาไม่สามารถป้องกันความผิดปกติของทารกในครรภ์ที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดได้ เนื่องจากธัยรอยด์ฮอร์โมนผ่านจากมารดาสู่ทารกในครรภ์น้อยมาก

แนวทางการในการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด เป็นการคัดกรอง Thyroid Stimulating Hormone (TSH) ในทารกแรกเกิด อายุ 48-96 ชั่วโมง ทารกที่กลับบ้านก่อนอายุ 2 วัน ให้เจาะเลือดก่อนกลับบ้าน ทารกเกิดที่บ้านหรือป่วยหนักควรคัดกรองภายในอายุ 7 วัน และก่อนที่จะได้รับการเติมหรือถ่ายเลือด ทารกที่เกิดก่อนกำเนิด อายุครรภ์น้อยกว่า 36 สัปดาห์ หรือมีน้ำหนักแรกเกิดน้อยกว่า 2.5 กิโลกรัม หรือทารกแฝดที่เป็น Monozygotic Twin ควรทำการตรวจคัดกรอง 2 ครั้ง คือ เมื่อแรกเกิดและเมื่ออายุ 2-3 สัปดาห์ ทารกเกิดก่อนกำหนดที่ป่วยหนักและได้รับยา Dopamine ควรตรวจคัดกรอง 2 ครั้ง คือ เมื่อแรกเกิด (ภายในอายุ 7 วัน) และเมื่อหยุดการให้ Dopamine อย่างน้อย 24-48 ชั่วโมง เนื่องจาก Dopamine ทำให้ TSH มีค่าลดลง ทารกที่มารดาเป็น Graves Disease ควรทำการตรวจ T4 หรือ Free T4, T3, TSH เมื่อแรกเกิดและทำซ้ำเมื่ออายุ 1-2 สัปดาห์ เมื่อมีผลการคัดกรองที่ผิดปกติ ควรเจาะเลือดทารกเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโดยเร็วที่สุดภายในอายุไม่เกิน 2 สัปดาห์ พร้อมการเริ่มการรักษาโดยให้ยา Thyroxine หลังเจาะเลือดทันทีโดยไม่ต้องรอผลการตรวจยืนยัน ยกเว้นว่าสามารถรู้ผลการตรวจยืนยันภายในวันเดียวกัน ขนาดยา 10-15 ไมโครกรัม/กิโลกรัม/วัน รูปแบบของยาเป็นยาเม็ดขนาด 50 และ 100 ไมโครกรัม แบ่งยาบดละลายน้ำปริมาณเล็กน้อย กินวันละ 1 ครั้ง ผสมยาใหม่ทุกวันและกินทันทีหลังผสมยาเสร็จ แนะนำ

ให้กินยาเมื่อท้องว่าง ไม่ควรให้พร้อมยาที่มีเหล็กและแคลเซียม นมถั่วเหลืองและอาหารที่มีเส้นใยสูง หลีกเลี่ยงการใช้ยาน้ำโดยเฉพาะยาน้ำที่ผสมขึ้นเองล่วงหน้าครั้งละมากๆ ทารกอายุ 1-2 สัปดาห์ ค่าปกติของ Free T4, 1.6-3.8 นาโนกรัม/เดซิลิตร T49.8-16.6 ไมโครกรัม/เดซิลิตร และ TSH 1.7-9.1 มิลลิยูนิต/ลิตร ทารกอายุ 2-4 สัปดาห์ ค่าปกติของ Free T4 0.9-2.2 นาโนกรัม/เดซิลิตร T46.9-16.6 ไมโครกรัม/เดซิลิตร และ TSH 1.7-9.1 มิลลิยูนิต/ลิตร จากนั้นติดตามผู้ป่วยที่มีอาการและตรวจ Free T4 TSH ทุก 3-6 เดือน เป็นระยะเวลาอย่างน้อย 2 ปี หากผลเลือดปกติ คือ Free T4 ปกติและ TSH <5 มิลลิยูนิต/ลิตร สามารถหยุดการติดตามผู้ป่วยได้ (ชมรมต่อมไร้ท่อเด็กแห่งประเทศไทย, 2557 : 2)

การแปลผล Thyroid Function Tests ในทารกและเด็ก

ปกติระดับ T4, Free T4 และ TSH จะสูงขึ้นทันทีหลังคลอด โดย Peak ของ TSH จะอยู่ที่อายุ 30-60 นาที ซึ่งอาจมีระดับสูงถึง 80-100 มิลลิยูนิต/ลิตร ซึ่งจะกระตุ้นให้ต่อมธัยรอยด์หลั่ง T4 เพิ่มขึ้น ระดับ T4 และ Free T4 สูงสุดที่อายุ 12-48 ชั่วโมง ระดับ T4 อาจจะมากกว่า 20 ไมโครกรัม/เดซิลิตร และ Free T4 มากกว่า 4 ไมโครกรัม/เดซิลิตร คล้ายกับระดับที่พบในผู้ป่วย Hyperthyroidism เมื่ออายุมากกว่า 48 ชั่วโมง ระดับ T4 และ Free T4 จะค่อยๆ ลดลง ดังนั้นการแปลผล Thyroid Function Tests ในทารกแรกเกิด โดยเฉพาะอายุน้อยกว่า 7 วัน ควรนับอายุเป็นชั่วโมง เพื่อให้เทียบกับค่าปกติได้อย่างถูกต้อง (กิตติพงษ์ คงสมบูรณ์, 2543 : 161)

ตารางที่ 4-1 : ค่าปกติของฮอร์โมนต่างๆ ที่บ่งชี้ภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

Age (days)	T4 (μg/dL)		FT4 (μg/dL)		T3 (μg/dL)		TSH (μg/dL)	
	Mean (n)	Range	Mean (n)	Range	Mean (n)	Range	Mean (n)	Range
Cord blood	8.23 (41)	5.3-11.8	1.13 (46)	0.8-1.6	35.7 (41)	11-81	8.54 (46)	2.3-24.2
1-7	15.93 (84)	8.7-22.8	2.26 (93)	1.1-4.6	146.6 (71)	71-251	5.40 (81)	0.9-20.5
8-14	13.68 (51)	7.7-20.1	2.13 (51)	1.1-3.8	162.8 (50)	94-239	4.62 (46)	0.0-20.6
15-21	10.45 (40)	7.3-16.6	1.59 (38)	0.7-2.5	147.8 (38)	79-219	4.20 (40)	0.8-10.8
22-30	10.61 (42)	6.6-16.3	1.54 (40)	1.2-2.4	164.0 (36)	95-272	4.14 (46)	1.3-8.4

ที่มา : กิตติพงษ์ คงสมบูรณ์, 2543 : 162

ระดับ Total Serum T4 คือ ปริมาณของ T4 ซึ่งจับอยู่กับโปรตีน ดังนั้นระดับ T4 จึงขึ้นอยู่กับอัตราการหลั่งธัยรอยด์ฮอร์โมนจากต่อมธัยรอยด์ และปริมาณโปรตีนที่จับกับ T4 ด้วย เช่น ทารกแรกเกิดหรือหญิงมีครรภ์จะมีระดับ Thyroxine Binding Globulin (TBG) สูงกว่าปกติ ทำให้ค่า T4 ในทารกแรกเกิดสูงกว่าค่าปกติในเด็กและผู้ใหญ่ ในทางกลับกันเด็กที่มีภาวะ TBG Deficiency ซึ่งพบได้บ่อยถึงประมาณ 1 : 4,000 ตรวจระดับ T4 จะต่ำกว่าปกติ ทั้งๆ ที่ผู้ป่วยอยู่ในสภาพ Euthyroid ซึ่งไม่จำเป็นต้องให้การรักษาด้วย Thyroxine ในกรณีนี้เมื่อตรวจระดับ Free T4 จะปกติและระดับ TBG ต่ำ

ระดับ Serum Free T4 เป็นการวัดระดับ T4 ที่ลอยอยู่เป็นอิสระ ไม่ได้จับกับโปรตีน เป็นวิธีที่ยุ่งยากและเสียเวลามาก ส่วนมากนิยมวัดระดับ T4 Estimate โดยวิธี RIA ELISA หรือ Chemiluminescent Assay ระดับ Free T4 ที่วัดได้จะเป็นค่าประมาณ Free T4 ซึ่งเป็นฮอร์โมนอิสระไปจับกับ Target Organ ต่างๆ จึงเป็นการทดสอบที่มีประโยชน์ ในกรณีที่จะแยกว่าผู้ป่วยมีความผิดปกติของ TBG หรือไม่

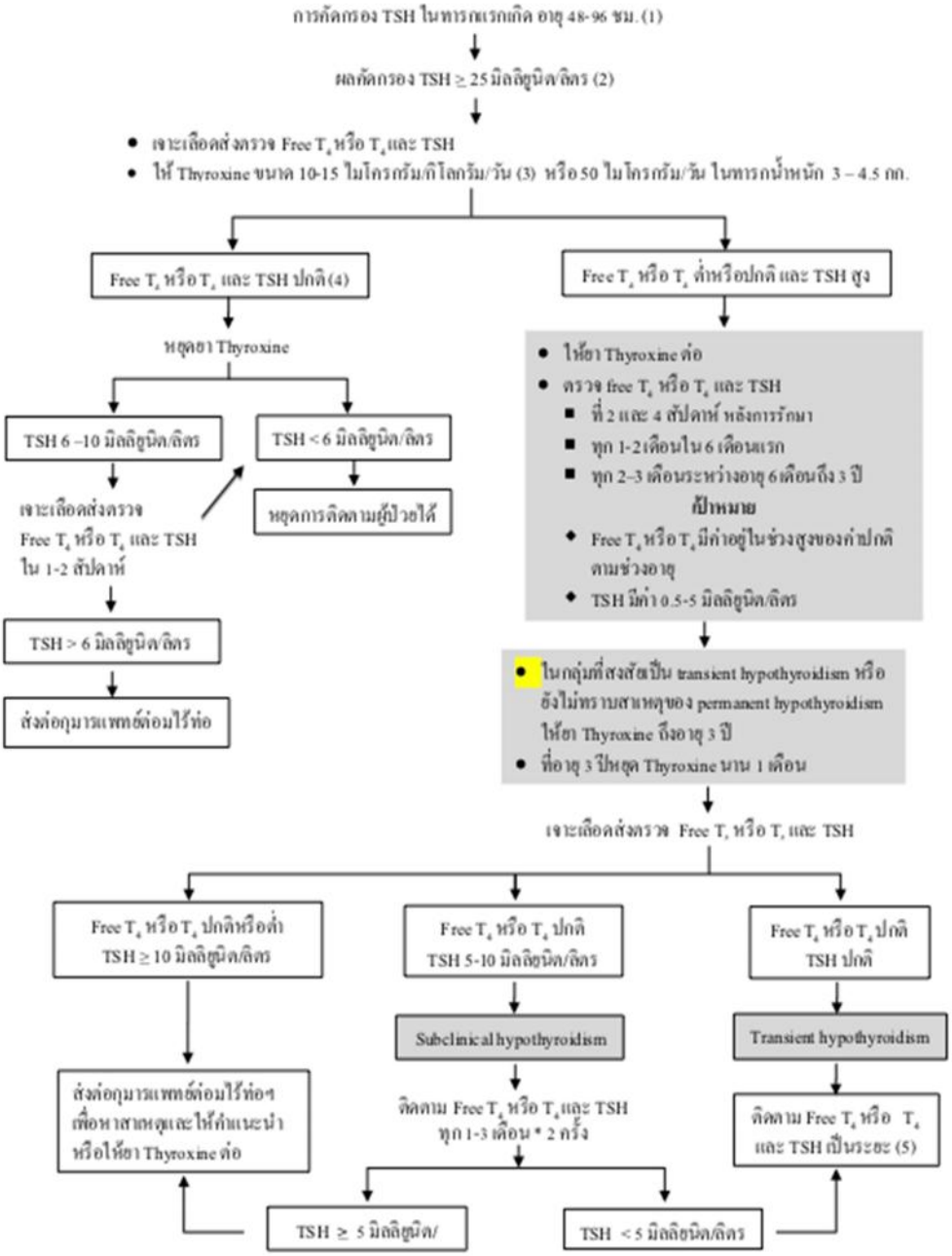
ระดับ Serum TSH เป็นฮอร์โมนจากต่อมใต้สมอง ซึ่งหลั่งออกมากระตุ้นต่อมธัยรอยด์ให้มีการสร้างธัยรอยด์ฮอร์โมนเพิ่มขึ้น ระดับ TSH มักจะเพิ่มขึ้นก่อนที่ระดับ T4 จะลดลง เช่น กรณีที่ T4 ปกติหรืออยู่ในเกณฑ์ต่ำของค่าปกติ แต่ TSH สูงเล็กน้อย บางครั้งเรียกว่า Compensated Hypothyroidism ซึ่งอาจเป็น Ectopic Thyroid หรือ Thyroid Hypolasia เนื่องจาก TSH มีความไวต่อการเปลี่ยนแปลงของระดับธัยรอยด์ฮอร์โมน และมีความเปลี่ยนแปลงมากในช่วงอายุ 2-3 วันแรก ดังนั้นการตรวจพบ T4 ปกติแต่ TSH สูงเพียงเล็กน้อย (TSH 10-30 ไมโครยูนิต/ลิตร) ผู้ป่วยอาจไม่ได้เป็นโรคแต่อาจจะเป็นผลมาจากการเจาะเลือดตอนอายุน้อยกว่า 48 ชั่วโมง ทำให้ให้ระดับ TSH ยังไม่ลงหรือทารกและมารดามี Borderline Iodine Deficiency ทำให้ระดับ TSH สูงกว่าปกติชั่วคราว เมื่อทารกได้ทานนมที่มีไอโอดีนเพียงพอ ระดับ TSH ก็จะลดลงเองดังนั้น ในกรณีที่ T4 ปกติแต่ TSH สูงเล็กน้อย โดยที่ไม่ได้ยืนยันต่อว่า ผู้ป่วยเป็น Permanent Hypothyroidism หรือไม่ และให้การรักษาด้วย L-Thyroxine ไปก่อน ถ้าให้ยาขนาด Physiologic และติดตามวัดระดับฮอร์โมน T4 และ TSH เป็นระยะๆ ผู้ป่วยก็จะมีสภาพ Euthyroid แม้จะเป็นเด็กปกติที่ไม่ขาดฮอร์โมน ก็จะไม่ทำให้เด็กเป็น Hyperthyroid จากการให้ยา เมื่ออายุเกิน 3 ปีจึงหยุดยาแล้วประเมินการทำงานของธัยรอยด์ใหม่อีกครั้งว่า จำเป็นต้องให้การรักษาตลอดไปหรือไม่ หรือในกรณีที่สามารถตรวจ Thyroid Function Test ได้ผลเร็วและสามารถติดตามผู้ป่วยได้ทันทีจึงอาจไม่ต้องให้การรักษาแต่ควรตรวจเลือดซ้ำภายใน 1-2 สัปดาห์ หากระดับ T4 ปกติและ TSH ลดลงเป็นปกติแสดงว่าทารกไม่เป็นโรค ถ้าเป็นโรคระดับ T4 มักจะต่ำลงและ TSH มักจะไม่ลดลงเป็นปกติ

ระดับ Serum T3 ในการตรวจวินิจฉัยภาวะ Hypothyroidism ไม่แนะนำให้ตรวจ T3 เนื่องจากระดับ T3 จะต่ำลงต่อเมื่อ T4 และ Free T4 ต่ำลงมากแล้ว และไม่มีความไวในการตรวจค้นภาวะ Hypothyroid

การตรวจเพิ่มเติมอื่นๆ เช่น Thyroid Scan / Uptake เพื่อหาความผิดปกติที่ต่อมธัยรอยด์ เช่น Thyroid Agenesis, Ectopic Thyroid เป็นต้น โดยใช้ 99m Tc-Pertechnetate หรือ 123l-Labeled Sodium Iodide อาจเกิดข้อผิดพลาดได้จากมี Blocking Immunoglobulin จากแม่ หรือมี Perinatal IodineContamination การตรวจระดับ Thyroglobulin Antibody,

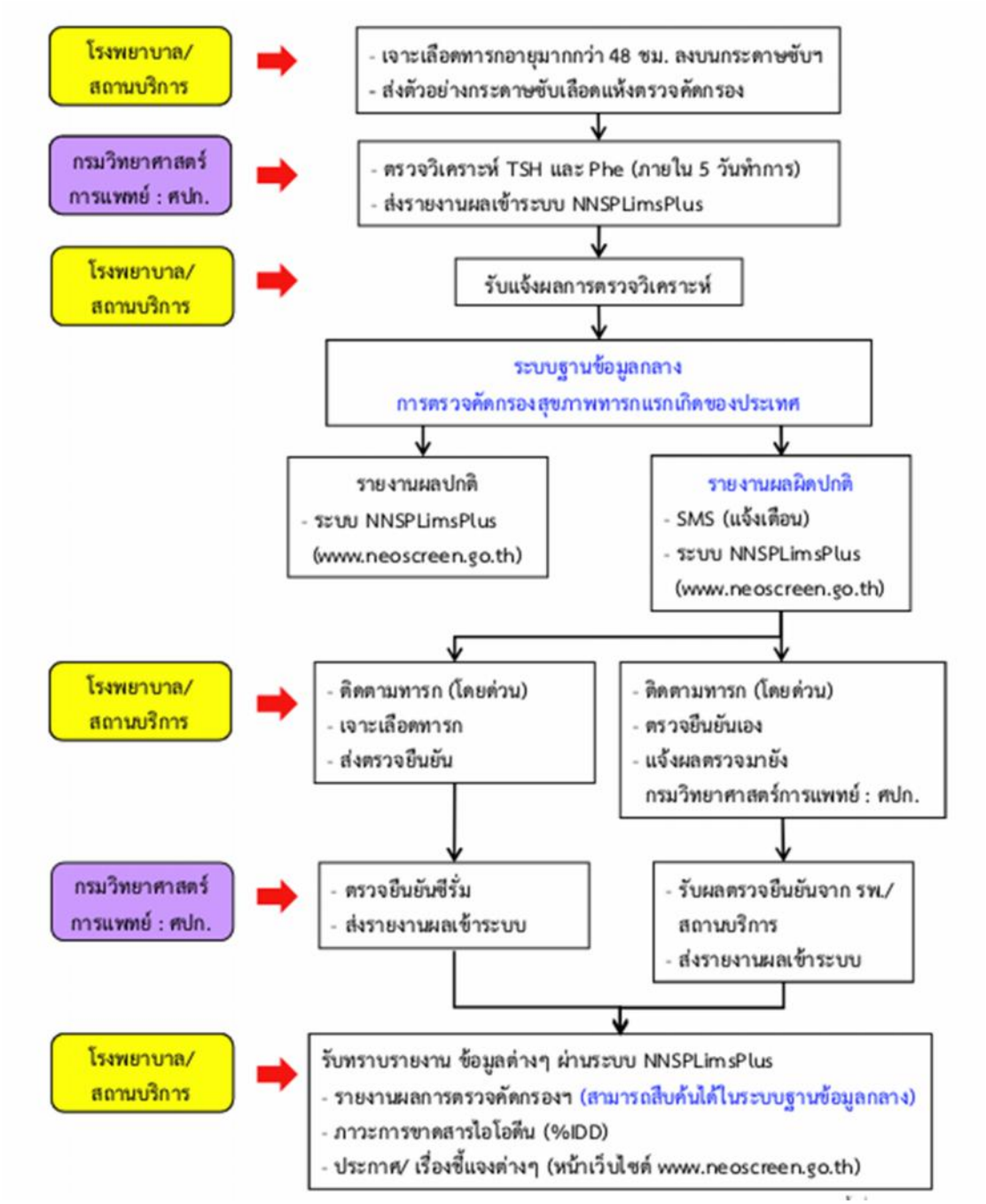
Thyroperoxidase Antibody, TSH Receptor Antibodyเพื่อหาสาเหตุว่าเป็น Autoimmune Thyroid Disease หรือไม่ การตรวจระดับไอโอดีนในปัสสาวะเพื่อประเมินว่า ทารกและมารดามีภาวะขาดสารไอโอดีนหรือไม่ การตรวจเหล่านี้ก็เพื่อหาสาเหตุของโรค แต่การรักษาภาวะ Hypothyroid ในทารกและเด็ก ไม่ว่าจะมีสาเหตุใดก็ให้การรักษาเหมือนกันคือ การให้ L-Thyroixine

แผนภาพที่ 4-1 : แนวทางในการวินิจฉัยโรคพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด



ที่มา : ชมรมต่อมไร้ท่อเด็กแห่งประเทศไทย, 2557 : 1

แผนภาพที่ 4-2 : กระบวนการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิด



ที่มา : ศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแห่งชาติ (ศปก.), Online, 2560

แนวทางการวินิจฉัยและรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด

ถ้าผลการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด พบว่า TSH >25mU/L (มิลลิยูนิตต่อลิตร) ควรติดตามผู้ป่วยกลับมาตรวจเลือดให้เร็วที่สุด หรืออย่างช้าไม่ควรเกินอายุ 1 เดือน โดยเจาะเลือดส่งตรวจ Total T4 และหรือ Free T4 และ TSH แม้ว่าตรวจร่างกายแล้วไม่พบอาการของโรค ก็ควรตรวจเลือดเพราะอาการมักจะมากขึ้นเรื่อยๆ เมื่ออายุมากกว่า 1-2 เดือน นอกจากนั้น การตรวจ X-Ray หัวเข่า เพื่อดูอายุกระดูจาก Thyroid Agenesis มักจะไม่พบ Epiphysis ของ Proximal Tibia และ Distal Femur ซึ่งบอกชี้ว่าอายุกระดูกน้อยกว่าเด็กแรกเกิด หากเป็นโรค Congenital Hypothyroid ที่ยังสร้างฮอร์โมนได้บ้าง เช่น Thyroid Hypoplasia อาจจะเห็นเห็น Epiphysis เพียงเม็ดเดียวที่เข่า ถ้าสามารถตรวจ Thyroid Scan และ Uptake ได้ทันที หรือภายใน 2 วัน ควรส่งตรวจเพื่อจะได้ให้การวินิจฉัยหาสาเหตุของโรค เมื่อตรวจเสร็จแล้วควรให้การรักษาทันทีโดยให้ยา L-Thyroxine ถ้าระดับ Total T4 และหรือ Free T4 และ TSH ปกติ (ไม่เกิน 25 mU/L) แสดงว่าไม่เป็นโรค Congenital Hypothyroidism ควรหยุดยา T4 ถ้าระดับ Total T4 < 6.0 ug/dl และ Free T4 < 1.0 ng/dl และ TSH สูง แสดงว่าเป็นโรค Congenital Hypothyroidism ควรรักษาต่อไปอีก 3-4 สัปดาห์แล้วเจาะเลือดตรวจระดับ Total T4 ซ้ำ ถ้าระดับ T4 10-14 ug/dl หรือ Free T4 1.5-2.2 ng/dl แสดงว่าขนาดยาที่ใช้อยู่เหมาะสม ให้กินยาขนาดเดิมแล้ว Monitor T4 และ TSH ที่อายุ 3, 6, 9, 12, 24 เดือน ถ้าระดับ T4 ต่ำและ TSH ต่ำหรือปกติ ทารกอาจเป็น TBG Deficiency หรืออาจเป็น Central Hypothyroidism จากความผิดปกติที่ Hypothalamic-Pituitary จึงควรส่งตรวจหาระดับ Free T4 เพื่อยืนยันการวินิจฉัย ถ้าเป็น TBG Deficiency ระดับ Free T4 จะปกติ แต่ถ้าเป็น Central Hypothyroidism ระดับ Free T4 จะต่ำกว่าปกติการให้ยา L-Thyroxine วันละ 1 ครั้ง แสดงในตารางด้านล่าง

ตารางที่ 4-2 : ปริมาณยา L-Thyroxine ในการรักษา Hypothyroidism

อายุ	Na-L-T4 (μg/kg)
0-3 เดือน	10-12
>3-6 เดือน	7-10
>6-10 เดือน	6-8
1-5 ปี	4-6
6-12 ปี	3-5
>12 ปี	3-4

ที่มา : กิตติพงษ์ คงสมบูรณ์, 2543 : 164

ปริมาณยาควรปรับให้เหมาะสมกับผู้ป่วยแต่ละคน โดยผู้ป่วยเมื่อให้การรักษาแล้วควรจะมีการเจริญเติบโตและพัฒนาการสมวัย Serum T4 ควรจะมีค่า 10-14 μg/dlSerum T4 ควรจะมีค่าปกติ X-Ray Bone Age ปกติ ควรจะหลีกเลี่ยงการให้ยาธัยรอยด์มากเกินไปจนมีอาการ Hyperthyroidism เช่น หงุดหงิด เหงื่อมาก ใจสั่น ชีพจรเร็ว กินจุ ผอมลง ฯลฯ การให้ยามากเกินไป

ในเด็กทารกยังทำให้เกิด Craniosynostosis และเด็กจะมีสมองเสื่อมได้ การพยากรณ์โรคขึ้นกับระยะเวลาในการเริ่มรักษา ถ้าให้การรักษาก่อนอายุ 3 เดือนจะมี IQ โดยเฉลี่ยสูงกว่าการรักษาหลังอายุ 3 เดือนอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ การรักษาภายในอายุ 1 เดือนแรกหลังคลอดการพัฒนาทางสมองจะดีมาก (กิตติพงษ์ คงสมบูรณ์, 2543 : 164) แต่ก็ยังมีรายงานว่าเด็กบางคนยังมีปัญหาทางการเรียน (Learning Disabilities) อยู่บ้าง

จากการศึกษา การให้ Thyroid Hormone ในกลุ่มที่มี Hyperthyropinemia จากการตรวจคัดกรองนั้น มีข้อแนะนำโดย American Academy of Pediatrics ถ้าผลเลือด TSH เมื่ออายุ 2 สัปดาห์ ยังคงสูงมากกว่า 10mU/L ถือว่าผิดปกติและควรให้การรักษาด้วย Thyroxine (อัมพร สูงสว่าง, 2551 : 394) นอกจากนี้การติดตามทารกที่มีภาวะ Hyperthyrotropinemia พบว่าในระยะสั้นไม่มีความแตกต่างของพัฒนาการด้าน Neuropsychological Function ทั้งในกลุ่มที่ให้และกลุ่มที่ไม่ให้การรักษา แต่เมื่อติดตามในระยะยาวพบว่าอาจจะมีผลต่อการพัฒนาของสมองด้านความตั้งใจ (Attention Problems) ดังนั้น จึงเป็นข้อแนะนำว่าควรให้การรักษาก่อนและหยุดยาหลังอายุ 3 ปี เพื่อประเมินการทำงานของต่อมธัยรอยด์อีกครั้ง

ปัจจัยที่ส่งผลต่อความเสี่ยงในภาวะพร่องธัยรอยด์ (American Thyroid Association, 2013 : 5) ยังเกี่ยวข้องกับโรคที่เกี่ยวข้องกับภาวะภูมิคุ้มกัน (Autoimmune Disease) ระบบภูมิคุ้มกันโดยปกติจะปกป้องคุ้มครองร่างกายต่อแบคทีเรียและไวรัสที่รุกรานร่างกาย เมื่อเกิดโรคที่เกี่ยวข้องกับภาวะคุ้มกัน ระบบภูมิคุ้มกันจะโจมตีส่วนปกติของร่างกาย ในภาวะพร่องธัยรอยด์ที่เกี่ยวข้องกับภูมิคุ้มกัน ระบบภูมิคุ้มกันจะโจมตีเซลล์ในธัยรอยด์ ซึ่งทำให้เซลล์อักเสบและเสียหาย ส่งผลต่อความสามารถในการสร้างธัยรอยด์ฮอร์โมน เมื่อเซลล์ธัยรอยด์ถูกทำลายไปมากเกิน ร่างกายก็จะมีธัยรอยด์ฮอร์โมนไม่เพียงพอ โรคที่เกี่ยวข้องกับภาวะภูมิคุ้มกันนั้นพบในเพศหญิงมากกว่าเพศชาย เริ่มต้นที่อายุเท่าใดก็ได้แต่มีโอกาสมากขึ้นเมื่ออายุมากขึ้น ในเพศหญิงมักเกิดในช่วงตั้งครรภ์หลังคลอดหรือวัยหมดประจำเดือน โรคเกี่ยวกับภาวะภูมิคุ้มกันอาจจะเริ่มเป็นทันทีแต่ส่วนใหญ่จะค่อยๆ พัฒนาช้าๆ หลายปี โรคเกี่ยวกับภาวะภูมิคุ้มกันภาวะธัยรอยด์บกพร่องที่พบมากที่สุดเรียกว่า โรคฮาชิโมโตะ (Hashimoto’s Disease) ซึ่งบางครั้งอาจจะทำให้ต่อมธัยรอยด์ค่อยๆ ลดขนาดลง

ปัจจัยและอาการบกพร่องอื่นที่เกี่ยวข้องกับธัยรอยด์ฮอร์โมน มีดังต่อไปนี้

1. Iodine Organification Defect

ความผิดปกติของIodide Organification ค้นพบเป็นครั้งแรกในปี ค.ศ. 1950 เป็นความผิดปกติที่พบได้บ่อยในการสังเคราะห์ T4 ความผิดปกติชนิดนี้ต่อมธัยรอยด์จะเพิ่ม Iodide Uptake แต่ไม่สามารถ Oxidize Iodide ได้ โดยผู้ป่วยจะขาดหรือไม่มี Peroxidase Enzyme ซึ่งจำเป็นต้องใช้เพื่อ Oxidize Thyroidal Iodide เป็น Reactive Iodine ทำให้มีการคั่งค้างของ Free Iodide ในต่อมธัยรอยด์ การให้ Anion เช่น Perchlorate หรือ Thiocyanate จะเกิดการปล่อย Iodide ออกมา แต่ Iodine ที่จับกับ Tyrosine หรือ Thyronines จะไม่สามารถขับออกมาได้ ผู้ป่วยที่มีความผิดปกตินี้จะมีลักษณะเป็น Goitrous Cretins เมื่อผู้ป่วยได้รับ Radioactive Iodine (RAI) ต่อมธัยรอยด์จะอิ่มตัวด้วย RAI อย่างรวดเร็ว เมื่อให้รับประทาน Thiocyanate หรือ Potassium Perchlorate จะผลักดันให้ Unorganified Iodine (RAI) ขับออกจากต่อมธัยรอยด์อย่างรวดเร็ว ระดับ T4 จะต่ำกว่าปกติแต่ TSH จะสูง โดยที่ผู้ป่วยต้องไม่มีประวัติเหล่านี้ ได้แก่ รับประทาน

Antithyroid Drug ได้รับ Iodine มากเกินไป หรือเป็น Hashimoto Thyroiditis ผู้ป่วยเหล่านี้จะได้รับการตรวจเพื่อยืนยันการวินิจฉัย โดยการตรวจหาระดับ Thyroid Peroxidase Activity จากเนื้อเยื่อธัยรอยด์ พบว่ามากกว่า 90% ของผู้ป่วยที่ได้รับการตรวจยืนยัน ขาด Thyroid Peroxidase Activity ได้มีการรักษาโดยการ Clone Thyroid Peroxidase Gene บน Chromosome คู่ที่ 2 ผู้ป่วยหลายรายมีภาวะ Euthyroid หรือ Mildly Hypothyroid แต่มีอาการคอพอก และมี Partial Discharge ของ Radioiodine หลังจากได้รับสาร Perchlorate เมื่อตรวจต่อมธัยรอยด์ไม่มี Peroxidase Activity ซึ่งถ้าให้ Hematin (Non-Convalently Bound Prostnetic Group ของ Peroxidase) ก็จะมี Activity กลับมาปกติบ่งบอกว่ามีการขาด Peroxidase Apoenzyme ในการจับกับ Heme-Moiety

2. Transient Congenital Hypothyroidism

มารดาที่รับประทานสารที่ก่อให้เกิดคอพอก (Goitrogenic Substances) อาจทำให้ทารกในครรภ์เกิดคอพอกและมีภาวะ Hypothyroid ได้ สารส่วนใหญ่ที่พบคือ Iodide ซึ่งผสมอยู่ในสาร Expectorants ที่ใช้รักษา Asthma หรือรักษามารดาที่เป็น Thyrotoxicosis ยาที่ใช้รักษา Asthma หลายตัว มีส่วนผสมหลายอย่างซึ่งอาจจะมีผลต่อการทำงานของต่อมธัยรอยด์ มารดาที่ได้รับ Iodide มาหลายปีโดยไม่เกิดคอพอกและมีภาวะ Euthyroid ในระหว่างตั้งครรภ์ ทารกที่เกิดมักจะไม่มีภาวะ Hypothyroid จาก Iodide ที่สูง ซึ่งอาจเป็นเพราะกลไกในการลด Thyroid Iodide Uptake เพื่อสนองตอบต่อระดับของ Iodide ในพลาสม่าที่สูงของต่อมธัยรอยด์ยังไม่สมบูรณ์พอ สารก่อคอพอกที่สามารถทำให้เกิดคอพอกในเด็กแรกเกิด ได้แก่ Thioureas, Sulfonamides และ Hematinic Preparation ที่มีสาร Cobalt ร่วมอยู่ด้วย ที่พบเป็นสาเหตุได้บ่อยคือการใช้ Iodides และอนุพันธ์ของ Thiourea รักษา Thyrotoxicosis ในมารดาระหว่างตั้งครรภ์ ซึ่งไม่เพียงแต่ทำให้เกิดคอพอกในเด็กแรกเกิดเท่านั้น แต่ยังเกิดภาวะ Hypothyroid อีกด้วย ยา PTU ที่ทำให้เกิดคอพอกในเด็กแรกเกิดนั้นพบได้น้อย ยกเว้นถ้าให้ในปริมาณที่มาก (>150 mg/วัน ในช่วงใกล้คลอด) อย่างไรก็ตามความสัมพันธ์ระหว่างปริมาณของยากับการเกิดคอพอกนั้นยังไม่ชัดเจนนัก การให้ Thiourea Drug แก่มารดาเป็นเวลานานก็ยังเพิ่มอัตราเสี่ยงต่อการเกิดคอพอกในทารกควรลดปริมาณ Thiourea Drug ในช่วงไตรมาสสุดท้ายของครรภ์ และใช้ธัยรอยด์ฮอร์โมนในการรักษามารดาที่เป็น Thyrotoxicosis ส่วนทารกนั้นจำเป็นต้องแยกสาเหตุจากยาที่กระตุ้นให้เกิดคอพอกกับ Long-Acting TSI (Thyroid-Stimulating Immunoglobulins) ที่กระตุ้นให้เกิดคอพอก ถ้าตรวจพบค่า T4 ต่ำ จะเป็นตัวช่วยบอกว่า คอพอกนี้น่าจะเป็นผลมาจากยา ในขณะที่ T4 ที่สูงจะเข้าได้กับคอพอกที่เกิดจาก TSI และอาจทำให้เกิด Neonatal Hyperthyroidism นอกจากนี้ Transient Congenital Hypothyrodism ยังเป็นผลมาจาก TSH Receptor-Blocking Autoantibodies จากมารดาผ่านรกมายังลูกในครรภ์ ซึ่งสามารถวัดระดับ TSH Binding Inhibiting Immunoglubulin (TBII) หรือ cAMP (TSH)Blocking Antibodies (TBA) ซึ่งมารดามักจะมี Atrophic Thyroditis และ Half Life ของ Antibodies ในทารกแรกคลอดจะอยู่ประมาณ 2 สัปดาห์ ส่วนภาวะ Hypothyroidism อาจจะยังคงอยู่นาน 2-4 เดือน การรักษาโดยทั่วไปมักไม่จำเป็น ถ้าคอพอกนั้นเกิดจากยา ยกเว้นต่อมธัยรอยด์ที่โตนั้นทำให้เด็กหายใจลำบากหรือเกิดภาวะ Hypothyroid ซึ่งพบได้น้อยมาก การให้ธัยรอยด์ฮอร์โมนจะช่วยให้คอพอกนั้นดีขึ้น ส่วนก้อนที่มีขนาดใหญ่ทำให้เด็กหายใจลำบากอาจจำเป็นต้องทำ Subtotal Thyroidectomy

ปัจจัยที่เกี่ยวข้องระดับนโยบายกับการตรวจคัดกรองและรักษา

การตรวจคัดกรองมีความสำคัญอย่างยิ่งในการช่วยวินิจฉัยโรคและให้การรักษาที่เร็วที่สุด การวางระบบตั้งแต่มีผู้รับผิดชอบที่ชัดเจน ทีมงานที่ตระหนักถึงความสำคัญของโรคและถือเป็นความเสี่ยงทางคลีนิค ถ้าไม่ได้ตรวจเลือดคัดกรองหรือถ้าผลเลือดผิดปกติแล้วไม่สามารถติดตามทารกเพื่อเจาะเลือดยืนยันผลได้ ดังนั้นการให้ความรู้แก่มารดาถึงโรคนี้ ตั้งแต่ฝากครรภ์ การเจาะเลือดส่งตรวจครบร้อยละ 100 จัดให้มีทะเบียนหญิงหลังคลอดพร้อมที่อยู่ที่ติดต่อได้ มีผู้รับผิดชอบติดตามทารกให้มาตรวจเลือดยืนยันให้เร็วที่สุด และแพทย์ทุกคนต้องปฏิบัติตามแนวทางการให้การรักษาเมื่อผลคัดกรองผิดปกติ โดยจะต้องส่งตรวจเลือดยืนยันพร้อมกับให้ยารักษาระหว่างรอผลเลือด พร้อมทั้งให้คำปรึกษาแก่มารดาถึงความจำเป็นต้องรักษาและกินยาสม่ำเสมอ

ปัญหาการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน (Hypothyroidism) ปัจจุบันใช้ระบบคัดกรองทารกแรกเกิดโดยการเจาะเลือดจากส้นเท้าเพื่อวัดระดับ Thyroid Stimulating Hormone (TSH) แต่ปัญหาที่พบคือในระหว่างรอผลทางห้องปฏิบัติการ แม่และเด็กได้ถูกจำหน่ายออกจากโรงพยาบาลสถานพยาบาลแล้ว บางส่วนกลับภูมิลำเนาที่อยู่ห่างไกล ทำให้การติดตามเด็กที่มีปัญหากลับมารักษาต่อเป็นไปได้ยาก รายงานจากโครงการป้องกันภาวะปัญญาอ่อนจากภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน (TSH) และภาวะ Phenylketonuria (PKU) ของกรมอนามัย รายงานว่าปี พ.ศ. 2550 พบอัตราทารกมีความผิดปกติของ TSH และ PKU0.7 ต่อ 1,000 เกิดมีชีพ ทั้งนี้ภาวะดังกล่าวสามารถป้องกันและรักษาได้โดยการคัดกรองและให้การรักษาอย่างทันท่วงที ในปี พ.ศ. 2553 สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) ได้รายงานความครอบคลุมของจำนวนการตรวจคัดกรองและยืนยันมากกว่าร้อยละ80แต่อุบัติการณ์ไม่เปลี่ยนแปลงมากนัก และยังพบว่าร้อยละ 90 ของผู้ที่ได้รับการคัดกรองและยืนยันความผิดปกติได้รับการรักษา อย่างไรก็ตามไม่พบการรายงานผลลัพธ์ขั้นสุดท้ายว่าการคัดกรองนั้นมีการรักษาทันท่วงทีหรือภายจากภาวะดังกล่าวหรือไม่

มาตรการปัจจุบันและปัญหาที่มี แนวทางการป้องกันภาวะปัญญาอ่อนจากภาวะพร่องธัยรอยด์ในทารกแรกเกิด โดยกรมอนามัย และ ปัจจุบัน สปสช. สนับสนุนการตรวจคัดกรอง โดยมีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์เป็นผู้รับผิดชอบ อัตราการสนับสนุนงบประมาณ คือ 140 บาทสำหรับการตรวจครั้งแรกและ 250 บาทสำหรับการตรวจยืนยัน ข้อเสนอแนะเชิงนโยบายจากการศึกษาคือปรับตัวชี้วัดผลการดำเนินงานให้เหมาะสม เช่นแบ่งเป็นสามขั้น เมื่อเจาะส้นเท้าและได้ผลทันเวลาติดตามเด็กที่มีผลผิดปกติมารักษาได้ทันเวลา และ ติดตามพัฒนาการที่อายุ 2 ปี

นอกจากนี้ปัญหาและอุปสรรคอื่นของการคัดกรองและให้การรักษาภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ยังประกอบไปด้วยปัจจัยหลากหลายทั้งเชิงนโยบาย เชิงระบบ และเชิงปฏิบัติ เช่น การตรวจคัดกรองสุขภาพเป็นบริการที่มีความเสี่ยงด้านคุณภาพและมาตรฐาน (จิรุตม์ ศรีรัตนบัลล์ และคณะ, 2559 : 21) ด้วยความหลากหลายของสถานพยาบาลผู้ให้บริการทั้งภาครัฐและภาคเอกชน ลักษณะของการให้บริการ จึงมีความเสี่ยงด้านคุณภาพและมาตรฐานของการให้บริการทั้งในเรื่องความถูกต้องของการประชาสัมพันธ์ข้อมูลโดยสถานพยาบาล คุณภาพหรือมาตรฐานของห้องปฏิบัติการหารือการตรวจอื่นๆ บริการในส่วนที่เป็นการประกอบวิชาชีพ การดูแลข้อมูลที่เป็นความลับทางสุขภาพ ความถูกต้องของการแจ้งผลการคัดกรองสุขภาพ

ในระบบนโยบาย ยังไม่มีหน่วยงานติดตามกำกับคุณภาพของบริการตรวจคัดกรองสุขภาพโดยเฉพาะ นอกเหนือจากความพยายามในการจัดทำแนวทางเวชปฏิบัติหรือข้อแนะนำในการตรวจคัดกรองสุขภาพ ยังไม่มีหน่วยงานของรัฐหรือองค์กรวิชาชีพในประเทศไทยที่เข้ามาดำเนินการในการจัดทำข้อกำหนดหรือติดตามกำกับคุณภาพของบริการตรวจคัดกรองสุขภาพเป็นการเฉพาะ มาตรฐานบริการ ขั้นตอนกระบวนการ องค์ประกอบที่เหมาะสม การให้คำแนะนำกับผู้รับบริการ สิ่งที่พึงปฏิบัติหรือไม่พึงปฏิบัติ ควรเป็นอย่างไร

โรงพยาบาลชุมชนที่ไม่มีรังสีแพทย์ การประเมินอายุกระดูกของทารกจึงทำโดยกุมารแพทย์เท่านั้นและการส่งทารกไปรับการดูแลรักษาต่อยังโรงพยาบาลจังหวัดต้องเสียค่าใช้จ่ายสูง โดยเฉพาะการที่ต้องดูแลต่อระยะยาว อาจจะเป็นสาเหตุที่ทำให้ผู้ปกครองบางส่วนอาจจะปฏิเสธการตรวจเพิ่มเติม นอกจากนี้ พื้นที่ที่มีอุบัติการณ์ของภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน สูงกว่าค่าเฉลี่ยยังแสดงให้เห็นถึงปัญหาที่ควรได้รับการดูแลพัฒนาอย่างต่อเนื่องของประชากรในพื้นที่นี้ โดยเฉพาะเรื่องภาวะพร่องไอโอดีน

การพิจารณาค่าใช้จ่ายและความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ของการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

เด็กแรกคลอดจนถึงวัยห้าปี อยู่ในวัยที่มีอัตราการเจริญเติบโตและพัฒนาการสูงและมีการเปลี่ยนแปลงในทุกด้านทั้งร่างกาย จิตใจ สังคม อารมณ์และสติปัญญา ซึ่งการเปลี่ยนแปลงดังกล่าวเป็นผลของปัจจัยพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อมตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดาและภายหลังคลอด เด็กที่ได้รับการเลี้ยงดู ดูแลอย่างดีเป็นรากฐานสำคัญที่จะทำให้เด็กเติบโตและพัฒนาเป็นผู้ใหญ่ที่มีสุขภาพและมีคุณภาพชีวิตที่ดี (ประคิณ สุจฉายา และคณะ, 2550 : 230) ปัจจุบันประเทศไทยกำลังปฏิรูประบบสุขภาพที่มุ่งเน้นให้ประชาชนดูแลสุขภาพของตนเอง มีพฤติกรรมสุขภาพที่ดี และมีการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้ประชาชนมีสุขภาพที่แข็งแรง ไม่เป็นโรคที่ป้องกันได้และไม่ต้องป่วยเข้ารับการรักษาในโรงพยาบาล ซึ่งมีผลกระทบต่อบุคคล ครอบครัวและสังคม แนวนโยบายดังกล่าวนี้ได้เริ่มมีมาตั้งแต่ในแผนพัฒนาสาธารณสุขแห่งชาติฉบับที่ 8 ที่ได้มีการปรับทิศทางการให้บริการสุขภาพโดยเน้นการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้บุคคลมีความสามารถควบคุมปัจจัยที่เป็นตัวกำหนดสุขภาพ ซึ่งจะเป็นผลให้บุคคลมีสุขภาพดีขึ้น เพิ่มระดับผาสุกของบุคคล ครอบครัว ชุมชนและสังคม รัฐบาลไทยได้เห็นความสำคัญในเรื่องนี้จึงได้จัดสรรงบประมาณจำนวนมากในการจัดทำโครงการเพื่อสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคและจัดบริการรักษาสำหรับเด็ก

ในปี พ.ศ.2544 รัฐบาลได้มีนโยบายเร่งด่วนเรื่องการสร้างหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้าเพื่อลดรายจ่ายโดยรวมของประเทศและประชาชนในการดูแลสุขภาพและสร้างโอกาสในการเข้าถึงบริการสาธารณสุข หนึ่งในนโยบายดังกล่าวได้มีการกำหนดกิจกรรมในชุดสิทธิประโยชน์ด้านการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคสำหรับเด็กอายุ 0-5 ปี เนื่องจากเด็กเหล่านี้มีความจำกัดในการดูแลตัวเอง และการตัดสินใจด้านสุขภาพยังอยู่ในวัยที่ไม่สามารถกระทำกิจกรรมเพื่อดูแลสุขภาพของตนเองได้อย่างเต็มที่ ต้องอาศัยการช่วยเหลือ การชี้แนะ หรือการช่วยเหลือจากบิดามารดาหรือผู้ปกครองในการดูแลสุขภาพทุกกรณี ดังนั้น บิดามารดาหรือผู้ปกครองจึงเป็นผู้ที่มีบทบาทสำคัญ

ในการตัดสินใจเลือกใช้บริการสุขภาพตามที่เห็นควร ปัจจัยที่มีอิทธิพลต่อพฤติกรรมการใช้บริการสุขภาพของเด็กนั้นย่อมขึ้นอยู่กับการตัดสินใจและการพามาของบิดามารดาหรือผู้ปกครอง ซึ่งอาจได้รับอิทธิพลมาจากสิ่งกระตุ้นให้เกิดความต้องการที่เป็นเหตุจูงใจให้เกิดการไปใช้บริการ ซึ่งมีทั้งสิ่งกระตุ้นภายในและภายนอกร่างกาย และความต้องการที่เกิดขึ้นจะผ่านเข้าไปในความรู้สึกนึกคิดของบิดามารดาหรือผู้ปกครอง ภายใต้นโยบายและพระราชบัญญัติหลักประกันสุขภาพแห่งชาติเปลี่ยนแปลงไป ทำให้สถานบริการสุขภาพที่สังกัดกระทรวงสาธารณสุขต้องมีการปรับโครงสร้างและการบริหารจัดการงานการสร้างเสริมสุขภาพอย่างเร่งด่วน ในภาวะการณ์ที่มีทรัพยากรจำกัดและภารกิจหลากหลาย นโยบายดังกล่าวจึงส่งผลกระทบโดยตรงต่อพฤติกรรมผู้ใช้บริการ ผู้ให้บริการและสถานบริการสุขภาพ โดยสถานพยาบาลบางส่วนอาจจะไม่ได้มีการกำหนดนโยบายรองรับหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า ทั้งแนวปฏิบัติ อัตรากำลัง พัฒนาบุคลากรหรือจัดสรรทรัพยากรใหม่เพื่อรองรับนโยบาย นอกจากนี้การขยายการให้บริการไปในชุมชน มีข้อจำกัดของบุคลากรและเวลา ผู้ให้บริการบางส่วนยังไม่เข้าใจสิทธิประโยชน์ที่เกิดขึ้นใหม่ มีข้อจำกัดในการประเมินพัฒนาการ การกระตุ้นและส่งเสริมพัฒนาการ การให้คำแนะนำการเลี้ยงบุตร การตรวจหาผู้ป่วยภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน รวมถึงการจัดส่งต่อ สิทธิประโยชน์ชุดเก่าและชุดใหม่มีความแตกต่าง เน้นกิจกรรมที่กระทำต่อเด็กเพิ่มในเรื่องความเสี่ยงและที่เป็นปัญหา ได้แก่ การเฝ้าระวัง/คัดกรองปัจจัยเสี่ยง การเฝ้าระวังโรคติดเชื้อ การส่งเสริมภาวะโภชนาการ เป็นต้น ผู้ให้บริการสุขภาพมีประเภทและจำนวนที่แตกต่างกันในแต่ละสถานบริการ การบันทึกข้อมูลการมารับบริการ ข้อมูลสุขภาวะ การเจริญเติบโตและพัฒนาการของเด็กอาจไม่สมบูรณ์ ไม่สามารถใช้เปรียบเทียบในแต่ละช่วงเวลา

การสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคให้แก่เด็กเป็นสิ่งที่ผู้ให้บริการในระบบสุขภาพจะต้องแนะนำบิดามารดาหรือผู้ปกครองเด็กให้เห็นเป็นเรื่องที่สำคัญ จำเป็น และเป็นประโยชน์ต่อบุตร กระตุ้นให้บิดามารดาซึ่งมีความรักและห่วงใยบุตรเป็นพื้นฐานสำคัญเกิดความต้องการที่จะใช้บริการ การใช้บริการต่อเนื่องขึ้นอยู่กับปัจจัยบิดามารดา สถานที่ให้บริการ บริการที่ได้รับและผู้ให้บริการ นอกจากนี้พฤติกรรมการใช้บริการของบิดามารดาหรือผู้ปกครอง ยังขึ้นอยู่กับปัจจัยต่างๆ เช่น ปัจจัยนำ ประกอบด้วยอายุและระดับการศึกษา ปัจจัยสนับสนุนได้แก่ รายได้ครอบครัว สิทธิประโยชน์ในการรักษาพยาบาล และค่าใช้จ่ายในการรักษาพยาบาล ปัจจัยความจำเป็นในการรับบริการ ปัจจัยด้านความพึงพอใจของบิดามารดาหรือผู้ปกครอง ซึ่งขึ้นอยู่กับอัธยาศัย ความเอาใจใส่ของเจ้าหน้าที่ และคุณภาพของการให้บริการ

ภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด จัดเป็นหนึ่งกลุ่มโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกในกลุ่มสารโมเลกุลเล็ก (Inborn Errors of Metabolism : Accumulation of Toxic Small Molecules) กลุ่มโรคนี้เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดขึ้นจากความผิดปกติของยีน อาการที่เด่นชัดของผู้ป่วยโรคดังกล่าว คือ การมีความผิดปกติทางสมองและสติปัญญา รวมถึงการมีโรคแทรกซ้อนอื่นๆ ร่วม เช่น โรคไต โรคหัวใจ เป็นต้น

การรักษาผู้ป่วยโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกในกลุ่มสารโมเลกุลเล็กให้มีประสิทธิผลที่ดี มีความจำเป็นที่จะต้องค้นพบโรคให้ได้อย่างรวดเร็ว และเริ่มทำการรักษาก่อนที่ผู้ป่วยจะมีอาการทางคลีนิค ซึ่งปัจจุบันโรคดังกล่าวสามารถตรวจกรองได้ตั้งแต่แรกเกิด โดยการเจาะเลือดจากส้นเท้าทารกและนำตัวอย่างเลือดไปวิเคราะห์ด้วยเครื่อง Tandem Mass Spectrometry (MS/MS) การตรวจ

กรองทารกแรกเกิดด้วยเครื่อง MS/MS ได้ใช้กันอย่างแพร่หลายในประเทศที่พัฒนาแล้วและประเทศที่มีฐานะทางเศรษฐกิจดี อย่างไรก็ตาม สำหรับประเทศไทย เทคโนโลยีในการตรวจกรองรวมถึงการรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกในกลุ่มสารโมเลกุลเล็กนี้ ยังมิได้อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์อย่างเป็นทางการของระบบประกันสุขภาพ เช่น หลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า ประกันสังคม และสวัสดิการรักษาพยาบาลข้าราชการ(กิตติพงษ์ ธิบูรณ์บุญ และคณะ, 2556 : 2)

ระบบหลักประกันสุขภาพของประเทศมีบทบาทอย่างมากในการทำให้ประชาชนเข้าถึงบริการสุขภาพที่จำเป็น หรือเหมาะสมกับการดูแลสุขภาพ ผ่านทางการกำหนดให้บริการเหล่านั้นเป็นสิทธิประโยชน์ที่ได้รับความคุ้มครองในระบบหลักประกันสุขภาพ ทำให้ประชาชนผู้มีสิทธิ ไม่ต้องรับภาระค่าใช้จ่ายดังกล่าวบางส่วนหรือทั้งหมด เป็นเครื่องมือเชิงระบบที่ช่วยให้ประชาชนเข้าถึงบริการสุขภาพที่จำเป็นและช่วยสร้างความเป็นธรรมในการเข้าถึงการบริการให้กับประชาชนทุกกลุ่ม

จากที่ประเทศไทยได้ดำเนินการคัดกรองนำร่อง ตั้งแต่ พ.ศ. 2539 ที่จังหวัดน่าน (วัชรีพร ควรดำรงธรรม, 2555 : 802) ได้มีการขยายโครงการออกไปยังโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยและโรงพยาบาลของกระทรวงสาธารณสุขทั่วประเทศ การตรวจคัดกรองภาวะนี้ในแต่ละประเทศใช้ตัวกรองไม่เหมือนกัน ระดับ TSH ในการตัดสินว่าผิดปกติ (TSH Cut-Off) ในการเรียกกลับไม่เท่ากัน การคัดกรองในยุโรปและสหรัฐอเมริกาพิจารณาระดับ TSH Cut-Off ที่เหมาะสมจะเชื่อมโยงกับอัตราการเรียกกลับประมาณร้อยละ 0.1-0.5 ถ้าใช้ระดับ TSH Cut-Off ยิ่งต่ำจะสามารถค้นพบผู้ป่วยได้มากขึ้นแต่จะทำให้อัตราการเรียกกลับสูงขึ้นด้วย ซึ่งทำให้เกิดผลเสียทั้งในแง่ค่าใช้จ่ายของผู้ปกครองเด็กและงบประมาณของประเทศชาติที่เพิ่มขึ้น อีกทั้งยังเพิ่มความวิตกกังวลให้แก่ผู้ปกครองระหว่างการรอผลตรวจยืนยัน ซึ่งเร็วช้าต่างกันในแต่ละโรงพยาบาล ดังนั้นกระทรวงสาธารณสุขประเทศไทยจึงกำหนดให้ค่า TSH คัดกรองที่มากกว่า 25 มิลลิยูนิตต่อลิตรเป็นค่าผิดปกติ และกำหนดให้ต้องเรียกทารกกลับมาตรวจเพื่อยืนยันความผิดปกตินอกจากนี้อาจทำได้ทั้งการตรวจระดับ T4, TSH หรือทั้งสองตัว และถึงแม้การคัดกรองด้วยการใช้ทั้งT4 และ TSH จะสามารถตรวจพบโรคได้ดีกว่า แต่ความสิ้นเปลืองจะมากกว่า ทำให้ไม่เหมาะในการนำมาใช้คัดกรอง

กิตติพงษ์ ธิบูรณ์บุญ และคณะ (2556 : 27) ได้ศึกษาวิเคราะห์ต้นทุนประสิทธิผลของการตรวจคัดกรองและรักษาโรคพันธุกรรม โดยแสดงข้อมูลเปรียบเทียบกับปีสุขภาวะที่เพิ่มขึ้นแต่ละปี (Quality-Adjusted Life Year Gained: QALY Gained) และได้ศึกษาต้นทุนทางตรงทางการแพทย์ และต้นทุนทางตรงที่ไม่ใช่ทางการแพทย์ โดยแยกประเภทไว้ดังแสดงในตารางด้านล่าง

ตารางที่ 4-3 : ต้นทุนทางตรงที่เกี่ยวข้องกับการตรวจคัดกรอง

ประเภทต้นทุน	ต้นทุนการตรวจกรอง	ต้นทุนการรักษา
ต้นทุนทางตรงทางการแพทย์ (Direct Medical Cost)	ต้นทุนการตรวจกรองทางห้องปฏิบัติการ ต้นทุนการตรวจวินิจฉัยเพื่อยืนยันทางห้องปฏิบัติการ	ค่าใช้จ่ายยาและเวชภัณฑ์อาหารเสริม ค่าใช้จ่ายในการรักษาผู้ป่วยใน ค่าใช้จ่ายในการรักษาผู้ป่วยนอก
ต้นทุนทางตรงที่ไม่ใช่ทางการแพทย์ (Direct Non-Medical Cost)	ค่าที่พัก ค่าอาหาร ค่าเดินทางของผู้ป่วยและญาติเมื่อมาพบแพทย์	- ค่าที่พัก ค่าอาหาร ค่าเดินทางของผู้ป่วยและญาติเมื่อมาพบแพทย์ - ค่าดูแลอย่างไม่เป็นทางการ (Informal Care) สำหรับผู้ป่วยที่มีความผิดปกติทางสมองและสติปัญญา

ที่มา : กิตติพงษ์ ธิบูรณ์บุญ และคณะ, 2556 : 14

กิตติพงษ์ ธิบูรณ์บุญ และคณะ (2556 : 41) สรุปการประเมินต้นทุนอรรถประโยชน์ของการตรวจกรองและรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกในกลุ่มสารโมเลกุลเล็ก สูงกว่า 120,000 บาทต่อปีสุขภาวะที่เป็นระดับหนึ่งเท่าของรายได้ต่อหัวประชากร ดังนั้นการตรวจคัดกรองด้วยวิธี MS/MS ยังไม่มีความคุ้มค่าในบริบทของประเทศไทย ซึ่งต้องพิจารณาตัวแปรที่เกี่ยวข้องไปควบคู่กัน อาทิ อัตราอุบัติการณ์ของโรค ต้นทุนการรักษาพยาบาล แนวโน้มความคุ้มค่าหากสามารถวินิจฉัยได้เร็วก่อนที่ผู้ป่วยจะมีอาการทางคลีนิค ประสิทธิผลของการรักษา คุณภาพชีวิตของผู้ป่วย ซึ่งกิตติพงษ์ ธิบูรณ์บุญ และคณะ (2556 : 46) ได้เสนอให้มีการวิจัยพัฒนาอย่างต่อเนื่องเพื่อให้การตรวจคัดกรองด้วยวิธีดังกล่าวมีต้นทุนต่ำลงในประเทศไทย พิจารณารวมการรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกให้อยู่ในชุดสิทธิประโยชน์ภายใต้หลักประกันสุขภาพแห่งชาติ เพื่อให้การรักษาผู้ป่วยที่ถูกค้นพบได้รวดเร็ว

ประเทศไทยยังมีความสามารถที่จำกัดในการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคพันธุกรรม จึงควรพิจารณาประโยชน์ของการจัดลำดับความสำคัญของโรคกลุ่มพันธุกรรมเมตาบอลิกในกลุ่มสารโมเลกุลเล็กดังต่อไปนี้

1. ขนาดของปัญหาด้านสุขภาพ (Magnitude of Health Problems) โดยพิจารณาจากอุบัติการณ์ (Incidence) และความรุนแรง (Severity)

2. การมีเทคโนโลยีที่ใช้สำหรับการตรวจกรอง (Availability of Technology) โดยการตรวจกรองต้องทำได้ง่าย เชื่อถือได้ สามารถทำซ้ำได้ มีความถูกต้องและมีมาตรฐาน

3. ความปลอดภัยของเครื่องมือสำหรับการตรวจกรอง (Safety) โดยเครื่องมือที่ใช้ตรวจกรอง ต้องไม่ก่อให้เกิดการบาดเจ็บอย่างรุนแรง การพิการหรือเสียชีวิต

4. ประสิทธิผลของการตรวจกรองและการรักษา (Effectiveness of Screening and Treatment) โดยการตรวจกรองซึ่งทำให้เจอโรคได้ไว (Early Diagnosis) สามารถลดการเสียชีวิต (Mortality) และความพิการ (Morbidity) ได้ และ การรักษาหลังจากการตรวจพบได้ไวนั้นต้องมีประสิทธิผลที่ดีกว่าการรักษาจากการพบโรคเมื่อมีอาการแสดงแล้ว

ข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย เพื่อให้เกิดการพัฒนาระบบการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด อย่างเหมาะสม ควรพิจารณาประเด็นต่อไปนี้

1. การพัฒนาแนวทางหรือข้อแนะนำสำหรับการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมกับบริบทของระบบสุขภาพไทย ทบทวนและปรับปรุงแนวทางเวชปฏิบัติ โดยคำนึงถึงหลักเกณฑ์ด้านความปลอดภัย ประสิทธิผล ความคุ้มค่า ศักยภาพในการให้บริการของผู้ให้บริการ และความสามารถในการจ่ายของประเทศ เพื่อสร้างระบบบริการสุขภาพที่มีความเป็นธรรม เข้าถึงได้

2. การกำหนดนโยบายด้านการคัดกรองสุขภาพ ครอบคลุม การวิเคราะห์และพิจารณาข้อมูล แนวทางหรือข้อแนะนำสำหรับการตรวจคัดกรองสุขภาพ ความพร้อมและโครงสร้างพื้นฐานของการให้บริการ ตลอดจนทรัพยากรที่เกี่ยวข้องเพื่อกำหนดนโยบายที่เกี่ยวข้องกับการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมสำหรับประชาชนแต่ละภาคส่วน รวมถึงให้แนวทางการบริหารจัดการตรวจคัดกรองสุขภาพเพื่อให้เกิดประสิทธิผลและประสิทธิภาพในการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้หน่วยงานที่เกี่ยวข้องนำไปปฏิบัติ ให้สอดคล้องไปในทิศทางเดียวกัน

3. การกำหนดสิทธิประโยชน์ในระบบหลักประกันสุขภาพของรัฐ ครอบคลุมระบบและกลไกของหน่วยงานที่บริหารระบบหลักประกันสุขภาพของรัฐ ที่จะพิจารณานำแนวทางหรือข้อเสนอแนะด้านการตรวจคัดกรองสุขภาพและสารสนเทศที่เกี่ยวข้อง เช่น หลักฐานด้านการประเมินต้นทุนและความคุ้มค่า (Cost Effectiveness) ไปบูรณาการไว้เป็นสิทธิประโยชน์ในระบบหลักประกันสุขภาพอย่างเหมาะสม ให้ความคุ้มครองสำหรับประชาชนผู้มีสิทธิ ตลอดจนวางกลไกการจ่ายเงินแก่ผู้ให้บริการ เพื่อส่งเสริมให้เกิดการเข้าถึงบริการที่จำเป็นและคุ้มค่าในมุมมองของสังคมโดยรวม ทั้งนี้สิทธิประโยชน์ดังกล่าวอาจกำหนดไว้เป็นการทั่วไป หรือเจาะจงกับประชากรเฉพาะกลุ่มตามลำดับความสำคัญและความพร้อมของทรัพยากรของประเทศ

4. การติดตามประเมินการใช้บริการและคุณภาพของบริการตรวจคัดกรองสุขภาพ การพิจารณาแนวทางหรือข้อแนะนำสำหรับการตรวจสุขภาพนำมาจัดทำข้อกำหนดและตัวชี้วัดที่เกี่ยวกับการให้บริการ ทั้งในเชิงปริมาณและเชิงคุณภาพ ครอบคลุมรูปแบบและประเภทการกระจายไปยังกลุ่มประชากร สถานพยาบาล คุณภาพและความถูกต้อง การได้รับการดูแลสุขภาพต่อเนื่อง และข้อร้องเรียนต่างๆ ซึ่งอาจรวมถึงการเฝ้าระวังสถานการณ์ การโฆษณาประชาสัมพันธ์ และการปฏิบัติตามมาตรฐานรวมถึงกฎหมายที่เกี่ยวข้องของสถานพยาบาลต่างๆ นำมาวิเคราะห์และสังเคราะห์เป็นข้อมูลป้อนกลับและเสนอแนะแก่ผู้เกี่ยวข้องเพื่อบริหารจัดการต่อไป

5. การให้ข้อมูลแก่แพทย์ ผู้ให้บริการ และสาธารณชน เกี่ยวกับการตรวจคัดกรองสุขภาพ ครอบคลุมการเผยแพร่ประชาสัมพันธ์ ข้อแนะนำในการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมให้แก่แพทย์และผู้ให้บริการทางการแพทย์อื่นๆ และการบูรณาการแนวทางและข้อแนะนำต่างๆ เข้าสู่กระบวนการเรียนการสอนของแพทย์ ทั้งแพทยศาสตรบัณฑิตและการฝึกอบรมแพทย์เฉพาะทาง

เพื่อให้เกิดการให้คำแนะนำการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมให้แก่ประชาชน นอกจากนี้ยังรวมถึงการประชาสัมพันธ์คำแนะนำและข้อมูลที่เกี่ยวข้องโดยตรงให้แก่ประชาชน เพื่อสร้างความเข้าใจที่ถูกต้องและเป็นแหล่งอ้างอิง เมื่อต้องการเข้ารับบริการตรวจคัดกรองสุขภาพ

ด้วยระบบงานที่สำคัญ 5 ด้านที่เกี่ยวข้องกับการพัฒนาระบบบริการตรวจคัดกรองสุขภาพ ส่งผลให้มีส่วนได้ส่วนเสียในเรื่องการตรวจคัดกรองสุขภาพ ได้แก่

1. หน่วยงานด้านนโยบานด้านการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคของประเทศ เช่น กระทรวงสาธารณสุข (กรมควบคุมโรค และกรมอนามัย), กระทรวงแรงงาน และสำนักงานคณะกรรมการสุขภาพแห่งชาติ

2. หน่วยงานด้านวิชาการ เช่น สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข, ราชวิทยาลัยที่เกี่ยวข้องของแพทยสภา, และมหาวิทยาลัยต่างๆ

3. หน่วยงานด้านการกำกับดูแลสถานพยาบาล เช่น กระทรวงสาธารณสุข (กรมสนับสนุนบริการสุขภาพ, กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์, สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข) กระทรวงอื่นๆ ที่มีสถานพยาบาลเป็นหน่วยงานในสังกัด, สถาบันรับรองคุณภาพ, สถานพยาบาล (องค์กรมหาชน) และหน่วยงานด้านการคุ้มครองผู้บริโภค

4. กลไกกำกับ ดูแล การประกอบวิชาชีพ เช่น แพทยสภา สภาเทคนิคการแพทย์ และสภาการพยาบาล

5. หน่วยงานด้านหลักประกันสุขภาพและประกันสุขภาพ เช่น สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ, สำนักงานประกันสังคม, กรมบัญชีกลาง, บริษัทประกันภัยที่จำหน่ายกรมธรรม์ประกันสุขภาพ เป็นต้น

6. หน่วยงานด้านการบริการ ได้แก่ สถานพยาบาลผู้ให้บริการทั้งรัฐและเอกชน เช่น โรงพยาบาล, คลินิก, ศูนย์บริการตรวจทางรังสีวิทยา รวมถึงห้องปฏิบัติการทางการแพทย์อิสระต่างๆ รวมถึงแพทย์ และสถาบันผลิตแพทย์ต่าง ๆ

7. หน่วยงานภาคสังคม เช่น สำนักงานกองทุนสนับสนุนการสร้างเสริมสุขภาพ และสื่อสารมวลชน

8. ประชาชนผู้บริโภค ซึ่งอาจหมายรวมถึงประชาชนกลุ่มวัยต่าง ๆ โดยทั่วไป และผู้ประกอบการ อาชีพที่ต้องการตรวจสุขภาพบางประเภทตามที่กำหนดไว้โดยเฉพาะ

สรุป

การศึกษาในบทที่ 4 มีความมุ่งหมายเพื่อที่จะตอบวัตถุประสงค์ในการวิจัยข้อที่ 2 เพื่อศึกษาเสนอแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด โดยมีลำดับในการศึกษาดังนี้

1. การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ในขอบเขตที่ศึกษาวิจัย

ธัยรอยด์ฮอร์โมนที่สร้างและหลั่งออกมาจากต่อมธัยรอยด์ ดังนั้นภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (Congenital Hypothyroidism) มีความสำคัญอย่างยิ่งต่อการทำงานของอวัยวะต่างๆ ของร่างกาย โดยเฉพาะอย่างยิ่งในเด็ก ธัยรอยด์มีผลต่อการเจริญเติบโทั้งทางร่างกายและ

เซลของระบบประสาท การพัฒนาการทางกาย และการพัฒนาของระบบประสาท ระดับของธัยรอยด์ฮอร์โมนที่ปกติในมารดาไม่สามารถป้องกันความผิดปกติของทารกในครรภ์ที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดได้ เนื่องจากธัยรอยด์ฮอร์โมนผ่านจากมารดาสู่ทารกในครรภ์น้อยมาก

แนวทางการในการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด เป็นการคัดกรอง Thyroid Stimulating Hormone (TSH) ในทารกแรกเกิด อายุ 48-96 ชั่วโมง ทารกที่กลับบ้านก่อนอายุ 2 วัน ให้เจาะเลือดก่อนกลับบ้าน ทารกเกิดที่บ้านหรือป่วยหนักควรคัดกรองภายในอายุ 7 วัน และก่อนที่จะได้รับการเติมหรือถ่ายเลือด เมื่อมีผลการคัดกรองที่ผิดปกติ ควรเจาะเลือดทารกเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโดยเร็วที่สุด ภายในอายุไม่เกิน 2 สัปดาห์ พร้อมการเริ่มการรักษาโดยให้ยา Thyroxine หลังเจาะเลือดทันทีโดยไม่ต้องรอผลการตรวจยืนยัน

2. การพิจารณาค่าใช้จ่ายและความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ของการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

ประเทศไทยกำลังปฏิรูประบบสุขภาพที่มุ่งเน้นให้ประชาชนดูแลสุขภาพของตนเอง มีพฤติกรรมสุขภาพที่ดี และมีการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้ประชาชนมีสุขภาพที่แข็งแรง ไม่เป็นโรคที่ป้องกันได้และไม่ต้องป่วยเข้ารับการรักษาในโรงพยาบาล ซึ่งมีผลกระทบต่อบุคคล ครอบครัวและสังคม แผนพัฒนาสาธารณสุขแห่งชาติฉบับที่ 8 มีการปรับทิศทางการให้บริการสุขภาพโดยเน้นการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้บุคคลมีความสามารถควบคุมปัจจัยที่เป็นตัวกำหนดสุขภาพ ซึ่งจะเป็นผลให้บุคคลมีสุขภาพดีขึ้น เพิ่มระดับผาสุกของบุคคล ครอบครัว ชุมชนและสังคม รัฐบาลได้มีนโยบายเร่งด่วนเรื่องการสร้างหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า เพื่อลดรายจ่ายโดยรวมของประเทศและประชาชนในการดูแลสุขภาพและสร้างโอกาสในการเข้าถึงบริการสาธารณสุข หนึ่งในนโยบายดังกล่าวได้มีการกำหนดกิจกรรมในชุดสิทธิประโยชน์ด้านการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคสำหรับเด็กอายุ 0-5 ปี เนื่องจากเด็กเหล่านี้มีความจำกัดในการดูแลตัวเอง และการตัดสินใจด้านสุขภาพยังอยู่ในวัยที่ไม่สามารถกระทำกิจกรรมเพื่อดูแลสุขภาพของตนเองได้อย่างเต็มที่ ต้องอาศัยการช่วยเหลือ การชี้แนะหรือการช่วยเหลือจากบิดามารดาหรือผู้ปกครองในการดูแลสุขภาพทุกกรณี ดังนั้น บิดามารดาหรือผู้ปกครองจึงเป็นผู้ที่มีบทบาทสำคัญในการตัดสินใจเลือกใช้บริการสุขภาพตามที่เห็นควร ปัจจัยที่มีอิทธิพลต่อพฤติกรรมการใช้บริการสุขภาพของเด็กนั้นย่อมขึ้นอยู่กับการตัดสินใจและการพามาของบิดามารดาหรือผู้ปกครอง

ประเทศไทยได้ดำเนินการคัดกรองนำร่อง ตั้งแต่ พ.ศ. 2539 ที่จังหวัดน่าน (วัชรีพร ควรดำรงธรรม, 2555 : 802) ได้มีการขยายโครงการออกไปยังโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยและโรงพยาบาลของกระทรวงสาธารณสุขทั่วประเทศ การตรวจคัดกรองภาวะนี้ในแต่ละประเทศใช้ตัวกรองไม่เหมือนกัน ระดับ TSH ในการตัดสินว่าผิดปกติ (TSH Cut-Off) ในการเรียกกลับไม่เท่ากัน การคัดกรองในยุโรปและสหรัฐอเมริกาพิจารณาระดับ TSH Cut-Off ที่เหมาะสมจะเชื่อมโยงกับอัตราการเรียกกลับประมาณร้อยละ 0.1-0.5 ถ้าใช้ระดับ TSH Cut-Off ยิ่งต่ำจะสามารถค้นพบผู้ป่วยได้มากขึ้นแต่จะทำให้อัตราการเรียกกลับสูงขึ้นด้วย ซึ่งทำให้เกิดผลเสียทั้งในแง่ค่าใช้จ่ายของผู้ปกครองเด็กและงบประมาณของประเทศชาติที่เพิ่มขึ้น อีกทั้งยังเพิ่มความวิตกกังวลให้แก่ผู้ปกครองระหว่างการรอผลตรวจยืนยัน ซึ่งเร็วช้าต่างกันในแต่ละโรงพยาบาล ดังนั้นกระทรวงสาธารณสุข

ประเทศไทยจึงกำหนดให้ค่า TSH คัดกรองที่มากกว่า 25 มิลลิยูนิตต่อลิตรเป็นค่าผิดปกติ และกำหนดให้ต้องเรียกทารกกลับมาตรวจเพื่อยืนยันความผิดปกติ นอกจากนี้อาจทำได้ทั้งการตรวจระดับ T4, TSH หรือทั้งสองตัว และถึงแม้การคัดกรองด้วยการใช้ทั้ง T4 และ TSH จะสามารถตรวจพบโรคได้ดีกว่า แต่ความสิ้นเปลืองจะมากกว่า ทำให้ไม่เหมาะในการนำมาใช้คัดกรอง

บทที่ 5
สรุปและข้อเสนอแนะ

การศึกษาข้อมูลและการวิเคราะห์ข้อมูลแสดงให้เห็นว่าการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด วิเคราะห์สถานภาพ ปัญหา อุปสรรค และ เสนอแนะแนวทาง ในการส่งเสริมการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ทั้งศึกษาข้อมูลจากแหล่งปฐมภูมิและทุติยภูมิ เพื่อวิเคราะห์ปัญหาข้อขัดข้อง และอุปสรรค และเสนอแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะธัยรอยด์แต่กำเนิด โดยสามารถสรุปประเด็นที่สำคัญได้ดังต่อไปนี้

สรุป

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

ธัยรอยด์ฮอร์โมนที่สร้างและหลั่งออกมาจากต่อมธัยรอยด์ ดังนั้นภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (CongenitalHypothyroidism) มีความสำคัญอย่างยิ่งต่อการทำงานของอวัยวะต่างๆ ของร่างกาย โดยเฉพาะอย่างยิ่งในเด็ก ธัยรอยด์มีผลต่อการเจริญเติบโทั้งทางร่างกายและเซลของระบบประสาท การพัฒนาการทางกาย และการพัฒนาของระบบประสาท ระดับของธัยรอยด์ฮอร์โมนที่ปกติในมารดาไม่สามารถป้องกันความผิดปกติของทารกในครรภ์ที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดได้ เนื่องจากธัยรอยด์ฮอร์โมนผ่านจากมารดาสู่ทารกในครรภ์น้อยมาก

แนวทางการในการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด เป็นการคัดกรอง ThyroidStimulatingHormone (TSH) ในทารกแรกเกิด อายุ 48-96 ชั่วโมง ทารกที่กลับบ้านก่อนอายุ 2 วัน ให้เจาะเลือดก่อนกลับบ้าน ทารกเกิดที่บ้านหรือป่วยหนักควรคัดกรองภายในอายุ 7 วัน และก่อนที่จะได้รับการเติมหรือถ่ายเลือด เมื่อมีผลการคัดกรองที่ผิดปกติ ควรเจาะเลือดทารกเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโดยเร็วที่สุด ภายในอายุไม่เกิน 2 สัปดาห์ พร้อมการเริ่มการรักษาโดยให้ยา Thyroxine หลังเจาะเลือดทันทีโดยไม่ต้องรอผลการตรวจยืนยัน

ประเทศไทยกำลังปฏิรูประบบสุขภาพที่มุ่งเน้นให้ประชาชนดูแลสุขภาพของตนเอง มีพฤติกรรมสุขภาพที่ดี และมีการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้ประชาชนมีสุขภาพที่แข็งแรง ไม่เป็นโรคที่ป้องกันได้และไม่ต้องป่วยเข้ารับการรักษาในโรงพยาบาล ซึ่งมีผลกระทบต่อบุคคล ครอบครัวและสังคม แผนพัฒนาสาธารณสุขแห่งชาติฉบับที่ 8 มีการปรับทิศทางการให้บริการสุขภาพโดยเน้นการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้บุคคลมีความสามารถควบคุมปัจจัยที่เป็นตัวกำหนดสุขภาพ ซึ่งจะเป็นผลให้บุคคลมีสุขภาพดีขึ้น เพิ่มระดับผาสุกของบุคคล ครอบครัว ชุมชนและสังคมรัฐบาลได้มีนโยบายเร่งด่วนเรื่องการสร้างหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า เพื่อลดรายจ่ายโดยรวมของประเทศและประชาชนในการดูแลสุขภาพและสร้างโอกาสในการเข้าถึงบริการสาธารณสุข หนึ่งในนโยบายดังกล่าวได้มีการกำหนดกิจกรรมในชุดสิทธิประโยชน์ด้านการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคสำหรับเด็กอายุ 0-5 ปี เนื่องจากเด็กเหล่านี้มีความจำกัดในการดูแลตัวเอง และการตัดสินใจด้านสุขภาพยังอยู่ในวัยที่ไม่

สามารถกระทำกิจกรรมเพื่อดูแลสุขภาพของตนเองได้อย่างเต็มที่ ต้องอาศัยการช่วยเหลือ การชี้แนะหรือการช่วยเหลือจากบิดามารดาหรือผู้ปกครองในการดูแลสุขภาพทุกกรณี ดังนั้น บิดามารดาหรือผู้ปกครองจึงเป็นผู้ที่มีบทบาทสำคัญในการตัดสินใจเลือกใช้บริการสุขภาพตามที่เห็นควร ปัจจัยที่มีอิทธิพลต่อพฤติกรรมการใช้บริการสุขภาพของเด็กนั้นย่อมขึ้นอยู่กับการตัดสินใจและการพามาของบิดามารดาหรือผู้ปกครอง

ประเทศไทยได้ดำเนินการคัดกรองนำร่อง ตั้งแต่ พ.ศ. 2539 ที่จังหวัดน่าน (วัชรีพร ควรดำรงธรรม, 2555 : 802) ได้มีการขยายโครงการออกไปยังโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยและโรงพยาบาลของกระทรวงสาธารณสุขทั่วประเทศ การตรวจคัดกรองภาวะนี้ในแต่ละประเทศใช้ตัวกรองไม่เหมือนกัน ระดับ TSH ในการตัดสินว่าผิดปกติ (TSH Cut-Off) ในการเรียกกลับไม่เท่ากัน การคัดกรองในยุโรปและสหรัฐอเมริกาพิจารณาระดับ TSH Cut-Off ที่เหมาะสมจะเชื่อมโยงกับอัตราการเรียกกลับประมาณร้อยละ 0.1-0.5 ถ้าใช้ระดับ TSH Cut-Off ยิ่งต่ำจะสามารถค้นพบผู้ป่วยได้มากขึ้นแต่จะทำให้อัตราการเรียกกลับสูงขึ้นด้วย ซึ่งทำให้เกิดผลเสียทั้งในแง่ค่าใช้จ่ายของผู้ปกครองเด็กและงบประมาณของประเทศชาติที่เพิ่มขึ้น อีกทั้งยังเพิ่มความวิตกกังวลให้แก่ผู้ปกครองระหว่างการรอผลตรวจยืนยัน ซึ่งเร็วช้าต่างกันในแต่ละโรงพยาบาล ดังนั้นกระทรวงสาธารณสุขประเทศไทยจึงกำหนดให้ค่า TSH คัดกรองที่มากกว่า 25 มิลลิยูนิตต่อลิตรเป็นค่าผิดปกติ และกำหนดให้ต้องเรียกทารกกลับมาตรวจเพื่อยืนยันความผิดปกติ นอกจากนี้อาจทำได้ทั้งการตรวจระดับ T4, TSH หรือทั้งสองตัว และถึงแม้การคัดกรองด้วยการใช้ทั้ง T4 และ TSH จะสามารถตรวจพบโรคได้ดีกว่า แต่ความสิ้นเปลืองจะมากกว่า ทำให้ไม่เหมาะในการนำมาใช้คัดกรอง

การสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคให้แก่เด็กเป็นสิ่งที่ผู้ให้บริการในระบบสุขภาพจะต้องแนะนำบิดามารดาหรือผู้ปกครองเด็กให้เห็นเป็นเรื่องที่สำคัญ จำเป็น และเป็นประโยชน์ต่อบุตร กระตุ้นให้บิดามารดาซึ่งมีความรักและห่วงใยบุตรเป็นพื้นฐานสำคัญเกิดความต้องการที่จะใช้บริการ การใช้บริการต่อเนื่องขึ้นอยู่กับปัจจัยบิดามารดา สถานที่ให้บริการ บริการที่ได้รับและผู้ให้บริการ นอกจากนี้พฤติกรรมการใช้บริการของบิดามารดาหรือผู้ปกครอง ยังขึ้นอยู่กับปัจจัยต่างๆ เช่น ปัจจัยนำ ประกอบด้วยอายุและระดับการศึกษา ปัจจัยสนับสนุนได้แก่ รายได้ครอบครัวสิทธิประโยชน์ในการรักษาพยาบาล และค่าใช้จ่ายในการรักษาพยาบาล ปัจจัยความจำเป็นในการรับบริการปัจจัยด้านความพึงพอใจของบิดามารดาหรือผู้ปกครอง ซึ่งขึ้นอยู่กับอัธยาศัย ความเอาใจใส่ของเจ้าหน้าที่และคุณภาพของการให้บริการ

ข้อเสนอแนะ

ประเทศไทยยังมีความสามารถที่จำกัดในการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคพันธุกรรม จึงควรพิจารณาประโยชน์ของการจัดลำดับความสำคัญของโรคกลุ่มพันธุกรรมเมตาบอลิกในกลุ่มสารโมเลกุลเล็ก ดังต่อไปนี้

1. ขนาดของปัญหาด้านสุขภาพ (Magnitude of Health Problems) โดยพิจารณาจากอุบัติการณ์ (Incidence) และความรุนแรง (Severity)

2. การมีเทคโนโลยีที่ใช้สำหรับการตรวจกรอง (Availability of Technology) โดยการตรวจกรองต้องทำได้ง่าย เชื่อถือได้ สามารถทำซ้ำได้ มีความถูกต้องและมีมาตรฐาน

3. ความปลอดภัยของเครื่องมือสำหรับการตรวจกรอง (Safety) โดยเครื่องมือที่ใช้ตรวจกรอง ต้องไม่ก่อให้เกิดการบาดเจ็บอย่างรุนแรง การพิการหรือเสียชีวิต

4. ประสิทธิผลของการตรวจกรองและการรักษา (Effectiveness of Screening and Treatment) โดยการตรวจกรองซึ่งทำให้เจอโรคได้ไว (Early Diagnosis) สามารถลดการเสียชีวิต (Mortality) และความพิการ (Morbidity) ได้ และ การรักษาหลังจากการตรวจพบได้ไวนั้นต้องมีประสิทธิผลที่ดีกว่าการรักษาจากการพบโรคเมื่อมีอาการแสดงแล้ว

ดังนั้นเพื่อให้เกิดการพัฒนาระบบการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดอย่างเหมาะสมควรพิจารณาประเด็นต่อไปนี้

1. การพัฒนาแนวทางหรือข้อแนะนำสำหรับการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมกับบริบทของระบบสุขภาพไทย ทบทวนและปรับปรุงแนวทางเวชปฏิบัติ โดยคำนึงถึงหลักเกณฑ์ด้านความปลอดภัย ประสิทธิผล ความคุ้มค่า ศักยภาพในการให้บริการของผู้ให้บริการ และความสามารถในการจ่ายของประเทศ เพื่อสร้างระบบบริการสุขภาพที่มีความเป็นธรรม เข้าถึงได้

2. การกำหนดนโยบายด้านการคัดกรองสุขภาพครอบคลุมการวิเคราะห์และพิจารณาข้อมูลแนวทางหรือข้อแนะนำสำหรับการตรวจคัดกรองสุขภาพความพร้อมและโครงสร้างพื้นฐานของการให้บริการ ตลอดจนทรัพยากรที่เกี่ยวข้องเพื่อกำหนดนโยบายที่เกี่ยวข้องกับการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมสำหรับประชาชนแต่ละภาคส่วน รวมถึงให้แนวทางการบริหารจัดการตรวจคัดกรองสุขภาพเพื่อให้เกิดประสิทธิผลและประสิทธิภาพในการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้หน่วยงานที่เกี่ยวข้องนำไปปฏิบัติให้สอดคล้องไปในทิศทางเดียวกัน

3. การกำหนดสิทธิประโยชน์ในระบบหลักประกันสุขภาพของรัฐ ครอบคลุมระบบและกลไกของหน่วยงานที่บริหารระบบหลักประกันสุขภาพของรัฐ ที่จะพิจารณานำแนวทางหรือข้อเสนอแนะด้านการตรวจคัดกรองสุขภาพและสารสนเทศที่เกี่ยวข้อง เช่น หลักฐานด้านการประเมินต้นทุนและความคุ้มค่า (Cost Effectiveness) ไปบูรณาการไว้เป็นสิทธิประโยชน์ในระบบหลักประกันสุขภาพอย่างเหมาะสม ให้ความคุ้มครองสำหรับประชาชนผู้มีสิทธิ ตลอดจนวางกลไกการจ่ายเงินแก่ผู้ให้บริการ เพื่อส่งเสริมให้เกิดการเข้าถึงบริการที่จำเป็นและคุ้มค่าในมุมมองของสังคมโดยรวม ทั้งนี้สิทธิประโยชน์ดังกล่าวอาจกำหนดไว้เป็นการทั่วไป หรือเจาะจงกับประชากรเฉพาะกลุ่มตามลำดับความสำคัญและความพร้อมของทรัพยากรของประเทศ

4. การติดตามประเมินการใช้บริการและคุณภาพของบริการตรวจคัดกรองสุขภาพ การพิจารณาแนวทางหรือข้อแนะนำสำหรับการตรวจสุขภาพนำมาจัดทำข้อกำหนดและตัวชี้วัดที่เกี่ยวกับการให้บริการ ทั้งในเชิงปริมาณและเชิงคุณภาพ ครอบคลุมรูปแบบและประเภท การกระจายไปยังกลุ่มประชากร สถานพยาบาล คุณภาพและความถูกต้อง การได้รับการดูแลสุขภาพต่อเนื่อง และข้อร้องเรียนต่างๆ ซึ่งอาจรวมถึงการเฝ้าระวังสถานการณ์ การโฆษณาประชาสัมพันธ์ และการปฏิบัติตามมาตรฐานรวมถึงกฎหมายที่เกี่ยวข้องของสถานพยาบาลต่างๆ นำมาวิเคราะห์และสังเคราะห์เป็นข้อมูลป้อนกลับและเสนอแนะแก่ผู้เกี่ยวข้องเพื่อบริหารจัดการต่อไป

5. การให้ข้อมูลแก่แพทย์ ผู้ให้บริการ และสาธารณชน เกี่ยวกับการตรวจคัดกรองสุขภาพ ครอบคลุมการเผยแพร่ประชาสัมพันธ์ ข้อแนะนำในการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมให้แก่แพทย์และผู้ให้บริการทางการแพทย์อื่นๆ และการบูรณาการแนวทางและข้อแนะนำต่างๆ เข้าสู่

กระบวนการเรียนการสอนของแพทย์ ทั้งแพทยศาสตรบัณฑิตและการฝึกอบรมแพทย์เฉพาะทาง เพื่อให้เกิดการให้คำแนะนำการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมให้แก่ประชาชน นอกจากนี้ยังรวมถึงการประชาสัมพันธ์คำแนะนำและข้อมูลที่เกี่ยวข้องโดยตรงให้แก่ประชาชน เพื่อสร้างความเข้าใจที่ถูกต้องและเป็นแหล่งอ้างอิง เมื่อต้องการเข้ารับบริการตรวจคัดกรองสุขภาพ

ด้วยระบบงานที่สำคัญ 5 ด้านที่เกี่ยวข้องกับการพัฒนาระบบบริการตรวจคัดกรองสุขภาพ ส่งผลให้มีส่วนได้ส่วนเสียในเรื่องการตรวจคัดกรองสุขภาพ ได้แก่

1. หน่วยงานด้านนโยบานด้านการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคของประเทศ เช่น กระทรวงสาธารณสุข (กรมควบคุมโรค และกรมอนามัย), กระทรวงแรงงาน และสำนักงานคณะกรรมการสุขภาพแห่งชาติ

2. หน่วยงานด้านวิชาการ เช่น สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข, ราชวิทยาลัยที่เกี่ยวข้องของแพทยสภา, และมหาวิทยาลัยต่างๆ

3. หน่วยงานด้านการกำกับดูแลสถานพยาบาล เช่น กระทรวงสาธารณสุข (กรมสนับสนุนบริการสุขภาพ, กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์, สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข) กระทรวงอื่นๆ ที่มีสถานพยาบาลเป็นหน่วยงานในสังกัด, สถาบันรับรองคุณภาพ, สถานพยาบาล (องค์กรมหาชน) และหน่วยงานด้านการคุ้มครองผู้บริโภค

4. กลไกกำกับ ดูแล การประกอบวิชาชีพ เช่น แพทยสภา สภาเทคนิคการแพทย์ และสภาการพยาบาล

5. หน่วยงานด้านหลักประกันสุขภาพและประกันสุขภาพ เช่น สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ, สำนักงานประกันสังคม, กรมบัญชีกลาง, บริษัทประกันภัยที่จำหน่ายกรมธรรม์ประกันสุขภาพ เป็นต้น

6. หน่วยงานด้านการบริการ ได้แก่ สถานพยาบาลผู้ให้บริการทั้งรัฐและเอกชน เช่น โรงพยาบาล, คลินิก, ศูนย์บริการตรวจทางรังสีวิทยา รวมถึงห้องปฏิบัติการทางการแพทย์อิสระต่างๆ รวมถึงแพทย์ และสถาบันผลิตแพทย์ต่าง ๆ

7. หน่วยงานภาคสังคม เช่น สำนักงานกองทุนสนับสนุนการสร้างเสริมสุขภาพ และสื่อสารมวลชน

8. ประชาชนผู้บริโภค ซึ่งอาจหมายรวมถึงประชาชนกลุ่มวัยต่าง ๆ โดยทั่วไป และผู้ประกอบการ อาชีพที่ต้องการตรวจสุขภาพบางประเภทตามที่กำหนดไว้โดยเฉพาะ

ระบบหลักประกันสุขภาพของประเทศมีบทบาทอย่างมากในการทำให้ประชาชนเข้าถึงบริการสุขภาพที่จำเป็น หรือเหมาะสมกับการดูแลสุขภาพ ผ่านทางการกำหนดให้บริการเหล่านั้นเป็นสิทธิประโยชน์ที่ได้รับความคุ้มครองในระบบหลักประกันสุขภาพ ทำให้ประชาชนผู้มีสิทธิไม่ต้องรับภาระค่าใช้จ่ายดังกล่าวบางส่วนหรือทั้งหมด เป็นเครื่องมือเชิงระบบที่ช่วยให้ประชาชนเข้าถึงบริการสุขภาพที่จำเป็นและช่วยสร้างความเป็นธรรมในการเข้าถึงการบริการให้กับประชาชนทุกกลุ่ม

บรรณานุกรม

ภาษาไทย

วารสารและหนังสือพิมพ์

กิตติพงษ์ คงสมบูรณ์. “ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด”. วารสารการแพทย์และเวชศาสตร์สุขภาพ, บทความปริทัศน์ เวชสาร คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยศรีนครินทรวิโรฒ, ปีที่ 7 (ฉบับที่ 3), 2543.

จอมขวัญ โยธาสมุทร, พิศพรรณ วีระยิ่งยง, นัยยา ประดิษฐ์สิทธิกร, สุทธิษา สมนา, ศรีเพ็ญ ตันติเวสส, ลัดดา เหมาะสุวรรณ, นิพรรณพร วรมงคล, กนิษฐา บุญธรรมเจริญ, สุชัญญา อังกุลานนท์, ยศ ตีระวัฒนานนท์. “ปัญหาสุขภาวะเด็ก กฎหมาย/นโยบายที่เกี่ยวข้องกับการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรค และการจัดลำดับความสำคัญปัญหาสุขภาวะเด็ก 0-5 ปี ในประเทศไทย”. วารสารวิจัยระบบสาธารณสุข. ปีที่ 6 (ฉบับที่ 4), ตุลาคม-ธันวาคม 2555.

ชัชวาลย์ ศิรินิรันดร์ และ สุภารัชต์ กาญจนะวานิชย์. “การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด : โรงพยาบาลนครพิงค์”. วารสารวิชาการสาธารณสุข. ปีที่ 12 (ฉบับที่ 4), กรกฎาคม-สิงหาคม 2546. หน้าที่ 548-553

ประคิณ สุจฉายา, ศรีมนา นิยมค้า, อมรรัตน์ งามสวย. “การจัดและการใช้บริการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรค สำหรับเด็กอายุ 0-5 ปี ภายใต้ระบบหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า”. วารสารวิจัยระบบสาธารณสุข. ปีที่ 1 (ฉบับที่ 3-4), ตุลาคม-ธันวาคม 2550.

พัฒน์ศรี ศรีสุวรรณ, ธนัญญา คู่พิทักษ์ขจร, ปฤษฐพร กิ่งแก้ว, ศิตาพร ยังคง, ลี่ลี อิงศรีสว่าง, เดช เกตุฉ่ำ, ศรีเพ็ญ ตันติเวสส, ยศ ตีระวัฒนานนท์.“การตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมสำหรับสังคมไทย”. วารสารวิจัยระบบสาธารณสุข. สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข. ปีที่ 7 (ฉบับที่ 4), ตุลาคม-ธันวาคม 2556.

ภักดี สืบนุการณ์. “การประเมินภาวะขาดสารไอโอดีนในประชากร อำเภอด่านซ้าย จังหวัดเลย”. วารสารวิจัยระบบสาธารณสุข. ปีที่ 2 (ฉบับที่ 1), มกราคม-มีนาคม (ฉบับเสริม) 2551.

รสลิน สมสมัย. “อุบัติการณ์ภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด โรงพยาบาลลำพูน”. วารสารสาธารณสุขล้านนา. ปีที่ 5 (ฉบับที่ 1), มกราคม-เมษายน 2552.

รัตนวดี ณ นคร. “คุณประโยชน์และข้อพึงระวังของการคัดกรองทางสุขภาพ”. วารสารวิจัยระบบสาธารณสุข. สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข. ปีที่ 7 (ฉบับที่ 3), กรกฎาคม-กันยายน 2556.

วัชรีพร ควรดำรงธรรม. “การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ในโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชสว่างแดนดิน”. วารสารวิชาการสาธารณสุข. ปีที่ 21 (ฉบับที่ 4), กรกฎาคม-สิงหาคม 2555. หน้า 801-808.

ศุภฉัตร สกุลงาม. “การคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในโรงพยาบาลพหลพลพยุหเสนา”. วารสารวิชาการสาธารณสุข. ปีที่ 17 (ฉบับเพิ่มเติม 3), มีนาคม-เมษายน 2551.

สุเมธ องค์วรรณดี, หทัยรัตน์ ทองเขียว, วรรณฤดี กิจเจริญรุ่งโรจน์, ดาราวรรณ สกุลวงศ์, กุลรัตน์ ไชยพรหม. “สถานการณ์ไอโอดีในประชากรจังหวัดเชียงใหม่ ลำพูน ลำปาง และแม่ฮ่องสอน พ.ศ. 2550-2552”. วารสารวิจัยระบบสาธารณสุข. ปีที่ 4 (ฉบับที่ 2), เมษายน-มิถุนายน 2553.

อัมพร สูงสว่าง. “โรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด: ผลจากโครงการคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลนครศรีธรรมราช”. กลุ่มงานวารสารวิชาการสาธารณสุข. ปีที่ 17 (ฉบับเพิ่มเติม 2), (มีนาคม-เมษายน) 2551.

วิทยานิพนธ์ รายงานการวิจัย เอกสารวิจัยส่วนบุคคล

กรกมล จิระรัตนวงศ์. “ความชุกและค่าใช้จ่ายในการรักษาโรคพันธุกรรมและความพิการแต่กำเนิดในผู้ป่วยเด็กที่นอนรักษาตัวในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์”. วิทยานิพนธ์ในหลักสูตรวิทยาศาสตรมหาบัณฑิต, สาขาวิชากุมารเวชศาสตร์, ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย, 2548.

กิตติพงษ์ ธิบูรณ์บุญ, พัทธรา ลีพหวรงค์, พรสวรรค์ วสันต์, สุทธิพงษ์ ปังคานนท์, วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์, ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล, นิธิวัชร์ วัฒนวิจารณ์, จุฬาลักษณ์ คุปตานนท์, สุมณฑา ไชยสมจิตร, ยศ ตีระวัฒนานนท์. “การประเมินต้นทุนอรรถประโยชน์ของการตรวจกรองและรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกในกลุ่มสารโมเลกุลเล็ก”. รายงานการวิจัย, สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.), 2556.

เอกสารไม่ตีพิมพ์

จอมขวัญ โยธาสมุทร, นัยนา ประดิษฐ์สิทธิกร, พิศพรรณ วีระยิ่งยง. “รายงานผลการทบทวนนโยบายด้านการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรค ในกลุ่มเด็กอายุ 0-5 ปี ในประเทศไทย.” โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (Health Intervention and Technology Assessment Program : HITAP). 2555.

จิรุตม์ ศรีรัตนบัลล์, บวรศม ลีระพันธ์, ภัทรวลัย ตลึงจิตร, ภรณี เหล่าอิทธิ, กนิษชานันท์ ช่วยเรือง. “รายการการสังเคราะห์ข้อเสนอทางเลือกของกลไกเพื่อพัฒนาระบบบริการตรวจคัดกรองสุขภาพ (Health Screening) ในประเทศไทย”. รายงานฉบับสมบูรณ์, ศูนย์วิจัยเพื่อพัฒนาระบบบริการสุขภาพ, คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย, ศูนย์บริการวิชาการแห่งจุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย, ทุนสนับสนุนจากสถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข, 31 มีนาคม 2559.

วิทยาศาสตร์การแพทย์, กรม. “แนวปฏิบัติการป้องกันและควบคุมภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนในทารกแรกเกิด”. ศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กรมอนามัย กรมการแพทย์ สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุขและสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) กระทรวงสาธารณสุข.

ฐานข้อมูลอิเล็กทรอนิกส์

วิทยาศาสตร์การแพทย์, กรม. ศูนย์ปฏิบัติการการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิด. “Neonatal Screening Operation Centre”. (ออนไลน์). เข้าถึงได้ : http://www.neoscreen.go.th/, 2560.

สภานิติบัญญัติแห่งชาติ. “พระราชบัญญัติหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ พ.ศ. 2545”. (ออนไลน์). เข้าถึงได้จาก : http : //www.senate.go.th, 2560.

American Thyroid Association. “Hypothyroidism FAQ”. (Online). Available: www. Thyroid. org.accessed, 2017.

Wikipedia. “Thyroid”. (Online). Available : https://en.wikipedia.org/wiki/Thyroid, 2017.

ภาษาต่างประเทศ

Charoensiriwatana, Wiyada, Srijantr, Pongsanit, Janejai, Noppavan, and Hasan, Supaphan. Application of Geographic Information System in TSH Neonatal Screening for Monitoring of Iodine Deficiency Areas in Thailand. Southeast Asian Journal of Tropical Medicine and Public Health. Volume 39 No.2, March 2008.

Rose, Susan R., and Brown, Rosalind S. Update of Newborn Screening and Therapy for Congenital Hypothyroidism. Pediatrics. Volume 117, Number 6, June 2006.

ประวัติย่อผู้วิจัย

ชื่อ : นายแพทย์สุพล จงพาณิชย์กุลธร

วัน เดือน ปีเกิด : 27 กุมภาพันธ์ 2504

การศึกษา
: มัธยมศึกษาตอนปลาย โรงเรียนเตรียมอุดมศึกษา
: แพทย์ศาสตร์บัณฑิต จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย
: ประกาศนียบัตรชั้นสูงคลินิก มหาวิทยาลัยมหิดล
: วุฒิบัตรกุมารเวชกรรม มหาวิทยาลัยมหิดล
: หลักสูตรการบริหารชั้นสูง (บตส. 29, วตท.18, บยป.6, TEPCot.9)

ประวัติการทำงาน
โดยย่อ
: นายแพทย์ระดับ 4 โรงพยาบาลสวนสราญรมย์ จังหวัดสุราษฎร์ธานี
: นายแพทย์ระดับ 5 โรงพยาบาลนครนายก
: นายแพทย์โท งานศูนย์ส่งกลับ โรงพยาบาลตำรวจ
: นายแพทย์ (สบ.4) งานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลตำรวจ
: นายแพทย์ (สบ.5) งานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลตำรวจ

ตำแหน่งปัจจุบัน : นายแพทย์ (สบ.6) งานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลตำรวจ

สรุปย่อ

ลักษณะวิชาสังคมจิตวิทยา

เรื่อง แนวทางส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด
ผู้วิจัย พันตำรวจเอก สุพล จงพาณิชย์กุลธร **หลักสูตร** วปอ. **รุ่นที่** 59
ตำแหน่ง นายแพทย์ (สบ.6) โรงพยาบาลตำรวจ

ความเป็นมาและความสำคัญของปัญหา

ธัยรอยด์ (Thyroid) เป็นฮอร์โมน (hormone) ที่สำคัญต่อการทำงานของอวัยวะต่างๆ ในร่างกาย โดยเฉพาะอย่างยิ่ง จำเป็นต่อการพัฒนาของสมอง โดยเฉพาะในช่วง 3 ปีจากแรกเกิด มีผลต่อการเจริญเติบโตทางกายทั้งทางตรงและทางอ้อม การสร้างเนื้อเยื่อ การสร้างฮอร์โมนเพื่อเจริญเติบโต กลไกการเผาผลาญสารอาหารโปรตีนและคาร์โบไฮเดรตโดยเฉพาะในเด็กเล็ก ถ้าหากเด็กมีธัยรอยด์ไม่เพียงพอจะส่งผลให้สมองพัฒนาได้ไม่ดี ส่งผลต่อสติปัญญาระดับไอคิว (IQ: Intelligence Quotient) และการเจริญเติบโตของเด็ก ความผิดปกติของร่างกายและพัฒนาการ เช่น อ้วน เตี้ย ผิวหนังหยาบ ลิ้นโต ท้องอืด ท้องผูก รวมถึงปัญญาอ่อนรุนแรง เป็นต้น

อย่างไรก็ดี การวินิจฉัยภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด ไม่สามารถใช้สังเกตจากภายนอกได้ชัดเจน เนื่องจากไม่มีอาการจำเพาะที่ตรวจพบได้ตั้งแต่แรกเกิด (ชัชวาลย์ ศิรินิรันดร์ และ สุภารัชต์ กาญจนะวนิชย์, 2546) ดังนั้น จึงจำเป็นต้องมีการคัดกรองธัยรอยด์ตั้งแต่แรกเกิด โดยอาศัยการเก็บตัวอย่างเลือดของทารกแรกเกิด ภายในช่วงเวลาที่กำหนดและส่งไปวิเคราะห์ที่ห้องปฏิบัติการ ถ้าหากพบระดับค่าเกินกว่าที่กำหนด ก็จะต้องติดตามให้มีการรักษาเพิ่มเติม หากรักษาได้เร็ว ก็จะสามารถรักษาระดับไอคิวของเด็กไว้ได้ แต่ถ้าหากตรวจพบหรือรักษาช้า ก็จะมีผลต่อระดับไอคิวที่ลดลงไปเรื่อยๆ (รสลิน สมสมัย, 2552 และ วัชรีพร ควรดำรงธรรม, 2555) สาเหตุของภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดมีหลายประการ เช่น มารดามีภาวะขาดสารไอโอดีนระหว่างตั้งครรภ์ ความบกพร่องในการสร้างธัยรอยด์ในเด็กเอง รวมถึงอาจมีปัจจัยแทรกซ้อนอื่นๆ (กิตติพงษ์ คงสมบูรณ์, 2543)

รัฐบาลและกระทรวงสาธารณสุข ได้กำหนดแนวทางและมาตรการส่งเสริมให้มีการตรวจคัดกรองภาวะธัยรอยด์ดังกล่าว เพื่อจึงมีความสำคัญต่อสุขภาพของประชาชนในประเทศ เพื่อลดจำนวนผู้ป่วยอันเนื่องมาจากภาวะดังกล่าว และ เพื่อส่งเสริมให้คุณภาพชีวิตและความเป็นอยู่ของประชาชนโดยรวมดีขึ้น ไม่ว่าจะเป็นนโยบายและการสนับสนุนให้มีหน่วยงานต่างๆ เกิดขึ้นเพื่อควบคุมดูแลอย่างเป็นระบบ อาทิ ระบบประกันสุขภาพแห่งชาติ ศูนย์ปฏิบัติการคัดกรองการตรวจคัดกรอง กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์, 2560)

งานวิจัยนี้ต้องการศึกษาระดับการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดในโรงพยาบาลกรณีศึกษา วิเคราะห์สถานภาพ ปัญหา อุปสรรค และ เสนอแนะแนวทาง ในการส่งเสริมการคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

วัตถุประสงค์ของการวิจัย

1. เพื่อศึกษาสภาวะการณ์การตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด
2. เพื่อเสนอแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

ขอบเขตของการวิจัย

งานวิจัยนี้ศึกษาเฉพาะการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด และ กำหนดขอบเขตในการศึกษาที่โรงพยาบาลตำรวจ โดยให้ความสำคัญกับบุคลากร อุปกรณ์ และวิธีการที่เกี่ยวข้อง

วิธีดำเนินการวิจัย

การวิจัยครั้งนี้เป็นการวิจัยเชิงวิเคราะห์และติดตามสอบถามโดยการนำข้อมูลย้อนหลังมาวิเคราะห์ รวมถึงมีการสัมภาษณ์เชิงลึกเพิ่มเติมในบางกรณีที่มีปัญหา ทั้งศึกษาข้อมูลจากแหล่งปฐมภูมิและทุติยภูมิ เพื่อวิเคราะห์ปัญหา ข้อขัดข้อง และอุปสรรค และเสนอแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะธัยรอยด์แต่กำเนิด

ผลการวิจัย

ผลการวิจัยสามารถตอบวัตถุประสงค์ข้อที่ 1เพื่อศึกษาสภาวะการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

ธัยรอยด์ฮอร์โมนที่สร้างและหลั่งออกมาจากต่อมธัยรอยด์ ดังนั้นภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (CongenitalHypothyroidism) มีความสำคัญอย่างยิ่งต่อการทำงานของอวัยวะต่างๆ ของร่างกาย โดยเฉพาะอย่างยิ่งในเด็ก ธัยรอยด์มีผลต่อการเจริญเติบโทั้งทางร่างกายและเซลของระบบประสาท การพัฒนาการทางกาย และการพัฒนาของระบบประสาท ระดับของธัยรอยด์ฮอร์โมนที่ปกติในมารดาไม่สามารถป้องกันความผิดปกติของทารกในครรภ์ที่มีภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดได้ เนื่องจากธัยรอยด์ฮอร์โมนผ่านจากมารดาสู่ทารกในครรภ์น้อยมาก

แนวทางการในการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด เป็นการคัดกรอง ThyroidStimulatingHormone (TSH) ในทารกแรกเกิด อายุ 48-96 ชั่วโมง ทารกที่กลับบ้านก่อนอายุ 2 วัน ให้เจาะเลือดก่อนกลับบ้าน ทารกเกิดที่บ้านหรือป่วยหนักควรคัดกรองภายในอายุ 7 วัน และก่อนที่จะได้รับการเติมหรือถ่ายเลือด เมื่อมีผลการคัดกรองที่ผิดปกติ ควรเจาะเลือดทารกเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโดยเร็วที่สุด ภายในอายุไม่เกิน 2 สัปดาห์ พร้อมการเริ่มการรักษาโดยให้ยา Thyroxine หลังเจาะเลือดทันทีโดยไม่ต้องรอผลการตรวจยืนยัน

ประเทศไทยกำลังปฏิรูประบบสุขภาพที่มุ่งเน้นให้ประชาชนดูแลสุขภาพของตนเอง มีพฤติกรรมสุขภาพที่ดี และมีการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้ประชาชนมีสุขภาพที่แข็งแรง ไม่เป็นโรคที่ป้องกันได้และไม่ต้องป่วยเข้ารับการรักษาในโรงพยาบาล ซึ่งมีผลกระทบต่อบุคคล ครอบครัวและสังคม แผนพัฒนาสาธารณสุขแห่งชาติฉบับที่ 8 มีการปรับทิศทางการให้บริการสุขภาพโดยเน้นการ

สร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้บุคคลมีความสามารถควบคุมปัจจัยที่เป็นตัวกำหนดสุขภาพ ซึ่งจะเป็นผลให้บุคคลมีสุขภาพดีขึ้น เพิ่มระดับผาสุกของบุคคล ครอบครัว ชุมชนและสังคมรัฐบาลได้มีนโยบายเร่งด่วนเรื่องการสร้างหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า เพื่อลดรายจ่ายโดยรวมของประเทศและประชาชนในการดูแลสุขภาพและสร้างโอกาสในการเข้าถึงบริการสาธารณสุข หนึ่งในนโยบายดังกล่าวได้มีการกำหนดกิจกรรมในชุดสิทธิประโยชน์ด้านการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคสำหรับเด็กอายุ 0-5 ปี เนื่องจากเด็กเหล่านี้มีความจำกัดในการดูแลตัวเอง และการตัดสินใจด้านสุขภาพยังอยู่ในวัยที่ไม่สามารถกระทำกิจกรรมเพื่อดูแลสุขภาพของตนเองได้อย่างเต็มที่ ต้องอาศัยการช่วยเหลือ การชี้แนะหรือการช่วยเหลือจากบิดามารดาหรือผู้ปกครองในการดูแลสุขภาพทุกกรณี ดังนั้น บิดามารดาหรือผู้ปกครองจึงเป็นผู้ที่มีบทบาทสำคัญในการตัดสินใจเลือกใช้บริการสุขภาพตามที่เห็นควร ปัจจัยที่มีอิทธิพลต่อพฤติกรรมการใช้บริการสุขภาพของเด็กนั้นย่อมขึ้นอยู่กับการตัดสินใจและการพามาของบิดามารดาหรือผู้ปกครอง

ประเทศไทยได้ดำเนินการคัดกรองนำร่อง ตั้งแต่ พ.ศ. 2539 ที่จังหวัดน่าน (วัชรีพร ควรดำรงธรรม, 2555 : 802) ได้มีการขยายโครงการออกไปยังโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยและโรงพยาบาลของกระทรวงสาธารณสุขทั่วประเทศ การตรวจคัดกรองภาวะนี้ในแต่ละประเทศใช้ตัวกรองไม่เหมือนกัน ระดับ TSH ในการตัดสินว่าผิดปกติ (TSH Cut-Off) ในการเรียกกลับไม่เท่ากัน การคัดกรองในยุโรปและสหรัฐอเมริกาพิจารณาระดับ TSH Cut-Off ที่เหมาะสมจะเชื่อมโยงกับอัตราการเรียกกลับประมาณร้อยละ 0.1-0.5 ถ้าใช้ระดับ TSH Cut-Off ยิ่งต่ำจะสามารถค้นพบผู้ป่วยได้มากขึ้นแต่จะทำให้อัตราการเรียกกลับสูงขึ้นด้วย ซึ่งทำให้เกิดผลเสียทั้งในแง่ค่าใช้จ่ายของผู้ปกครองเด็กและงบประมาณของประเทศชาติที่เพิ่มขึ้น อีกทั้งยังเพิ่มความวิตกกังวลให้แก่ผู้ปกครองระหว่างการรอผลตรวจยืนยัน ซึ่งเร็วช้าต่างกันในแต่ละโรงพยาบาล ดังนั้นกระทรวงสาธารณสุขประเทศไทยจึงกำหนดให้ค่า TSH คัดกรองที่มากกว่า 25 มิลลิยูนิตต่อลิตรเป็นค่าผิดปกติ และกำหนดให้ต้องเรียกทารกกลับมาตรวจเพื่อยืนยันความผิดปกติ นอกจากนี้อาจทำได้ทั้งการตรวจระดับ T4, TSH หรือทั้งสองตัว และถึงแม้การคัดกรองด้วยการใช้ทั้ง T4 และ TSH จะสามารถตรวจพบโรคได้ดีกว่า แต่ความสิ้นเปลืองจะมากกว่า ทำให้ไม่เหมาะในการนำมาใช้คัดกรอง

การสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคให้แก่เด็กเป็นสิ่งที่ผู้ให้บริการในระบบสุขภาพจะต้องแนะนำบิดามารดาหรือผู้ปกครองเด็กให้เห็นเป็นเรื่องที่สำคัญ จำเป็น และเป็นประโยชน์ต่อบุตร กระตุ้นให้บิดามารดาซึ่งมีความรักและห่วงใยบุตรเป็นพื้นฐานสำคัญเกิดความต้องการที่จะใช้บริการ การใช้บริการต่อเนื่องขึ้นอยู่กับปัจจัยบิดามารดา สถานที่ให้บริการ บริการที่ได้รับและผู้ให้บริการ นอกจากนี้พฤติกรรมการใช้บริการของบิดามารดาหรือผู้ปกครอง ยังขึ้นอยู่กับปัจจัยต่างๆ เช่น ปัจจัยนำ ประกอบด้วยอายุและระดับการศึกษา ปัจจัยสนับสนุนได้แก่ รายได้ครอบครัว สิทธิประโยชน์ในการรักษาพยาบาล และค่าใช้จ่ายในการรักษาพยาบาล ปัจจัยความจำเป็นในการรับบริการ ปัจจัยด้านความพึงพอใจของบิดามารดาหรือผู้ปกครอง ซึ่งขึ้นอยู่กับอัธยาศัย ความเอาใจใส่ของเจ้าหน้าที่ และคุณภาพของการให้บริการ

การศึกษากำหนดขอบเขตในการศึกษาที่โรงพยาบาลตำรวจ โดยให้ความสำคัญกับบุคลากร อุปกรณ์ และวิธีการที่เกี่ยวข้อง เพื่อให้ข้อมูลและเตรียมความพร้อมของบุคลากร เครื่องมือ ทดสอบประสิทธิภาพของน้ำยา กำหนดค่า Cutting Point ของ Blood TSH โดยกำหนดการศึกษาที่โรงพยาบาลตำรวจ ในช่วงเดือนมกราคม ถึง เดือนธันวาคม พ.ศ. 2559

วิธีการศึกษา ใช้วิธี LongitudalProspectiveStudy เก็บเลือดจากการหยดเลือดลงกระดาษกรอง เพื่อค้นหาค่า TSH จากทารกแรกเกิดทุกคนที่คลอดในโรงพยาบาลตำรวจ นำตัวอย่างเลือดที่เก็บได้ มาตรวจหาค่า TSH โดยวิธี MEIA (Microparticle Enzyme Immunoassay) ทารกแรกเกิดที่มีค่า Blood TSH > 25 mu/L ที่เป็นค่า Cutting Point ในการศึกษาครั้งนี้ จะถูกเรียกกลับมาโรงพยาบาลเพื่อทำการตรวจยืนยันการวินิจฉัยโรคนี้ (Confirmation tests) Confirmation Tests ได้แก่ FT4, TSH, X-Ray BoneAge, ThyroidScan

ผลการศึกษาในกรณีศึกษา มีจำนวนทารกแรกเกิดที่ได้รับการเก็บ BloodTSH จำนวน 7.753 ราย จำนวนทารกแรกเกิดมีชีพในช่วงเวลาเดียวกัน เท่ากับ 7,772 ราย คิดเป็นจำนวนทารกแรกเกิดที่ได้รับการตรวจคัดกรองจำนวนทั้งสิ้น 99.75% ในการศึกษาครั้งนี้สามารถเก็บตัวอย่างเลือดได้ในอัตราที่สูงมาก เนื่องจากได้รับความร่วมมืออย่างดีจากเจ้าหน้าที่ที่เกี่ยวข้อง ในส่วนที่ไม่สามารถเก็บตัวอย่างได้ ส่วนใหญ่เป็นทารกแรกเกิดที่คลอดก่อนกำหนดหรือพิการแต่กำเนิดหรือเสียชีวิตหรือส่งตัวไปรักษาที่โรงพยาบาลอื่น

จากตัวอย่าง CordBloodTSH ที่ได้รับการตรวจ สามารถค่าเฉลี่ยของ Cord Blood TSH ได้ดังนี้ ค่าเฉลี่ย Blood TSH เท่ากับ 4.92 ±2.08 mU/L ซึ่งใกล้เคียงกับค่ามาตรฐานทั่วไป

จากจำนวนทารกแรกเกิดที่ได้รับการตรวจค่า BloodTSH พบว่า มีทารกแรกเกิดที่มี CordBloodTSH>25 mU/L มากกว่าค่า Cutting Point เท่ากับ 117 ราย ซึ่งสามารถคำนวณหาค่าอัตราการเรียกกลับมาตรวจซ้ำ (Recall Rate) ได้เท่ากับ 1.5%

ทารกแรกเกิดที่ตรวจพบค่า TSH>25 mU/L ได้รับการตรวจยืนยันโรคนี้จำนวน 107 ราย พบว่า มีทารกแรกเกิด 2 ราย ที่มีผลเลือดและการตรวจ X-Ray Bone Age เข้าได้กับภาวะ Congenital Hypothyroidism โดยเป็นเพศหญิง 1 คนและเพศชาย 1 คน

ผลการวิจัยสามารถตอบวัตถุประสงค์ข้อที่ 2เพื่อเสนอแนวทางการส่งเสริมการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิด

ประเทศไทยยังมีความสามารถที่จำกัดในการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคพันธุกรรม จึงควรพิจารณาประโยชน์ของการจัดลำดับความสำคัญของโรคกลุ่มพันธุกรรมเมตาบอลิกในกลุ่มสารโมเลกุลเล็ก ดังต่อไปนี้

1. ขนาดของปัญหาด้านสุขภาพ (MagnitudeofHealthProblems) โดยพิจารณาจากอุบัติการณ์ (Incidence) และความรุนแรง (Severity)

2. การมีเทคโนโลยีที่ใช้สำหรับการตรวจกรอง (AvailabilityofTechnology) โดยการตรวจกรองต้องทำได้ง่าย เชื่อถือได้ สามารถทำซ้ำได้ มีความถูกต้องและมีมาตรฐาน

3. ความปลอดภัยของเครื่องมือสำหรับการตรวจกรอง (Safety) โดยเครื่องมือที่ใช้ตรวจกรอง ต้องไม่ก่อให้เกิดการบาดเจ็บอย่างรุนแรง การพิการหรือเสียชีวิต

4. ประสิทธิผลของการตรวจกรองและการรักษา (EffectivenessofScreeningand Treatment) โดยการตรวจกรองซึ่งทำให้เจอโรคได้ไว (EarlyDiagnosis) สามารถลดการเสียชีวิต (Mortality) และความพิการ (Morbidity) ได้ และ การรักษาหลังจากการตรวจพบได้ไวนั้นต้องมีประสิทธิผลที่ดีกว่าการรักษาจากการพบโรคเมื่อมีอาการแสดงแล้ว

ดังนั้น เพื่อให้เกิดการพัฒนาระบบการตรวจคัดกรองภาวะพร่องธัยรอยด์แต่กำเนิดอย่างเหมาะสม ควรพิจารณาประเด็นต่อไปนี้

1. การพัฒนาแนวทางหรือข้อแนะนำสำหรับการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมกับบริบทของระบบสุขภาพไทย ทบทวนและปรับปรุงแนวทางเวชปฏิบัติ โดยคำนึงถึงหลักเกณฑ์ด้านความปลอดภัย ประสิทธิผล ความคุ้มค่า ศักยภาพในการให้บริการของผู้ให้บริการ และความสามารถในการจ่ายของประเทศ เพื่อสร้างระบบบริการสุขภาพที่มีความเป็นธรรม เข้าถึงได้

2. การกำหนดนโยบายด้านการคัดกรองสุขภาพ ครอบคลุม การวิเคราะห์และพิจารณาข้อมูล แนวทางหรือข้อแนะนำสำหรับการตรวจคัดกรองสุขภาพ ความพร้อมและโครงสร้างพื้นฐานของการให้บริการ ตลอดจนทรัพยากรที่เกี่ยวข้องเพื่อกำหนดนโยบายที่เกี่ยวข้องกับการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมสำหรับประชาชนแต่ละภาคส่วน รวมถึงให้แนวทางการบริหารจัดการตรวจคัดกรองสุขภาพเพื่อให้เกิดประสิทธิผลและประสิทธิภาพในการสร้างเสริมสุขภาพ เพื่อให้หน่วยงานที่เกี่ยวข้องนำไปปฏิบัติ ให้สอดคล้องไปในทิศทางเดียวกัน

3. การกำหนดสิทธิประโยชน์ในระบบหลักประกันสุขภาพของรัฐ ครอบคลุมระบบและกลไกของหน่วยงานที่บริหารระบบหลักประกันสุขภาพของรัฐ ที่จะพิจารณานำแนวทางหรือข้อเสนอแนะด้านการตรวจคัดกรองสุขภาพและสารสนเทศที่เกี่ยวข้อง เช่น หลักฐานด้านการประเมินต้นทุนและความคุ้มค่า (Cost Effectiveness) ไปบูรณาการไว้เป็นสิทธิประโยชน์ในระบบหลักประกันสุขภาพอย่างเหมาะสม ให้ความคุ้มครองสำหรับประชาชนผู้มีสิทธิ ตลอดจนวางกลไกการจ่ายเงินแก่ผู้ให้บริการ เพื่อส่งเสริมให้เกิดการเข้าถึงบริการที่จำเป็นและคุ้มค่าในมุมมองของสังคมโดยรวม ทั้งนี้สิทธิประโยชน์ดังกล่าวอาจกำหนดไว้เป็นการทั่วไป หรือเจาะจงกับประชากรเฉพาะกลุ่มตามลำดับความสำคัญและความพร้อมของทรัพยากรของประเทศ

4. การติดตามประเมินการใช้บริการและคุณภาพของบริการตรวจคัดกรองสุขภาพ การพิจารณาแนวทางหรือข้อแนะนำสำหรับการตรวจสุขภาพนำมาจัดทำข้อกำหนดและตัวชี้วัดที่เกี่ยวกับการให้บริการ ทั้งในเชิงปริมาณและเชิงคุณภาพ ครอบคลุมรูปแบบและประเภท การกระจายไปยังกลุ่มประชากร สถานพยาบาล คุณภาพและความถูกต้อง การได้รับการดูแลสุขภาพต่อเนื่อง และข้อร้องเรียนต่างๆ ซึ่งอาจรวมถึงการเฝ้าระวังสถานการณ์ การโฆษณาประชาสัมพันธ์ และการปฏิบัติตามมาตรฐานรวมถึงกฎหมายที่เกี่ยวข้องของสถานพยาบาลต่างๆ นำมาวิเคราะห์และสังเคราะห์เป็นข้อมูลป้อนกลับและเสนอแนะแก่ผู้เกี่ยวข้องเพื่อบริหารจัดการต่อไป

5. การให้ข้อมูลแก่แพทย์ ผู้ให้บริการ และสาธารณชน เกี่ยวกับการตรวจคัดกรองสุขภาพ ครอบคลุมการเผยแพร่ประชาสัมพันธ์ ข้อแนะนำในการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมให้แก่แพทย์และผู้ให้บริการทางการแพทย์อื่นๆ และการบูรณาการแนวทางและข้อแนะนำต่างๆ เข้าสู่กระบวนการเรียนการสอนของแพทย์ทั้งแพทยศาสตรบัณฑิตและการฝึกอบรมแพทย์เฉพาะทาง

เพื่อให้เกิดการให้คำแนะนำการตรวจคัดกรองสุขภาพที่เหมาะสมให้แก่ประชาชน นอกจากนี้ยังรวมถึงการประชาสัมพันธ์คำแนะนำและข้อมูลที่เกี่ยวข้องโดยตรงให้แก่ประชาชน เพื่อสร้างความเข้าใจที่ถูกต้องและเป็นแหล่งอ้างอิง เมื่อต้องการเข้ารับบริการตรวจคัดกรองสุขภาพ

ด้วยระบบงานที่สำคัญ 5 ด้านที่เกี่ยวข้องกับการพัฒนาระบบบริการตรวจคัดกรองสุขภาพส่งผลต่อผู้มีส่วนได้ส่วนเสียที่สำคัญในเรื่องการตรวจคัดกรองสุขภาพ ได้แก่

1. หน่วยงานด้านนโยบายด้านการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคของประเทศ เช่น กระทรวงสาธารณสุข (กรมควบคุมโรค และกรมอนามัย) กระทรวงแรงงานและสำนักงานคณะกรรมการสุขภาพแห่งชาติ

2. หน่วยงานด้านวิชาการ เช่น สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข วิทยาลัยที่เกี่ยวข้องของแพทยสภาและมหาวิทยาลัยต่างๆ

3. หน่วยงานด้านการกำกับดูแลสถานพยาบาล เช่น กระทรวงสาธารณสุข (กรมสนับสนุนบริการสุขภาพ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข) กระทรวงอื่นๆ ที่มีสถานพยาบาลเป็นหน่วยงานในสังกัด สถาบันรับรองคุณภาพ สถานพยาบาล และหน่วยงานด้านการคุ้มครองผู้บริโภค

4. กลไกกำกับดูแลการประกอบวิชาชีพ เช่น แพทยสภา สภาเทคนิคการแพทย์ และสภาการพยาบาล

5. หน่วยงานด้านหลักประกันสุขภาพ เช่น สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ สำนักงานประกันสังคม กรมบัญชีกลาง บริษัทประกันภัยที่จำหน่ายกรมธรรม์ประกันสุขภาพ เป็นต้น

6. หน่วยงานด้านบริการ ได้แก่ สถานพยาบาลผู้ให้บริการทั้งรัฐและเอกชน เช่น โรงพยาบาล คลินิก ศูนย์บริการตรวจทางรังสีวิทยา รวมถึงห้องปฏิบัติการทางการแพทย์อิสระต่างๆ รวมถึง แพทย์ สถาบันผลิตแพทย์ต่างๆ

7. หน่วยงานภาคสังคม เช่น สำนักงานกองทุนสนับสนุนการสร้างเสริมสุขภาพ และสื่อสารมวลชน

8. ประชาชนผู้บริโภค ประชาชนกลุ่มวัยต่างๆ โดยทั่วไป และกลุ่มเป้าหมายที่ควรได้รับการตรวจคัดกรอง

ระบบหลักประกันสุขภาพของประเทศมีบทบาทอย่างมากในการทำให้ประชาชนเข้าถึงบริการสุขภาพที่จำเป็น หรือเหมาะสมกับการดูแลสุขภาพ ผ่านทางการกำหนดให้บริการเหล่านั้นเป็นสิทธิประโยชน์ที่ได้รับความคุ้มครองในระบบหลักประกันสุขภาพ ทำให้ประชาชนผู้มีสิทธิ ไม่ต้องรับภาระค่าใช้จ่ายดังกล่าวบางส่วนหรือทั้งหมดเป็นเครื่องมือเชิงระบบที่ช่วยให้ประชาชนเข้าถึงบริการสุขภาพที่จำเป็นและช่วยสร้างความเป็นธรรมในการเข้าถึงการบริการให้กับประชาชนทุกกลุ่ม