

นิพนธ์ต้นฉบับ

## ความชุกของพาหะธาลัสซีเมียจากการตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ ของจังหวัดพิษณุโลก

พีระพล วอง, พิริยา ถนอมรัตน์\*, สุชีลา ศรีทิพย์วรรณ, ประวิทย์ เตตวิวัฒน์,

เน่งน้อย เจริญนิ่ม, สุชุมาล นิยมธรรม, หนึ่งฤทัย นิ่มนุช และ ต่อพงศ์ สวงวนเสริมศรี\*\*

สถาบันวิจัยทางวิทยาศาสตร์สุขภาพ มหาวิทยาลัยนเรศวร พิษณุโลก 65000, \*กลุ่มงานสูติกรรม โรงพยาบาลพุทธชินราช พิษณุโลก 65000,

\*\*ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ 50200

**บทคัดย่อ:** โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจัดเป็นโรคทางพันธุกรรมที่เป็นปัญหาใหญ่สำหรับประเทศไทย ประชากรไทยมีคนที่เป็พาหะของธาลัสซีเมีย (thalassemia trait) ในสัดส่วนที่แตกต่างกันไปตามภูมิภาค และมีคู่สามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรที่เป็นโรคนี้อีกในสัดส่วนที่แตกต่างกัน จากข้อมูลเบื้องต้นที่ได้จากการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลพุทธชินราช จังหวัดพิษณุโลกจำนวน 550 ราย ในช่วงเดือนสิงหาคม ถึง ธันวาคม พ.ศ. 2545 พบคนที่เป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย (beta thalassemia trait) ร้อยละ 1.63 ฮีโมโกลบิน อีเทรต (Hb E trait) ร้อยละ 21.27 และโฮโมไซกัส ฮีโมโกลบิน อี (homozygous Hb E) ร้อยละ 2.18 โดยการตรวจดีเอ็นเอ ซีเฟาเดกซ์ ไมโครคอลัมน์ โครมาโตกราฟี (DEAE sephadex microcolumn chromatography) และเอชพีแอลซี (High performance liquid chromatography; HPLC) และพบคนที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมีย-วันเทรต (alpha thalassemia-1 trait) ร้อยละ 7.09 โดยการตรวจพีซีอาร์ของอัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน ชนิดเซาท์อีสต์เอเชีย (Southeast asian type alpha thalassemia-1 PCR) จากข้อมูลความชุกของธาลัสซีเมียข้างต้นสามารถนำมาคำนวณตามหลักการทางพันธุศาสตร์โดยใช้สูตรของฮาร์ดีและไวน์เบิร์ก (Hardy-Weinberg formulation) เพื่อประเมินขนาดของปัญหาในจังหวัดพิษณุโลกซึ่งมีหญิงตั้งครรภ์ 8,877 คนเมื่อปี 2544 ประมาณการได้ว่า น่าจะมีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโฮโมไซกัส เบต้า-ธาลัสซีเมีย (homozygous beta thalassemia) 0-1 คน ต่อปี คอมพาวด์เฮเทอโรไซกัสของเบต้า-ธาลัสซีเมีย กับฮีโมโกลบิน อี (compound heterozygous for beta thalassemia and Hb E) 18 คนต่อปี และโฮโมไซกัส อัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน (homozygous alpha thalassemia-1) 11 คนต่อปี ซึ่งเป็นปัญหาที่จำเป็นต้องได้รับการดูแล ปัจจุบันการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงโดยวิธีตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด (prenatal diagnosis) สำหรับคู่เสี่ยงเพื่อป้องกันไม่ให้มีเด็กเกิดใหม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย เป็นวิธีการเดียวที่คุ้มค่าในทางปฏิบัติ ดังนั้นการลงทุนสร้างงานวิจัยใหม่ ๆ เพื่อหาทางป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย จึงน่าจะได้ผลคุ้มค่าในการแก้ปัญหาธาลัสซีเมียของประเทศต่อไป

**Key words:** Thalassemia, Thalassemia Trait Screening, Phitsanulok

วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2547; 14: 181-6.

ได้รับต้นฉบับ 19 มกราคม 2547 และให้ตีพิมพ์ 3 มีนาคม 2547

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

ประเทศไทยมีประชากรที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย (thalassemia trait) ในสัดส่วนที่แตกต่างกันไปตามภูมิภาค และมีคู่สามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรที่เป็นโรคนี้นั้นในสัดส่วนที่แตกต่างกัน การตรวจคัดกรองเพื่อหาคนที่เป็พาหะของโรคธาลัสซีเมียในประชากร จะทำให้ทราบขนาดของปัญหาในพื้นที่ ซึ่งข้อมูลความชุกของคนที่เป็พาหะของโรคธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลกมีการรวบรวมไว้ก่อนหน้านี้เพียง 3 การศึกษา<sup>1-3</sup> โดยการศึกษาทั้งสามที่ทำในจังหวัดพิษณุโลก ทำการตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบินด้วยวิธีเซลลูโลส อะซิเตต อิเล็กโทรโฟรีซิส (cellulose acetate electrophoresis) และวัดปริมาณฮีโมโกลบิน เอช (Hb A<sub>2</sub> level) ด้วยวิธีดีอี-ห้าสิบสอง ไมโครคอลัมน์ โครมาโตกราฟี (DE-52 microcolumn chromatography) ซึ่งมีข้อจำกัดในการศึกษา คือพบเฉพาะความผิดปกติในเบต้า-ธาลัสซีเมีย (beta thalassemia) ฮีโมโกลบิน เอช (Hb H) และฮีโมโกลบิน คอนสแตนท์ สปริง (Hb CS) ไม่สามารถตรวจความผิดปกติของอัลฟาธาลัสซีเมีย เทรต (alpha thalassemia trait) ซึ่งต้องอาศัยเทคนิคการวิเคราะห์ที่ซับซ้อนด้วยวิธีพีซีอาร์ (polymerase chain reaction: PCR) ในการตรวจ ข้อมูลที่เกี่ยวกับความชุกของธาลัสซีเมียที่สมบูรณ์ของภาคเหนือได้มาจากจังหวัดเชียงใหม่<sup>4-7</sup> ซึ่งอยู่ในเขตภาคเหนือตอนบน จึงอาจไม่สามารถใช้เป็นตัวแทนข้อมูลของจังหวัดในเขตภาคเหนือตอนล่างเช่นพิษณุโลก ซึ่งตั้งอยู่ติดต่อกับภาคกลาง และภาคตะวันออกเฉียงเหนือ จึงมีความจำเป็นที่จะทำการศึกษาข้อมูลความชุกของธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลกเพิ่มเติม

**วัตถุประสงค์**

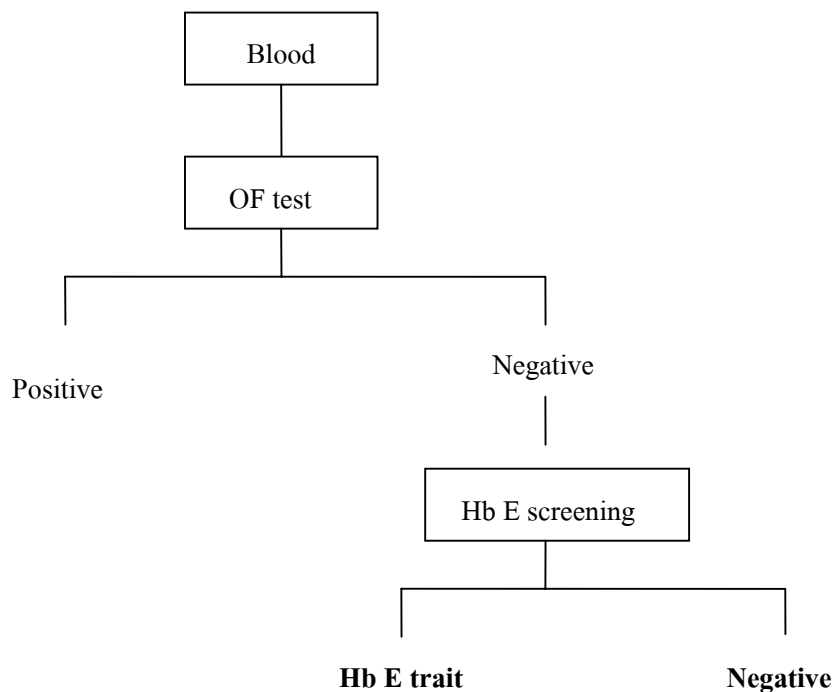
เพื่อศึกษาหาขนาดของปัญหาธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลกซึ่งอาจใช้เป็นตัวแทนข้อมูลของประชากรภาคเหนือตอนล่าง อันจะนำไปสู่การวางแผนเพื่อลดประชากรธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในเขตภาคเหนือตอนล่าง

**วัสดุและวิธีการ**

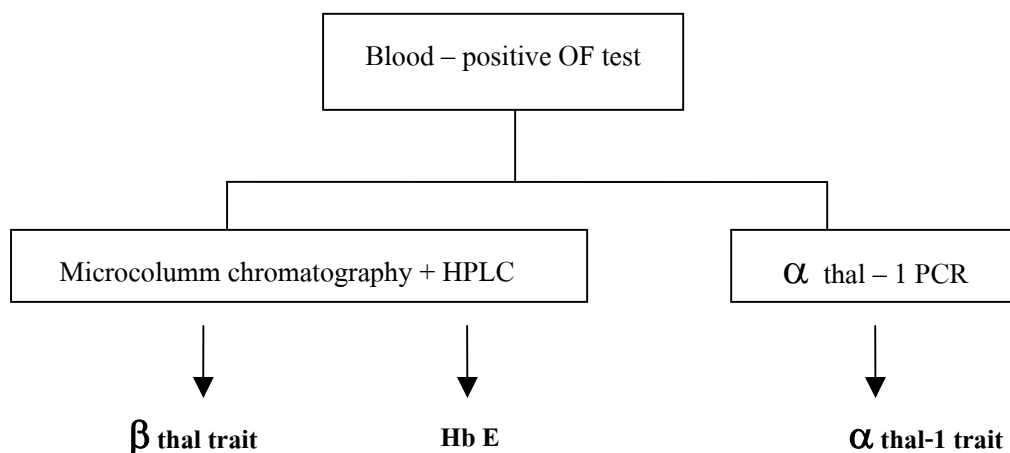
การวิจัยครั้งนี้เป็นการวิจัยเชิงพรรณนาแบบไปข้างหน้า เพื่อประเมินขนาดของปัญหาของโรคธาลัสซีเมีย โดยการหาความชุกของธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลพุทธชินราช จังหวัดพิษณุโลก ในช่วงเดือนสิงหาคม ถึงธันวาคมพ.ศ.2545 จำนวน 550 คน หญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลพุทธชินราช ทุกคนจะได้รับบริการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมเรื่องโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียตามแนวทางของกระทรวงสาธารณสุข<sup>8-10</sup> และได้รับการเจาะเลือดเพื่อตรวจคัดกรองการเป็นพาหะของโรค หรือธาลัสซีเมียเทรตตั้งแต่การมาฝากครรภ์ครั้งแรก โดยทำการตรวจตามขั้นตอนดังนี้ (แผนภูมิที่ 1 และ 2)

1. การทดสอบ โอเอฟ (osmotic fragility test; OF test) เพื่อคัดกรองคนที่เป็พาหะของธาลัสซีเมีย ยกเว้นคนที่เป็พาหะของฮีโมโกลบิน อี หรือฮีโมโกลบิน อีเทรต (Hb E trait) ซึ่งบางคนอาจจะได้ผลลบ<sup>11</sup> และนำเลือดที่ได้ผลลบต่อการทดสอบ โอเอฟมาตรวจอีกครั้งเพื่อคัดกรองฮีโมโกลบิน อีเทรตเพิ่มเติม ด้วยวิธีดีอีเออี เซฟาเดกซ์ ไมโครคอลัมน์ โครมาโตกราฟี และดูสัดส่วนที่ผ่าน ไมโครคอลัมน์ด้วยตาเปล่า<sup>12</sup> (Hb E screening-DEAE sephadex microcolumn chromatography) ดังนั้นด้วยการคัดกรองขั้นตอนนี้จะสามารถคัดหญิงตั้งครรภ์ที่มีธาลัสซีเมียเทรตได้ทั้งหมดจากหญิงตั้งครรภ์ปกติ

2. เลือดที่ได้ผลบวกจากการทดสอบ โอเอฟจะได้รับการตรวจยืนยันชนิดของพาหะของธาลัสซีเมียด้วยการตรวจหาระดับฮีโมโกลบิน เอช โดยวิธีดีอีเออี เซฟาเดกซ์ ไมโครคอลัมน์ โครมาโตกราฟี<sup>13</sup> และเอชพีแอลซี<sup>14, 15</sup> (high performance liquid chromatography; HPLC) เพื่อวินิจฉัยว่าหญิงตั้งครรภ์นั้นเป็พาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย หรือเบต้า-ธาลัสซีเมียเทรต (beta thalassemia trait) และฮีโมโกลบิน อีเทรต (Hb E trait) รวมทั้งโฮโมไซกัส ฮีโมโกลบินอี (Homozygous Hb E) และฮีโมโกลบินผิดปกติอื่น ๆ



แผนภูมิที่ 1 การตรวจคัดกรองพาหะของธาลัสซีเมีย



แผนภูมิที่ 2 การตรวจยืนยันชนิดของพาหะของธาลัสซีเมีย

นอกจากนี้เลือดที่ให้ผลบวกจากการทดสอบ โอเอฟ ทั้งหมดจะได้รับการตรวจเพื่อวินิจฉัยอัลฟาธาลัสซีเมีย – วันเทรต (alpha thalassemia-1 trait) เพิ่มเติมโดยการวิเคราะห์หีนด้วย วิธีพีซีอาร์อัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน ชนิดเซาท์อีสต์เอเชีย<sup>15</sup> (Southeast asian type alpha thalassemia-1 PCR)

**ผลการวิจัย**

การตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ที่มา

ฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลพุทธชินราช จังหวัดพิษณุโลก 550 คน พบว่าการทดสอบ โอเอฟให้ผลบวก 168 คน (ร้อยละ 30.5) พบ เบต้า-ธาลัสซีเมียเทรต 9 คน (ร้อยละ1.63) จำนวนนี้มีคนที่เป็น เบต้า-ธาลัสซีเมียเทรตร่วมกับอัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน (double heterozygous for alpha thalassemia-1 and beta thalassemia) 1 คน พบฮีโมโกลบิน อีเทรต 117 คน (ร้อยละ21.27) (รวม ฮีโมโกลบินอีเทรตที่การทดสอบ โอเอฟให้ผลลบแต่ตรวจคัดกรองซ้ำด้วยดีอีเออี เซฟาเดกส์ ไมโครคอลัมน์

โครมาโตกราฟฟี ได้ผลบวก 37 คน) โดยในจำนวนนี้มีคนที่ เป็นฮีโมโกลบิน อีเทรต ร่วมกับอัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน (double heterozygous for alpha thalassemia-1 and Hb E) 14 คน พบฮีโมโฆกัสนฮีโมโกลบิน อี 12 คน (ร้อยละ 2.18) โดยในจำนวนนี้มีคนเป็นฮีโมโฆกัสนฮีโมโกลบิน อีที่มีอัลฟาธาลัสซีเมีย-วันเทรตร่วมด้วย 1 คน พบอัลฟาธาลัสซีเมีย-วันเทรต 39 คน (ร้อยละ 7.09) นอกจากนี้ยังพบคนที่ เป็นฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงเทรต 2 คน (ร้อยละ 0.4) รายละเอียดดังแสดงในตารางที่ 1

**วิจารณ์**

ข้อมูลความชุกของธาลัสซีเมียที่ได้จากการศึกษาครั้งนี้ เมื่อนำมาคำนวณตามหลักการทางพันธุศาสตร์<sup>16</sup> จะให้ความถี่ของอัลลีล (allelic frequency) ดังนี้ เบต้า-ธาลัสซีเมีย 0.00815 ฮีโมโกลบิน อี 0.12815 และอัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน 0.03545 เมื่อนำข้อมูลความถี่ของอัลลีลมาคำนวณโดยใช้หลักการประชากรพันธุศาสตร์ของฮาร์ดี และไวน์เบิร์ก<sup>16</sup> (Hardy-Weinberg formulation) [ $p^2+2pq+q^2 = 1$  เมื่อ p เป็นความถี่ของอัลลีล A และ q คือ ความถี่ของอัลลีล a]

เพื่อประเมินขนาดของปัญหาธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลก จะประมาณการได้ว่า ควรจะมีอัตราการเกิดของเด็กที่เป็นโรคฮีโมโฆกัสน เบต้า-ธาลัสซีเมีย (homozygous beta thalassemia) = 0.0000664 หรือประมาณ 1 คนต่อเด็กเกิด 10,000 คน มีอัตราการเกิดของเด็กที่เป็นคอมพาวด์ เฮเทอโรโฆกัสนของเบต้า-ธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบิน อี (compound heterozygous for beta thalassemia and Hb E) = 0.0020888 หรือประมาณ 2 คนต่อเด็กเกิด 1,000 คน และมีอัตราการเกิดของเด็กที่เป็นฮีโมโฆกัสน อัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน (homozygous alpha thalassemia-1) = 0.0012567 หรือประมาณ 1 คนต่อเด็กเกิด 1,000 คน ดังนั้นเมื่อนำข้อมูลการฝากครรภ์ของจังหวัดพิษณุโลกทั้งจังหวัด ปี 2544<sup>17</sup> ซึ่งมีหญิงฝากครรภ์ 8,877 คน มาคำนวณ จังหวัดพิษณุโลกควรมีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นฮีโมโฆกัสน เบต้า-ธาลัสซีเมีย 0-1 คนต่อปี คอมพาวด์ เฮเทอโรโฆกัสน ของเบต้า-ธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบิน อี 18 คนต่อปี และฮีโมโฆกัสน อัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน 11 คนต่อปี ซึ่งนับเป็นปัญหาที่สำคัญและจำเป็นต้องได้รับการดูแล

**ตารางที่ 1** ชนิดของธาลัสซีเมียที่พบ

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

**สรุป**

จากงานวิจัยครั้งนี้พบความชุกของธาลัสซีเมียเทรตในจังหวัดพิษณุโลกเป็นดังนี้ เบต้า-ธาลัสซีเมียเทรต ร้อยละ 1.63 ฮีโมโกลบิน อีเทรต ร้อยละ 21.27 โสโมไซกัส โโมโกลบิน อี ร้อยละ 2.18 และอัลฟาธาลัสซีเมีย-วันเทรต ร้อยละ 7.09 เมื่อนำมาคำนวณโดยใช้หลักการของประชากรพันธุศาสตร์โดยใช้ข้อมูลประชากรของจังหวัดสามารถประมาณการได้ว่า จังหวัดพิษณุโลกควรจะมีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโสมไซกัส เบต้า-ธาลัสซีเมีย 0-1 คนต่อปี คอมพาวด์เฮเทอโรไซกัสของเบต้า-ธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบิน อี 18 คนต่อปี และโสมไซกัส อัลฟาธาลัสซีเมีย-วัน 11 คนต่อปี

การควบคุมประชากรธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงโดยวิธีตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เพื่อทำแท้งเด็กที่เป็นโรค ถือเป็นวิธีเดียวที่ได้ผลในทางปฏิบัติ ดังนั้นการลงทุนสร้างงานวิจัยใหม่ ๆ ที่มุ่งเน้นการป้องกันและควบคุมโรคจึงน่าจะได้ผลคุ้มค่าในการแก้ปัญหาธาลัสซีเมียของประเทศ

**เอกสารอ้างอิง**

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

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

6. Kitsirisakul B, Steger HF, Sanguansermisri T. Frequency of lpha thalassemia-I of the southeast asian type among pregnant women in northern Thailand determined by PCR technique. Southeast Asian J Trop Med Public Health 1996; 27: 362-3.
7. Lemmens-Zygułska M, Eigel A, Helbig B, Sanguansermisri T, Horst J, Flatz G. Prevalence of alpha-thalassemia in northern Thailand. Hum Genet 1996; 98: 345-7.
8. บุญเชียร ปานเสถียรกุล. การให้คำปรึกษาแนะนำสำหรับโรคธาลัสซีเมีย. กรุงเทพฯ: โรงพิมพ์องค์การสงเคราะห์ทหารผ่านศึก, 2536.
9. วิชัย เทียนถาวร, ชื่น เตชามหาชัย, จินตนา พัฒนพงศ์ธร. คู่มือการปฏิบัติงานโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย. กรุงเทพฯ: โรงพิมพ์มหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์, 2539.
10. จิว เขาว์ถาวร, สุทัศน์ ฟูเจริญ, จินตนา พัฒนพงศ์ธร. ธาลัสซีเมีย: คู่มือการวินิจฉัยและแนะนำปรึกษา. กรุงเทพฯ: โรงพิมพ์ชุมชนสหกรณ์การเกษตรแห่งประเทศไทย, 2542.
11. พรสุดา กฤติกาเมษ, ชเนนทร์ วนาภิรักษ์, สุพัตรา สีโชติยกุล, อารีรัตน์ ปัญญาเขียว, ต่อพงศ์ สวงนเสริมศรี. Thalassemia trait screening. เชียงใหม่เวชสาร 2539; 35(Suppl 3): 108-9.
12. ต่อพงศ์ สวงนเสริมศรี, ชนม์ศุภางค์ สังขปริษา, Heinrich F Steger. Hb E screening test. วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2541; 8: 215-21.
13. ต่อพงศ์ สวงนเสริมศรี, มาลีลา พรพัฒน์กุล, ปราณี ฟูเจริญ, สุพรรณ ฟู เจริญ, ทัศนีย์ เล็บนาค. Quantitation of Hb A<sub>2</sub> and Hb E by DEAE-sephadex microcolumn chromatography. ใน: ทัศนีย์ เล็บนาค, ปราณี ฟูเจริญ, บรรณาธิการ. ธาลัสซีเมีย: คู่มือการวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ. กรุงเทพฯ: สำนักพิมพ์หมอชาวบ้าน, 2541: 57-60.
14. VARIANT™ Beta thalassemia short program instruction manual. California: Bio-Rad diagnostics, 1994.
15. ต่อพงศ์ สวงนเสริมศรี. การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่สำคัญ. ใน: ต่อพงศ์ สวงนเสริมศรี, บรรณาธิการ. ธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรง การรักษา การควบคุมและป้องกัน. กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข ร่วมกับ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่, 2543: 102-164.
16. Russell PJ. Population genetics. In: Russell PJ. Fundamentals of genetics. New York: HarperCollins College Publishers, 1994: 490-528.
17. ศูนย์อนามัยที่ 9 จังหวัดพิษณุโลก กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข. ข้อมูลประชากรแม่และเด็กเขต 9. 2544.

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

Peerapon Wong, Piriya Thanormrat<sup>\*</sup>, Suchila Srithipayawan, Prawit Taytiwat, Nangnoy Jermnim, Sukumarn Niyomthom, Nungruethai Nimnuch and Torpong Sanguansermisri<sup>\*\*</sup>

*Health Sciences Research Institute, Naresuan University, Phitsanulok 65000*

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

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

---

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

**Key words:** Thalassemia, Thalassemia trait screening, Phitsanulok

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