การตรวจกรองทารกแรกเกิด

(Newborn Screening)

พรสวรรค์ วสันต์

บทคัดย่อ

การตรวจกรองโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกในทารกแรกเป็นนโยบายของกระทรวงสาธารณสุขในนานาประเทศทั่วโลกเพราะ จะช่วยลดการสูญเสียทางทรัพยากรบุคคลและทรัพย์สินของประเทศชาติเป็นอย่างมาก เริ่มจากประเทศสหรัฐอเมริกามีการตรวจกรองเฟ็นนิลคีโตนยูเรียหรือ พี.เค.ยู. ซึ่งเป็นโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกโรคแรกที่มีการตรวจกรองและนำไปสู่การวินิจฉัยที่รวดเร็วและตามด้วยการรักษาด้วยอาหาร/นมพิเศษเฉพาะโรคตั้งแต่ปี ค.ศ. 1963 เป็นต้นมา สำหรับในทวีปเอเชีย ประเทศญี่ปุ่นเป็นประเทศแรกที่ได้เริ่มมีการตรวจกรองทารกแรกเกิด โดยเป็นนโยบายระดับประเทศในปี ค.ศ. 1977 สำหรับประเทศไทย กระทรวงสาธารณสุขได้มีการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดตั้งแต่ปี พ.ศ. 2536 (ค.ศ.1993) ทำเป็นโครงการนำร่องในหลายจังหวัดทั่วประเทศโดยดำเนินการตรวจคัดกรอง 2 โรค คือ ภาวะต่อมธัยรอยด์บกพร่องแต่กำเนิดและเฟ็นนิลคีโตนยูเรีย และได้พัฒนาเป็นนโยบายระดับชาติตั้งแต่ปี พ.ศ. 2539 เป็นต้นมา ความสำคัญของการตรวจกรองทารกแรกเกิด ไม่ใช่เพียงการตรวจทางห้องปฏิบัติการที่พบความผิดปกติจากเลือดของทารกเท่านั้น แต่เป็นการยืนยันการวินิจฉัยโรคและส่งต่อให้ผู้เชี่ยวชาญเพื่อการรักษาที่ถูกต้องเหมาะสมต่อไป ดังนั้นกุมารแพทย์จึงมีบทบาทสำคัญอย่างยิ่งในการตรวจกรองทารกแรกเกิดตามองค์ประกอบที่สำคัญ 5 ส่วน ได้แก่ 1) การตรวจวิเคราะห์ในทารกแรกเกิด 2) การติดตามทารกแรกเกิดที่มีผลของการตรวจกรองที่ "ไม่ปกติ" 3) มีการตรวจในห้องปฏิบัติการที่มีความชำนาญพิเศษเพื่อการตรวจวินิจฉัยยืนยันโรค 4) ทำการรักษาโรค 5) มีการประเมินอย่างต่อเนื่องโดยกุมารแพทย์ควรเป็นศูนย์กลางดำเนินงาน และให้ข้อมูลเกี่ยวกับผลของโครงการตรวจกรองอย่างครบวงจร

การตรวจกรองทารกแรกเกิดเพื่อป้องกันภาวะปัญญาอ่อน (ต่อมธัยรอยด์บกพร่อง) และเฟ็นนิลคีโตนยูเรีย) ในประเทศไทยเริ่มขึ้นจากสาขาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ได้ริเริ่มงานวิจัยนำร่องโดยได้รับเงินสนับสนุนจากมหาวิทยาลัยมหิดล ในปี พ.ศ. 2536, 2538 และ 2540 ต่อมาใน พ.ศ. 2549 สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) ได้มีการแต่งตั้งคณะกรรมการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดแห่งชาติโดยมีนายแพทย์วินัย สวัสดิวร เป็นที่ปรึกษา นายแพทย์ปัญญา กีรติหัตถยากร เป็นประธานโดยมีผู้แทนจากคณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยต่าง ๆ และหัวหน้าส่วนงานราชการระดับกระทรวง กรมและ สปสช. เป็นคณะทำงาน เพื่อให้การตรวจกรองทารกแรกเกิดในประเทศไทยมีประสิทธิภาพมากขึ้น

คำสำคัญ การตรวจกรองทารกแรกเกิด โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก ภาวะปัญญาอ่อน บทบาทกุมารแพทย์

---

[1] บทความวิชาการ

[2] ศาสตราจารย์แพทย์หญิง สาขาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

ความเป็นมาและความสำคัญของปัญหา

การตรวจกรองโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกในทารกแรกเกิด เป็นแนวทางการดูแลสุขภาพในเด็ก/ทารกที่สำคัญ โดยเฉพาะอย่างยิ่งเป็นนโยบายของกระทรวงสาธารณสุขในนานาประเทศทั่วโลกมากกว่า 50 ประเทศเป็นเวลาร่วม 40 ปี ซึ่งนับเป็นมาตรฐานสากล เนื่องจากโรคที่ทำการตรวจคัดกรองนั้นเป็นโรคที่พบได้บ่อยในประชากร เช่น ภาวะต่อมธัยรอยด์บกพร่องแต่กำเนิด หรือแม้แต่โรคที่อาจพบได้ไม่บ่อยเท่าโรคดังกล่าว เช่น เฟ็นนิลคีโตนยูเรีย แต่โรคเหล่านี้สามารถก่อให้เกิดอันตรายร้ายแรงต่อระบบสมองประสาทของทารกแรกเกิดทำให้มีภาวะปัญญาอ่อน สมองพิการจนถึงแก่เสียชีวิตได้ ซึ่งเป็นภาระอันหนักยิ่งต่อผู้ป่วย ครอบครัวของผู้ป่วย ตลอดจนสังคมและประเทศชาติ ในอันที่จะต้องรับภาระดูแลและสร้างสถานสงเคราะห์หรือศูนย์บริการสำหรับเด็กเหล่านี้ นับเป็นการสูญเสียทางทรัพยากรบุคคลและทรัพย์สินของประเทศชาติเป็นอย่างมาก แต่ในทางตรงกันข้ามถ้าทารกแรกเกิดเหล่านี้ได้รับการวินิจฉัยอย่างรวดเร็วและได้รับการรักษาตั้งแต่ในช่วงทารกแรกเกิด จะทำให้การรักษาได้ผลดีและสามารถป้องกันภาวะปัญญาอ่อนและสมองพิการได้

นอกจากนี้การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดเป็นวิธีการตรวจที่ง่าย ได้ผลแม่นยำ ราคาไม่แพง สามารถตรวจได้แต่เนิ่นๆก่อนที่จะมีอาการแสดงของโรค เมื่อพบว่าเป็นโรคก็มีการรักษาที่ได้ผลอย่างชัดเจน ซึ่งในต่างประเทศได้มีการศึกษาเปรียบเทียบค่าใช้จ่ายในการตรวจกับค่าใช้จ่ายของรัฐในการดูแลรักษาภาวะปัญญาอ่อน พบว่า การตรวจคัดกรองให้ประโยชน์มากกว่าและสามารถลดภาระของรัฐได้อย่างชัดเจน

ในสหรัฐอเมริกาการตรวจกรองเฟ็นนิลคีโตนยูเรียหรือ พี.เค.ยู. ซึ่งเป็นโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกโรคแรกที่มีการตรวจกรอง และนำไปสู่การวินิจฉัยที่รวดเร็ว ตามมาด้วยการรักษาด้วยอาหาร/นมพิเศษเฉพาะโรคตั้งแต่ปี ค.ศ. 1963 เป็นต้นมา หลังจาก Dr.Robert Guthrie ซึ่งเป็นแพทย์คนแรกที่ได้พัฒนางานด้านการตรวจวิเคราะห์ bacterial inhibition assay (BIA) เพื่อตรวจหาระดับ phenylalanine จากหยดเลือดที่เจาะจากส้นเท้าของทารกแรกเกิดใส่กระดาษซับ (filter paper)[1-3,12] ต่อมาการตรวจกรองทารกแรกเกิดได้ขยายออกไป โดยมีการตรวจภาวะธัยรอยด์บกพร่อง (congenital hypothyroidism) และโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกอื่นๆ ในประเทศที่พัฒนาแล้วหลายประเทศทั่วโลก โดยเฉพาะทวีปอเมริกาเหนือ ทวีปยุโรป และออสเตรเลีย สำหรับในทวีปเอเชีย ประเทศญี่ปุ่นเป็นประเทศแรกที่ได้เริ่มมีการตรวจกรองทารกแรกเกิดโดยเป็นนโยบายระดับประเทศในปี ค.ศ. 1977 ต่อมาประเทศจีนและประเทศอื่นๆ ในทวีปเอเชีย ก็ได้มีการตรวจกรองทารกแรกเกิด จุดประสงค์หลัก ก็คือการป้องกันภาวะปัญญาอ่อนและสมองพิการในเด็ก/ทารกแรกเกิด สำหรับอุบัติการณ์ของเฟ็นนิลคีโตนยูเรีย ในประเทศจีน 1 ต่อ 15,000 ทารกเกิดมีชีพซึ่งคล้ายคลึงกับสหรัฐอเมริกา สำหรับประเทศไทยยังไม่ทราบอุบัติการณ์ ส่วนอุบัติการณ์ของ congenital hypothyroidism 1 ต่อ 3,000- 4,000 ทารกเกิดมีชีพ[4-8]

สำหรับประเทศไทย กระทรวงสาธารณสุขได้มีการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดตั้งแต่ปี พ.ศ. 2536 โดยเป็นโครงการนำร่องในหลายจังหวัดทั่วประเทศ และได้พัฒนาเป็นนโยบายระดับชาติตั้งแต่ปี พ.ศ. 2539 เป็นต้นมา โดยเป็นการให้บริการประชาชนแบบไม่ต้องเสียค่าใช้จ่าย ทั้งนี้เป็นไปตามนโยบายของรัฐบาลที่เน้นคุณภาพประชากรเป็นหลัก และเพื่อลดภาระของรัฐในระยะยาวตามแผนพัฒนาเศรษฐกิจแห่งชาติฉบับ ที่ 8

(ปี พ.ศ. 2539-2545) ทั้งนี้ทางกระทรวงสาธารณสุขได้ดำเนินการตรวจคัดกรอง 2 โรค คือ ภาวะต่อมธัยรอยด์บกพร่องแต่กำเนิดและเฟ็นนิลคีโตนยูเรีย[32-33]

หลักการของการตรวจกรองทารกแรกเกิด

การตรวจกรองทารกแรกเกิด (newborn screening) เป็นกระบวนการทางสาธารณสุขของประเทศ ในปัจจุบันทารกแรกเกิดทุกคนที่เกิดมาในประเทศที่พัฒนาแล้ว เช่น สหรัฐอเมริกาจะได้รับการตรวจกรองหลังคลอดเพียง 2-3วัน โดยการเจาะเลือดส้นเท้าเพื่อตรวจวิเคราะห์โรคพันธุกรรมเมตาบอลิกรวมทั้งการตรวจกรองการได้ยิน มีการพัฒนาโครงการตรวจกรองทารกแรกเกิด และการรักษาภายในแต่ละรัฐ เนื่องจากเป็นโครงการในความรับผิดชอบของกระทรวงสาธารณสุข จะมีการดำเนินงานที่เป็นระบบโดยมีการตรวจวิเคราะห์ การติดตาม การวินิจฉัยและการรักษาโดยมีการประเมินเป็นระยะ ดังนั้นการตรวจกรองทารกแรกเกิดจึงไม่ใช่การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่พบความผิดปกติจากเลือดของทารกเท่านั้น แต่มีความสำคัญที่จะต้องมีการยืนยันการวินิจฉัยโรคและส่งต่อให้ผู้เชี่ยวชาญเพื่อการรักษาที่ถูกต้องเหมาะสมต่อไป [9-12]

การตรวจกรองทารกแรกเกิดมีองค์ประกอบที่สำคัญ 5 ส่วน ที่กุมารแพทย์มีบทบาทสำคัญอย่างยิ่ง ได้แก่ [6,9,11,13,16,17,35]

1. Newborn testing
2. Follow-up of abnormal screening results to facilitate timely diagnostic testing and management
3. Diagnostic testing
4. Disease management which requires coordination with the medical team and genetic counseling
5. Continuous evaluation and improvement of the newborn screening system

1. Testing of Newborn infants (การตรวจวิเคราะห์ในทารกแรกเกิด)

กุมารแพทย์และสูติแพทย์มีบทบาทสำคัญในการให้ความรู้แก่บิดามารดาของทารกแรกเกิดเกี่ยวกับการตรวจกรอง ผลประโยชน์ที่ทารกจะได้รับหากได้รับการวินิจฉัยรวดเร็ว และผลเสียร้ายแรงที่ทารกได้รับจากการตรวจกรองล่าช้า รวมทั้งกระบวน การของการตรวจกรองและการติดตาม กุมารแพทย์มีหน้าที่อธิบายให้พ่อแม่เข้าใจและเห็นความสำคัญของ consent form โดยปกติการตรวจกรองมักกระทำภายใน 2-3 วันหลังคลอดในเด็กทารกคลอดครบกำหนดที่สบายดี กุมารแพทย์ควรตระหนักถึงปัจจัยต่างๆที่เกี่ยวข้องหรือมีผลกระทบต่อผลของการตรวจกรอง เช่น อายุของทารกแรกเกิดคลอดครบหรือก่อนกำหนด การจำหน่ายทารกเร็วกว่าปกติ อาหารหรือนมที่ได้รับ การให้เลือดและการให้อาหารทางหลอดเลือด ปัจจัยต่างๆเหล่านี้ควรได้รับการบันทึก ซึ่งบางครั้งอาจมีปัญหาได้ในบางโรงพยาบาลที่มีทารกแรกเกิดจำนวนมาก หรือมีบุคลากรทางการแพทย์และพยาบาลไม่เพียงพอและขาดการสนับสนุนทางด้านเทคนิค [35]

2. Follow-up (การติดตาม)

การติดตามทารกแรกเกิดที่มีผลของการตรวจกรองที่ "ไม่ปกติ" มีความสำคัญอย่างยิ่งยวด หากเราต้องการหลีกเลี่ยงไม่ให้เกิดความพิการทางสมอง ภาวะปัญญาอ่อนหรือเสียชีวิต หน้าที่อันสำคัญของกุมารแพทย์คือ การติดตามทารกแรกเกิดเหล่านี้เพื่อนำมาสู่การวินิจฉัยยืนยันโรค และการรักษาที่ถูกต้องเหมาะสมต่อไป ระยะเวลาที่เหมาะสมจะแตกต่างกันในแต่ละโรคและความรุนแรงของผลการตรวจกรอง ตัวอย่างเช่น Maple syrup urine disease, congenital adrenal hyperplasia และ galactosemia เป็น 3 โรคที่ทำให้ทารกเสียชีวิตได้อย่างรวดเร็ว เว้นแต่ได้รับการรักษาอย่างทันท่วงที กุมารแพทย์ควรเป็นบุคคลแรกหรือด่านแรก ที่ทารกแรกเกิดที่มีผลการตรวจกรองที่ผิดปกติมาพบเพื่อดำเนินการตรวจวินิจฉัยยืนยันและ

รักษาต่อไป กุมารแพทย์ควรมีความรู้ในการรักษาเบื้องต้นและทราบว่าจะส่งต่อผู้ป่วยไปที่ใด รวมทั้งติดตามการวินิจฉัยยืนยันโรคในทารกนั้นๆด้วย กุมารแพทย์ควรมีความพร้อมที่จะอธิบายให้ครอบครัวของทารกทราบถึงผลการตรวจกรองที่ให้ผลผิดปกติตลอดจนผลบวกลวง (false-positive) และขั้นตอนที่จะดำเนินการต่อไป[35]

3. Diagnostic Testing (การตรวจวินิจฉัยยืนยันโรค)

หลายโรคที่ตรวจพบโดยกตรวจกรองทารกแรกเกิดและมีความหลากหลาย(heterogeneous) ความหลากหลายนี้เองที่ทำให้ต้องมีการตรวจในห้องปฏิบัติการที่มีความชำนาญพิเศษ (specialized laboratory testing) รวมทั้งการแปลผลและการรักษา กุมารแพทย์ควรทำงานร่วมกับห้องปฏิบัติการดังกล่าวและแพทย์ที่ให้การรักษาในเบื้องต้น โดยติดตามประสานงานเกี่ยวกับการดูแลทารก เมื่อได้การวินิจฉัยยืนยันโรคแล้ว[35]

4. Disease Management (การรักษาโรค)

โดยปกติทารกที่เป็นโรคที่ตรวจพบจากการตรวจกรองทารกแรกเกิด มักต้องการการรักษาตลอดชีวิต เด็กทุกคนควรได้รับการประสานงานในการรักษาโดยต้องมีความต่อเนื่องและโดยแพทย์ที่มีความชำชองและเชี่ยวชาญเฉพาะทาง มีการประสานงานที่ดี มีความเข้าอกเข้าใจครอบครัวเป็นอย่างดี โดยคำนึงถึงวัฒนธรรมท้องถิ่นเป็นหลัก กุมารแพทย์มีบทบาทเป็นศูนย์กลางในการพัฒนาครอบครัวให้มีความรู้เกี่ยวกับโรคที่ลูกเป็นหรือได้รับการวินิจฉัยจากแพทย์จำเป็นต้องมีผู้เชี่ยวชาญเฉพาะโรคซึ่งเข้าใจสาเหตุของโรคนั้นๆ เข้าใจพยาธิวิทยาและสรีรวิทยาของโรค รวมทั้งมีความรู้เกี่ยวกับความหลากหลายของโรค และประเด็นที่เกี่ยวกับด้านจิตใจอารมณ์และสังคมเกี่ยวกับโรคนั้นๆ การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ รวมทั้งการตรวจหาพาหะของโรคในสมาชิกในครอบครัว ตลอดจนการวินิจฉัยก่อนคลอดในครรภ์ต่อไปด้วย[35]

5. Evaluation (การประเมิน)

การตรวจกรองทารกแรกเกิดควรเป็นระบบและได้รับความร่วมมือจากองค์ประกอบต่างๆ ที่เกี่ยวข้อง ซึ่งหมายความว่าจะต้องมีความสม่ำเสมอ การสื่อสารที่ดีและรวดเร็วระหว่างห้องเด็ก (nursery) ห้องปฏิบัติการ หน่วยงานของกระทรวงสาธารณสุข กุมารแพทย์และแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ เพื่อจะให้ระบบดังกล่าวทำงานได้อย่างมีประสิทธิภาพ ทุกส่วนที่เกี่ยวข้องสมควรได้รับการประเมินอย่างต่อเนื่อง โดยการรวบรวมและวิเคราะห์ข้อมูล รวมทั้งผลลัพธ์ของโครงการทั้งหมด **กุมารแพทย์ควรเป็นศูนย์กลางในการดำเนินงาน (implementation) และสามารถให้ข้อมูลเกี่ยวกับผลของโครงการตรวจกรองอย่างครบวงจร**[35]

กฎเกณฑ์ในการตรวจกรองทารกแรกเกิด [9,13-14,16-17,24-25,35]

1. ต้องมีการรักษาที่ได้ผลอย่างชัดเจน
2. หากไม่ได้รับการรักษาอย่างถูกต้องและทันท่วงทีจะเกิดผลเสียอย่างร้ายแรงต่อทารก
3. อุบัติการณ์ของโรคค่อนข้างสูง ถึงแม้ส่วนใหญ่จะเป็นกลุ่มโรคที่ค่อนข้างพบได้น้อย
4. สามารถตรวจพบได้แต่เนิ่นๆ ก่อนที่จะมีอาการแสดงของโรค
5. วิธีการตรวจต้องง่าย แม่นยำและราคาไม่แพง
6. การตรวจวินิจฉัยและการรักษาต้องกระทำโดยเร็ว
7. จะต้องมีการติดตามผลของการรักษาและประเมินผลทั้งระหว่างและหลังการรักษา

การตรวจกรองทารกแรกเกิดในสหรัฐอเมริกา

เนื่องจากการตรวจกรองทารกแรกเกิดเริ่มต้นที่สหรัฐอเมริกาเป็นประเทศแรกในโลก จึงสมควรเล่าประวัติความเป็นมา โดยแบ่งได้เป็น 3 ระยะ

ระยะแรก (early phase : establishing newborn screening in the public health sector) [4-8,35]

ในปี ค.ศ. 1934 Dr.Ashborn Folling ได้รายงาน phenylketonuria (PKU) เป็นสาเหตุของภาวะปัญญาอ่อนในเด็กคนหนึ่งซึ่งมารดายืนยันให้หาสาเหตุของภาวะปัญญาอ่อน ต่อมาในปี ค.ศ. 1954 Dr. Horst Bickel พบว่าโรคนี้สามารถให้การรักษาได้ด้วยการให้อาหารที่มี phenylalanine ต่ำ ถ้าให้การรักษาก่อนที่ผู้ป่วยมีอาการจะสามารถป้องกันภาวะปัญญาอ่อนได้ ในปี ค.ศ. 1962 Dr.Robert Guthrie (ซึ่งมีบุตรชายปัญญาอ่อนและหลานสาวเป็น PKU) ค้นพบวิธีการตรวจโรค phenylketonuria โดยใช้เลือดหยดลงบนกระดาษซับกรอง และนำไปตรวจหาระดับของ phenylalanine ด้วยวิธี bacterial inhibition assay (BIA) ซึ่งเป็นวิธีการตรวจที่ทำได้ง่าย ราคาถูก การเก็บตัวอย่างส่งตรวจใช้เลือดเพียงไม่กี่หยด และตัวอย่างเลือดก็มีความคงตัว สามารถส่งไปตรวจยังห้องปฏิบัติการที่อยู่ห่างไกลได้ ซึ่งต่อมาวิธีการดังกล่าวก็ได้แพร่หลายในหลายประเทศทั่วโลก

ในปี ค.ศ. 1965 American Academy of Pediatrics Committee on the Fetus and Newborn ได้แนะนำการตรวจกรองทารกแรกเกิดสำหรับ PKU ในทารกแรกเกิดทุกราย (ภายใน 24 ชั่วโมงหลังได้รับนมและก่อนกลับบ้าน) รัฐบาลสหรัฐอเมริกาให้การสนับสนุนโดยผ่าน Children's Health Bureau ซึ่งต่อมาเรียก Maternal and Child Health Bureau (MCHB) ในช่วงแรกมีความหลากหลายมากในการตรวจกรองทารก แรกเกิด ต่อมามีการพัฒนาเป็นห้องปฏิบัติการใน 3 ภาคของประเทศสหรัฐอเมริกา ได้แก่ รัฐแมสซาซูเซตต์ รัฐโคโลราโดและรัฐโอเรกอน หลายปีต่อมามีการรวมกันในระดับห้องปฏิบัติการในหลายรัฐ เช่น รัฐนอร์ธดาโกต้าและรัฐไอโอวา รัฐมิสซิสซิปปีและรัฐเทนเนสซี่ และรัฐเดลาแวร์กับรัฐแมรี่แลนด์ เป็นต้น บางรัฐมี ห้องปฏิบัติการเอกชน เช่น รัฐเพนซิลเวเนียและกรุงวอชิงตันดีซี เป็นต้น สำหรับโรคที่มีการตรวจกรอง นอกจาก PKU และ congenital hypothyroidism แล้วก็ยังมีการตรวจกรอง sickle cell disease และ hemoglobinopathies อื่นๆ รวมทั้งธาลัสซีเมีย ต่อมา ในปี ค.ศ. 1997 บางรัฐมีการตรวจ cystic fibrosis

ในระยะแรกนี้ การตรวจกรองทารกแรกเกิดยังไม่เป็นระบบ (fragmented) โดยแต่ละรัฐจะทำกันเองและมีความหลากหลายในโรคที่ตรวจกรอง โรงพยาบาลบางแห่งคัดกรองเอง รวมทั้งมีตรวจที่ห้องปฏิบัติการ เอกชนด้วย สำหรับห้องปฏิบัติการของรัฐก็มีปัญหาไม่เป็นรูปแบบเดียวกัน ต่อมาได้มีการรวมกลุ่มห้องปฏิบัติการให้เป็นระบบมากขึ้น (consolidated newborn screening laboratory testing centers) โดยสรุปในระยะแรกนี้มีการตรวจกรองโดยเน้นที่ PKU เพียงโรคเดียว จากการเจาะเลือดส้นเท้าทารกแรกเกิดโดยส่ง ไปห้องปฏิบัติการกลาง ต่อมามีการพัฒนาระบบบริการและติดตามของกระทรวงสาธารณสุขในแต่ละรัฐ ดังนั้นในระยะนี้เมื่อพูดถึงการตรวจกรองทารกแรกเกิด แพทย์และผู้เกี่ยวข้องจะคิดถึงเฉพาะ PKU เท่านั้น

ระยะที่สอง (Middle phase : expansion of newborn screening testing panels)[9-18,22-27,35]

เริ่มในราวกลางปี ค.ศ. 1970 จนถึง ค.ศ. 1990 เป็นเวลาประมาณ 20 ปี ได้มีการขยายการตรวจกรองออกไป โดยรวมโรคอื่น ๆ เข้าไปด้วย เช่น congenital hypothyroidism (CH) ซึ่งพบได้บ่อยกว่า PKU ถึง 5 เท่า สืบเนื่องจากมีความก้าวหน้าทางเทคโนโลยี ที่ทำให้การตรวจ CH sensitivity ดีขึ้นในขณะที่ค่าตรวจราคาถูก และเทคโนโลยีของการตรวจกรองโดยอัตโนมัติ (automated blood spot sample preparation) การตรวจกรอง CH นี้ต้องใช้เทคโนโลยีใหม่ๆ เช่น

immuno/radiochemical methods นำไปสู่การตรวจด้วย radioimmunoassays (RIAs) และ enzyme–linked immunosorbent assays (ELISAs) การตรวจกรองส่วนใหญ่ในสหรัฐอเมริกาในระยะนี้จะเลือกตรวจ T_4 ก่อน แล้วจึงตามด้วย TSH เนื่องจากทารกแรกเกิดในสหรัฐฯ ได้รับการตรวจกรองรวดเร็วภายใน 24-48 ชั่วโมงหลังคลอด แต่ก็จะมีปัญหาการตรวจกรอง TSH ที่ให้ผลบวกสูงเกินความเป็นจริง เนื่องจาก physiologic TSH surge ดังนั้น การตรวจ TSH เพียงอย่างเดียว อาจทำให้ไม่สามารถตรวจพบ secondary hypothyroidism ได้

โดยที่การตรวจกรองในระยะที่สองนี้สามารถตรวจโรคได้มากขึ้น ไม่เพียงแค่ PKU และ CH เท่านั้น แต่มีการตรวจกรอง hemoglobinopathy และ sickle cell disease เพิ่มเติมด้วย ในปี ค.ศ.1987 ได้มีการประชุมของ NIH Consensus Development Conference on Newborn Screening for Sickle Cell Disease and other Hemoglobinopathies ดังนั้นบางโครงการก็จะมีการตั้ง expert advisory committee ขึ้นเพื่อพิจารณาเพิ่มเติมโรคต่างๆ ที่จะตรวจในแต่ละรัฐ โดยยึดพื้นฐานและข้อมูลทางวิทยาศาสตร์การแพทย์ บางโครงการเพิ่มเติมโรคโดยอิทธิพลและความคิดเห็นของประชากร และเจ้าหน้าที่ของรัฐ จึงทำให้มีการตรวจกรองที่หลากหลาย

ในช่วง ค.ศ.1980 เป็นต้นมา มีการตรวจ DNA ใน sickle cell disease ต่อมาในโรค cystic fibrosis, congenital adrenal hyperplasia และ medium chain acyl CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency เป็นต้น

ในราวปี ค.ศ.1990 ได้มีการพัฒนาเทคโนโลยีใหม่ๆ เกิดขึ้น ได้แก่ molecular genetic methodologies และ tandem mass spectrometry (MS/MS) นอกจากนั้นยังมีการตรวจกรองการได้ยิน (hearing testing technologies) ซึ่งในปัจจุบันมีการตรวจกรองการได้ยินในทารกแรกเกิดอย่างแพร่หลาย

ระยะที่สาม (Most recent phase : broader expansion of diseases and technologies)[21-31,34-37]

การขยายและเพิ่มเติมจำนวนโรคที่ตรวจกรองเกิดขึ้นในช่วงปี ค.ศ.1990 ถึงปัจจุบัน มีความเกี่ยวโยงกับระบบสาธารณสุข (Public health system) ในแต่ละรัฐ **ปัจจุบันทุกรัฐในสหรัฐอเมริกาตรวจ PKU และ CH** เนื่องจากโรคทั้งสองได้มีวิวัฒนาการมาตั้งแต่ในระยะแรกของการตรวจกรองทารกแรกเกิดอย่างไรก็ตาม เนื่องจากยังไม่มีนโยบายในระดับรัฐบาลกลาง (federal government) จึงมีความหลากหลายมาก พบว่าบางรัฐตรวจ 3 โรค แต่บางรัฐตรวจถึง 30 โรค ด้วยกัน โดยที่บางรัฐยังใช้วิธี BIA ซึ่งพัฒนาโดย Dr.Robert Guthrie เมื่อ 40 ปีก่อน ในขณะที่บางรัฐใช้เทคโนโลยีที่ทันสมัยที่สุด คือ tandem mass spectrometry

ในปี ค.ศ.1999 American Academy of Pediatrics (AAP) และ Health Resources and Services Administration (HRSA) ให้การสนับสนุนให้มีการประชุม Newborn Screening Task Force เพื่อพิจารณาความแตกต่างและหลากหลายดังกล่าว และตีพิมพ์ในปี ค.ศ.2000 โดยมีสาระสำคัญ คือ การตรวจกรองทารกแรกเกิดจะต้องเป็นระบบที่มีการประสานงานกันเป็นอย่างดี (integrated system) โดยมี **ระยะ preanalytic** (education, informed decision making, sample collection) **ระยะ analytic** (laboratory testing) และ **ระยะ postanalytic** (follow-up confirmation, diagnosis, treatment/management, counseling, program evaluation) ต่อมา March of Dimes Birth Defects Foundation (MOD) ตอบสนองต่อข้อเรียกร้องของ Newborn Screening Task Force Report โดยแนะนำ ให้มีการพัฒนางานด้านการตรวจกรองให้

มีความรวดเร็วขึ้น โดยเน้นผลประโยชน์ที่ทารกแรกเกิดจะได้รับเป็นหลัก โดยมีองค์กรต่าง ๆ เช่น National Coalition For PKU and Allied Disorder ได้เรียกร้องสิทธิของผู้ป่วยและครอบครัวในหลายรัฐ ร่วมกับ HRSA และ American College of Medical Genetics และหลายองค์กรได้ร่วมกันพัฒนาประเด็นต่างๆที่สำคัญของการตรวจกรองทารกแรกเกิดในประเทศสหรัฐอเมริกา โดยเรียกร้องให้มีการตรวจอย่างน้อย 8 โรคด้วยกันได้แก่ PKU, congenital hypothyroidism, congenital adrenal hyperplasia, galactosemia, sickle cell disease, biotinidase deficiency, maple syrup urine disease และ homocystinuria ในปี ค.ศ. 2000 ประเทศสหรัฐอเมริกา โดย National Newborn Screening and Genetics Resource Center (NNSGRC) ร่วมกับ HRSA และ CDC ทบทวนการตรวจกรองทารกแรกเกิดโดย tandem mass spectrometry (MS/MS) เพื่อขยายการตรวจกรองโรคกลุ่มพันธุกรรมเมตาบอลิกออกไป[21-31,34-37]

ในปี ค.ศ.2006 American Academy of Pediatrics แนะนำให้ตรวจกรองโรคดังต่อไปนี้ biotinidase deficiency, congenital adrenal hyperplasia, congenital hearing loss, congenital hypothyroidism, cystic fibrosis, galactosemia, homocystinuria, maple syrup urine disease, medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency, phenylketonuria, sickle cell disease/other hemogolbinopathies และ tyrosinemia. (www.pediatrics.org/cgi/content/full/118/3e934) ต่อมามีการพัฒนาเทคโนโลยีใหม่ๆโดยเฉพาะ tandem mass spectrometry ซึ่งลดค่าใช้จ่ายลง ตรวจได้ 50-60 โรค แต่เนื่องจากการลงทุนเครื่องมือที่มีราคาสูงในตอนแรกและขาดแคลนบุคลากรที่มีความเชี่ยวชาญในการแปลผลทางห้องปฏิบัติการ ทำให้มีปัญหาและเป็นอุปสรรคในการพัฒนางานตรวจกรองทารกแรกเกิดในหลายรัฐของสหรัฐอเมริกา ส่วนใหญ่ห้องปฏิบัติการเอกชนซึ่งมีศักยภาพมากกว่าในด้านการลงทุนที่มีราคาสูง (มากกว่าห้องปฏิบัติการของรัฐ) จึงเป็นที่น่ากังวลพอสมควร เนื่องจากห้องปฏิบัติการเอกชนดังกล่าวมักดำเนินการเพื่อแสวงหากำไร และก่อให้เกิดความไม่เท่าเทียมกันบนพื้นฐานของฐานะทางสังคมและเศรษฐกิจที่แตกต่างกันมาก[34-36]

โดยสรุปวิวัฒนาการของการตรวจกรองทารกแรกเกิดในประเทศสหรัฐอเมริกา ได้เปลี่ยนแปลงจากการเริ่มต้นเมื่อ 40 ปีก่อนที่ตรวจเพียงโรคเดียว (PKU) จนถึงปัจจุบันที่มีการตรวจโดยเทคโนโลยีที่ทันสมัย (MS/MS) และตรวจได้ถึง 50-60 โรค รวมทั้ง molecular genetics ซึ่งจำเป็นต้องอาศัยเครื่องมือที่มีความชำชองสูงและบุคลากรที่ได้รับการอบรมมาเป็นอย่างดี อย่างไรก็ตามก็ยังมีคำถามอีกมากมาย ดังนั้นการตรวจกรองทารกแรกเกิดในสหรัฐอเมริกายังนับเป็นการท้าทาย ที่เปรียบเสมือนเริ่มต้นจากการตรวจในทารกแรกเกิด ต่อมาพัฒนาไปสู่วัยเตาะแตะ/วัยรุ่น และกำลังจะเข้าสู่วัยผู้ใหญ่ ซึ่งการตรวจทางพันธุกรรม (Genetic Medicine) สามารถนำไปสู่การวินิจฉัยและการรักษาโรคพันธุกรรมได้อย่างกว้างขวางต่อไปในอนาคต[27,29,31,34-37]

Table. 1 Newborn Screening in the Asia-Pacific Countries

Country	Newborn Screening
JAPAN	Phenylketonuria, MSUD, homocystinuria, galactosemia, congenital hypothyroidism, congenital adrenal hyperplasia
KOREA	Phenylketonuria, congenital hypothyroidism
PHILIPPINES	Congenital hypothyroidism, congenital adrenal hyperplasia, phenylketonuria, galactosemia, homocystinuria
CHINA	Phenylketonuria, congenital hypothyroidism
INDIA	Phenylketonuria, tyrosinemia, MSUD
HONG KONG	G6PD deficiency, congenital hypothyroidism
SINGAPORE	G6PD deficiency, congenital hypothyroidism
TAIWAN	Congenital hypothyroidism, phenylketonuria, homocystinuria, galactosemia, G6PD
NEW ZEALAND	PKU, MSUD, Biotinidase deficiency, galactosemia, congenital hypothyroidism, congenital adrenal hyperplasia, cystic fibrosis
THAILAND	Phenylketonuria, congenital hypothyroidism

จาก Proceeding, 3rd Asia-Pacific Regional Meeting of the International Society for Neonatal Screening "Neonatal Screening in the 21st Century" , November 15-18, 1998, Chiang Mai, Thailand. Southeast Asian Journal of Tropical Medicine and Public Health Volume 30 Supplement 2, 1999.

การตรวจกรองทารกแรกเกิดในทวีปอาเซีย[19,20]

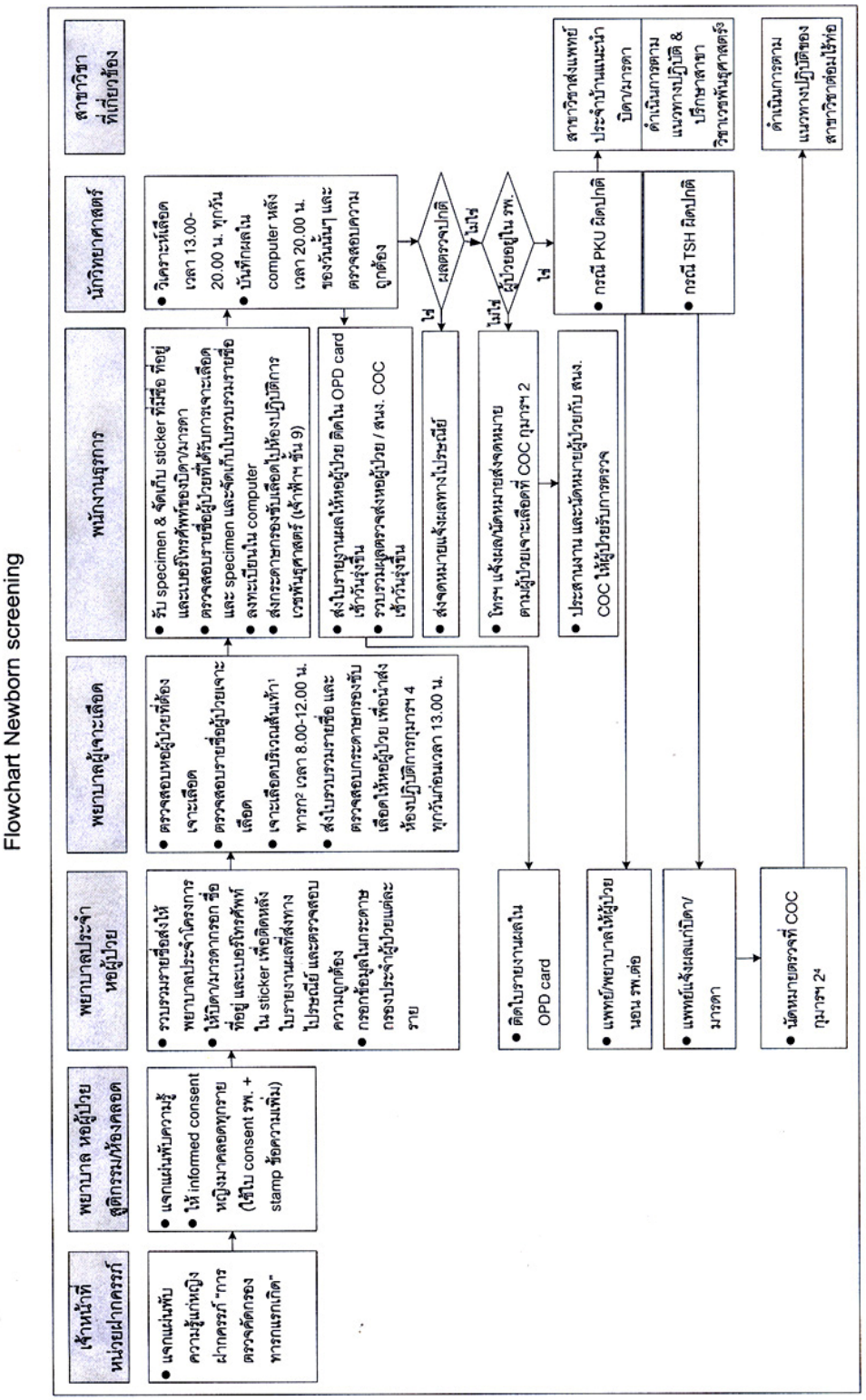
ในปี ค.ศ. 1993 Dr.Hiroshi Naruse ซึ่งเป็นหนึ่งในผู้บุกเบิกการตรวจกรองทารกแรกเกิดในประเทศญี่ปุ่นและเป็น President, International Society for Neonatal Screen (ISNS) ได้จัดให้มีการประชุม First Asia-Pacific Regional Meeting of the International Society for Neonatal Screen (APRM of ISNS) ที่เมือง Sapporo ประเทศญี่ปุ่น เมื่อวันที่ 20-23 เดือนมิถุนายน ค.ศ. 1993 (พ.ศ. 2536) เพื่อกระตุ้นให้แพทย์ และนักวิทยาศาสตร์ในประเทศต่างๆในทวีปอาเซียสนใจและดำเนินการตรวจกรองทารกแรกเกิดให้แพร่หลายออกไป ผู้ช่วยศาสตราจารย์แพทย์หญิงพรสวรรค์ วสันต์ ได้รับเชิญให้เข้าร่วมประชุมครั้งนี้ด้วย และได้รับความรู้จากการประชุมดังกล่าวมากมายที่สำคัญก็คือ ได้พบปะแพทย์และนักวิทยาศาสตร์จากนานาประเทศในทวีปอาเซีย อาทิ เช่น ประเทศฟิลิปปินส์, ฮ่องกง, จีน, ญี่ปุ่น, ออสเตรเลีย

หลายประเทศจากทวีปยุโรป และสหรัฐอเมริกา อันเป็นจุดเริ่มต้นให้ดำเนินการตรวจกรองทารกแรกเกิดที่โรงพยาบาลศิริราชโดยจัดทำเป็นโครงการวิจัยนำร่องในปีต่อมาและได้รับการสนับสนุนจากมหาวิทยาลัยมหิดลเป็นเวลา 3 ปี

ต่อมาการประชุม Asia-Pacific Regional Meeting of International Society on Neonatal Screen (ISNS) ครั้งที่ 2 จัดให้มีขึ้นที่ Hong Kong เมื่อเดือนพฤศจิกายน ค.ศ.1995 (พ.ศ. 2538) ซึ่งรองศาสตราจารย์แพทย์หญิงพรสวรรค์ วสันต์ ได้เข้าร่วมประชุมและได้รับเป็นเจ้าภาพจัดการประชุม 3rd Asia-Pacific Regional Meeting of International Society on Neonatal Screen ที่ประเทศไทย เมื่อวันที่ 15-18 พฤศจิกายน พ.ศ. 2541 ณ โรงแรมโลตัสปางสวนแก้ว จังหวัดเชียงใหม่ โดยสมาคมเวชศาสตร์ปริกำเนิดแห่งประเทศไทย และชมรมตรวจกรองทารกแรกเกิดแห่งประเทศไทย National Center for Genetic Engineering and Biotechnology (Thailand) และ The Japanese Society for Mass Screening (Japan) ร่วมเป็นเจ้าภาพ มีผู้เข้าร่วมประชุม ทั้งหมดประมาณกว่า 200 คน ได้แก่ กุมารแพทย์และสูติแพทย์ นักวิทยาศาสตร์ เทคนิคการแพทย์ทั้งในประเทศไทยและนานาชาติ ทำให้แพทย์และนักวิทยาศาสตร์ไทยมีความรู้และให้ความสนใจการตรวจกรองทารกแรกเกิดมากขึ้น นับว่าประสพความสำเร็จเป็นอย่างดี[19,20] การประชุมครั้งที่ 4 ประเทศฟิลิปปินส์ได้รับเป็นเจ้าภาพ เมื่อเดือนตุลาคม พ.ศ. 2544 การประชุมครั้งที่ 5 จัดที่เมือง Shanghai ประเทศจีนเมื่อเดือนกันยายน พ.ศ. 2547 การประชุมครั้งที่ 6 ของ ISNS จัดที่เมือง Awaji Island, Hyogo & Tokushima ประเทศญี่ปุ่น เมื่อวันที่ 16-19 กันยายน พ.ศ. 2549 ซึ่งศาสตราจารย์แพทย์หญิงพรสวรรค์ วสันต์ ได้รับเชิญเป็นวิทยากรและตัวแทนจากประเทศไทยในหัวข้อเรื่อง "Newborn Screening in Thailand : Challenges and Opportunities" [40]

การตรวจกรองทารกแรกเกิดของโรงพยาบาลศิริราช

ความคิดที่จะให้มีการตรวจกรองทารกแรกเกิดเพื่อป้องกันภาวะปัญญาอ่อน(ต่อมธัยรอยด์บกพร่อง) และเฟ็นนิลคีโตนยูเรีย)เกิดขึ้นในประเทศไทยนั้น เริ่มขึ้นขณะที่ผู้ประพันธ์ได้รับการอบรมเพื่อเป็นผู้เชี่ยวชาญกุมารเวชศาสตร์ ณ ประเทศสหรัฐอเมริกาในราวปี ค.ศ.1972-1975 โดยได้เห็นว่าทารกแรกเกิดทุกคนได้รับการตรวจกรองทารกแรกเกิดและสามารถป้องกันภาวะปัญญาอ่อนได้อย่างมีประสิทธิภาพ ต่อมาเมื่อผู้ประพันธ์ได้เดินทางกลับมารับราชการในประเทศไทย ณ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล เมื่อปี พ.ศ. 2530 ก็ได้พยายามริเริ่มงานตรวจกรองทารกแรกเกิดขึ้น ในปี พ.ศ. 2531 ผู้ประพันธ์ ได้เขียนโครงการเพื่อขอการสนับสนุนจากองค์การอนามัยโลกโดยผ่านกระทรวงสาธารณสุข แต่ไม่ได้รับการสนับสนุน ต่อมาได้มีโอกาสพบ Dr.Toshiaki Oura ซึ่งเป็นหนึ่งในผู้บุกเบิกการตรวจกรองทารกแรกเกิดในประเทศญี่ปุ่น โดยเฉพาะ PKU ในการประชุม Federation of Mental Retardation (FMRS) Societies ในปี พ.ศ. 2532 และได้มีโอกาสปรึกษาหารือ ท่านได้แจ้งให้ทราบว่าองค์กร JICA (Japan Intergovernmental corporation Agency) ให้ทุนแก่แพทย์และนักวิทยาศาสตร์ในประเทศที่กำลังพัฒนา ไปอบรมทางด้านการตรวจกรองทารกแรกเกิด ณ เมือง Sapporo ประเทศญี่ปุ่น จึงได้ส่งนายแพทย์ชัชวาลย์ ศรีสวัสดิ์จาก ภาควิชาชีวเคมีไปแทน ต่อมาในปี พ.ศ. 2533 ได้เขียนโครงการวิจัยเพื่อขอการสนับสนุนจากสภาวิจัยแห่งชาติ สาขาวิทยาศาสตร์การแพทย์ แต่ไม่ได้รับการสนับสนุน ในปี พ.ศ. 2534 ขอการสนับสนุนจาก Agency for International Development Office of the Science Advisor (USAID) แต่ไม่ได้รับการสนับสนุน **ต่อมาจึงได้รับทุนจากมหาวิทยาลัยมหิดล (พ.ศ. 2536,2538,2540) และมูลนิธิช่วยคนปัญญาอ่อนแห่งประเทศไทย (2537-2539) เป็นเวลา 3 ปี**[19,20]



1. วิธีเก็บเลือดในกระดาษกรอง หยดเลือดให้ซึมกระดาษกรองถึงด้านหลัง และไม่ควรหยดซ้ำตำแหน่งเดิมจนหยดเลือดหนาเกินไป
2. ทารกคลอดควบกำหนดปกติ และได้รับนมตามปกติ เจาะเลือดเมื่อเด็กอายุ ≥ 24 ชั่วโมง หรือได้นมแล้ว 4-6 มื้อ
   ทารกคลอดก่อนกำหนด หรือครบกำหนดแต่ป่วย (ward NICU, อกส., nursery, อน.2) เจาะเช้าก่อนจำหน่ายกลับบ้าน หรืออายุ 1 เดือน (ถ้ายังอยู่ในโรงพยาบาล)
3. ศูนย์ทางปฏิบัติในการดูแลผู้ป่วยที่มีผล PKU screening ผิดปกติ
4. ศูนย์ทางปฏิบัติในการดูแลผู้ป่วยที่มี abnormal newborn thyroid screening

สาขาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ได้ริเริ่มงานวิจัยนำร่องโดยได้รับเงินสนับสนุนจาก มหาวิทยาลัยมหิดล ในปี พ.ศ. 2536, 2538 และ 2540 ผลการวิจัยนำร่องในทารกแรกเกิดของโรงพยาบาลศิริราช จำนวน 18,739 ราย (จากทารกแรกเกิดทั้งหมด 85,150 ราย) พบ congenital hypothyroidism (CH) 3 ราย แต่ไม่พบเฟ็นนิลคีโตนยูเรีย การวิจัยนำร่องเป็นโครงการแบบสมัครใจ (voluntary program) โดยเน้นความสำคัญของ parental education และ consent รวมทั้งการติดตามผู้ป่วยและส่งต่อยังผู้เชี่ยวชาญเฉพาะโรคเพื่อการรักษาและ counseling **จากการวิจัยนำร่องทำให้เราเรียนรู้ปัญหาและอุปสรรคหลายอย่าง เช่น การเลือกชนิดของน้ำยาที่ใช้ตรวจกรองมีความสำคัญเกี่ยวข้องกับ sensitivity และ specificity ของโรคที่ต้องการตรวจกรอง recall rate ที่สูง หมายถึง การตรวจกรองที่ไม่มีประสิทธิภาพเท่าที่ควร และปัญหาของการติดตามผู้ป่วยที่ผลการตรวจกรองให้ผลบวก** น้ำยาที่ใช้เป็น enzyme linked immunosorbent (ELISA) และ fluoroimmunoassay โดยใช้ cut-off ของ TSH ที่ > 20 μIU/ml และมี recall rate 0.24 % สำหรับการตรวจกรอง PKU ใช้ cut-off ที่ > 4 mg/dl โดยมี recall rate 0.13 %[19,20] ต่อมาในปี พ.ศ. 2548 สาขาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ ได้เสนอคณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ให้โครงการดังกล่าวเป็น routine โดยทารกแรกเกิดทุกรายที่เกิด ณ โรงพยาบาลศิริราช จะได้รับการตรวจกรองโดยวิธี dried blood spot และได้รับอนุมัติโดยคณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ตั้งแต่วันที่ 17 พฤษภาคม 2548 โดยภาควิชากุมารเวชศาสตร์และภาควิชาสูติศาสตร์ จัดประชุมร่วมกันระหว่างแพทย์พยาบาลและสาขาที่เกี่ยวข้อง ได้แก่สาขาทารกแรกเกิด สาขาต่อมไร้ท่อ และสาขาเวชพันธุศาสตร์ทั้งหมด 5 ครั้ง และได้เริ่มดำเนินการเมื่อวันที่ 21 ตุลาคม 2548 เป็นต้นมา

หลังจากที่ดำเนินการตรวจกรองได้ 1 ปี (ตรวจกรองทารกแรกเกิด 8,500 ราย) ได้มีการประเมินการดำเนินงาน พบผลการตรวจกรองภาวะต่อมธัยรอยด์บกพร่องสูงกว่าปกติทั้งหมด 6 ราย ติดตามไป 3-6 เดือน ผลกลับมาปกติ สรุปพบทารกแรกเกิดเป็นภาวะต่อมธัยรอยด์บกพร่อง 2 ราย สำหรับเฟ็นนิลคีโตนยูเรีย พบ 1 ราย (จากทารกมี hyperphenylalamine ทั้งหมด 3 ราย) ได้ให้การวินิจฉัยยืนยันภายในอายุ 12 วัน โดยการวิเคราะห์กรดอะมิโน (plasma amino acids) ให้การรักษาด้วย low-protein diet และนมพิเศษ มีการติดตามระดับ phenylalanine ในพลาสมาทุก 2 สัปดาห์ ใน 3 เดือนแรก และทุก 4 สัปดาห์ใน 3 เดือนต่อมา ปัจจุบันเด็กอายุได้ 9 เดือน มีการเจริญเติบโต (height , weight และ head circumference) ในเกณฑ์ปกติ และมีพัฒนาการปกติ แต่ยังไม่สามารถสรุปอุบัติการณ์ของทั้ง 2 โรคได้ เนื่องจากจำนวน ทารกแรกเกิดที่ได้รับการตรวจกรองไม่มากพอ[38-40]

ต่อมาในเดือนมกราคม พ.ศ. 2549 สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ ได้มีการพิจารณาทบทวนและประเมินการดำเนินงานโครงการตรวจกรองทารกแรกเกิดแห่งชาติ โดยแต่งตั้งคณะกรรมการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดแห่งชาติขึ้นคณะหนึ่ง มีหน้าที่ดูแลให้เป็นไปตามนโยบายและวัตถุประสงค์ที่กำหนดและมีประสิทธิภาพมากยิ่งขึ้น โดยมีนายแพทย์วินัย สวัสดิวร เป็นที่ปรึกษา นายแพทย์ปัญญา กีรติหัตถยากร เป็นประธานคณะทำงาน โดยมีตัวแทนคณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล จุฬาลงกรณ์ ขอนแก่น เชียงใหม่ สงขลานครินทร์ วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า ผู้แทนสำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข รองอธิบดีกรมอนามัย รองอธิบดีกรมสุขภาพจิต รองอธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ รองอธิบดีกรมการแพทย์ ประธานชมรมสาธารณสุขจังหวัดแห่งประเทศไทย ประธานชมรมโรงพยาบาลศูนย์/โรงพยาบาลทั่วไป และ

สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ เป็นคณะทำงานร่วมจัดทำข้อเสนอทางเลือกและสรุปแบบแนวทางการดำเนินงานโครงการตรวจกรองทารกแรกเกิด ดำเนินการพัฒนาระบบโครงการตรวจกรองทารกแรกเกิดควบคุม กำกับ ตรวจสอบและประเมินผลโครงการตรวจกรองทารกแรกเกิด ซึ่งน่าจะทำให้การตรวจกรองทารกแรกเกิดในประเทศไทยมีประสิทธิภาพมากขึ้น

สรุป

1. **การตรวจภาวะทารกแรกเกิดเพื่อป้องกันภาวะปัญญาอ่อน (ภาวะต่อมธัยรอยด์บกพร่องและเฟินนิลคีโตนยูเรีย) เป็นแนวทางป้องกันและดูแลของสุขภาพเด็ก/ทารกที่สำคัญ และเป็นนโยบายของกระทรวงสาธารณสุขในนานาประเทศทั่วโลกมากว่า 40 ปี และนับเป็นมาตรฐานสากล** เนื่องจากโรคที่ทำการตรวจคัดกรองนั้นเป็นโรคที่พบบ่อยในประชากร และก่อให้เกิดอันตรายร้ายแรงต่อระบบสมองประสาทของทารกแรกเกิด ทำให้มีภาวะปัญญาอ่อน สมองพิการ จนถึงแก่เสียชีวิตได้ ในทางตรงกันข้าม ถ้าทารกแรกเกิดได้รับการวินิจฉัยอย่างรวดเร็วและได้รับการรักษาตั้งแต่แรกเกิด จะทำให้การรักษาได้ผลดีและป้องกันภาวะปัญญาอ่อนและสมองพิการได้

2. ในต่างประเทศได้มีการเปรียบเทียบค่าใช้จ่าย ในการตรวจกรองกับค่าใช้จ่ายของรัฐในการดูแลรักษาภาวะปัญญาอ่อน **พบว่าการตรวจคัดกรองให้ประโยชน์มากกว่าและสามารถลดภาระของรัฐได้อย่างชัดเจน**

3. **การตรวจกรองทารกแรกเกิดต้องทำเป็นระบบ** โดยเริ่มจากการตรวจวิเคราะห์ การติดตามผลบวกจากการตรวจกรอง โดยส่งต่อห้องปฏิบัติการที่มีความสามารถวินิจฉัยยืนยันด้วยความแม่นยำ และให้การรักษาได้อย่างทันท่วงที มีการประสานงานทางการแพทย์ พยาบาล และบุคลากรสาธารณสุข ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ มีการประเมินอย่างต่อเนื่อง และพัฒนาระบบการตรวจกรองทารกแรกเกิดให้มีประสิทธิภาพ โดยคำนึงถึงสภาพทางเศรษฐกิจ สังคมของแต่ละประเทศเป็นสำคัญ

เอกสารอ้างอิง

1. Guthrie R. Screening for "inborn errors of metabolism" in the newborn infant – A multiple test program. Birth defects Original Article Series IV, pp 92-98, 1962.
2. Guthrie R. Susi A. A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants. Pediatrics 32:338-343, 1963.
3. Guthrie R. Routine screening for inborn errors in the newborn "Inhibition assays". "instant bacteria" and multiple test. In Proc International Copenhagen Congress on the Scientific Study of Mental Retardation (Oster J,Ed.). Copenhagen: Statens Andssvage Forsong, pp 495-499, 1964.
4. Committee on Fetus and Newborn. American Academy of Pediatrics. Screening of newborn infants for metabolic disease. *Pediatrics* 35:499-501, 1965.
5. World Health Organization Scientific Group on Screening for Inborn Errors of Metabolism. Screening for inborn errors of metabolism. *World Health Org Techn Rep Ser* 401:1-57, 1968.
6. Wilson JMG, Jungner F. Principles and Practice of Screening for Disease (Public Health Papers No. 34). Geneva: World Health Organization, 1968.
7. Frankenburg WK. Selection of diseases and tests in pediatric screening. *Pediatrics* 54:612-616, 1974.
8. Dussault JH, Coulombe P, Laberge C. Preliminary report on a mass screening program for neonatal hypothyroidism. J Pediatr 86:620-624, 1974.
9. Committee for the Study of Inborn Errors of Metabolism, National Research Council. Genetic Screening: Programs, Principles, and Research. Washington. DC: Natl Acad Sci. 1975.

10. Dussault JH, Parlow A. Letarte J, Guyda H. Laberge C. TSH measurements from blood spots on filter paper. A confirmatory screening test for neonatal hypothyroidism. J Pediatr 89:550-552, 1976.
11. Seashore MR. Neonatal screening for inborn errors of metabolism : update. Semin Perinatol 1990;14:431-6.
12. Guthrie R. The origin of newborn screening. *Screening* 1:5-15,1992.
13. Therrell BL, Panny SR, Davidson A, Eckman J, Hannon WH, Henson MA, Hillard M, Klilng S, Levy HL, Meaney FJ, McCabe ERB, Mordaunt V, Pass K, Shapira E, Tuerck J. U.S. newborn screening system guidelines: Statement of the Council of Regional Networks for Genetic Services. *Screening (CORN)* 1:135-147, 1992.
14. Irons M. Screening for metabolic disorders. Pediatr Clin North Am 1993;40:1073-85.
15. Chace DH, Millington DS, Terada N, Kahler SG, Roe CR, Hofman LF. Rapid diagnosis of phenylketonuria by quantitative analysis for phenylalanine and tyrosine in neonatal blood spots by tandem mass spectrometry. Clin Chem 39:66-71, 1993.
16. American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics : Newborn screening fact sheets. Pediatrics 1996;98:473-501.
17. Erbe RW, Levy HL. Neonatal screening. In: Rimoin DL, Conner JM, Pyeritz RE, editors. Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics, 3rd ed. New York: Churchill Livingstone; 1997:581-92.
18. Koch JH, Robert Guthrie – The PKU Story: Crusade against Mental Retardation. Pasadena. CA: Hope Publishing House, 1997.
19. Wasant P, Svasti J, Fucharoen S, Chaturachinda K (Editors). Neonatal Screening in the 21st Century. Proceedings of the 3rd Asia-Pacific Regional Meeting of the International Society for Neonatal Screening. November 15-18, 1998, Chiang Mai, Thailand. Southeast Asian J of Trop Med Public Health Vol 30 Suppl 2, 1999.
20. Wasant P , Liammongkolkul S, Srisawat C. Neonatal Screening for congenital hypothyroidism and phenylketonuria at Siriraj hospital, Mahidol University, Bangkok, Thailand-A Pilot Study. Southeast Asian J Trop Med Public Health 1999; vol 30, suppl 2 : 33-37.
21. Dobrowolski SF, Banas RA, Naylor EW, Powdrill T, Thakkar D. DNA microarray technology for neonatal screening. *Acta Paediatr* 88 (Suppl 432):61-64, 1999.
22. Smith I, Lee P. The hyperphenylalaninemias. In : Inborn Metabolic Diseases : Diagnosis and treatment. 3rd ed. Berlin Heidelberg : Springer-Verlag ; 2000:169-184.
23. Pass KA, Lane PA, Fernhoff PM, Hinton CF, Panny SR, Parks JS, Pelias MZ, Rhead WJ, Ross SI, Wethers DL, Elsas LJ. U.S. Newborn Screening system guidelines II : Follow-up of children. diagnosis. management and evaluation-Statement of the Council of Regional Networks for Genetics Services (CORN). *J Pediatr* 137:S1-S46, 2000.
24. Newborn Screening Task Force. American Academy of Pediatrics. Serving the family from birth to the medical home- Newborn screening : A blueprint for the future. *Pediatrics* 106(Suppl):383-427, 2000.
25. Howse JL, Katz M. The importance of newborn screening. *Pediatrics* 106:595, 2000.
26. Scriver CR, Kaufman S. Hyperphenylalaninemia : phenylalanine hydroxylase deficiency. In : Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, editors. The metabolic and molecular bases of inherited discase. 8th ed. New York : McGraw-Hill ; 2001:1667-724.
27. Therrell BL, U.S. Newborn Screening Policy Dilemmas for the Twenty – First Century, Minireview. Molecular Genetics and Metabolism 74, (2001) p 64-74.

28. Centers for Disease Control and Prevention. Using tandem mass spectrometry for metabolic disease screening among newborns: A report of a work group. *Morbid Mortal Weekly* Rep 50(No, RR-3): 1-34, 2001.
29. National Newborn Screening and Genetics Resource Center. National Newborn Screening Report-1997. Washington, DC: Health Resources and Services Administration. pp 31-33, 2001.
30. Albers S, Marsden D, Quackenbush E, Stark AR, Levy HL, Irons M. Detection of neonatal carnitine palmitoyltransferase II deficiency by expanded newborn screening with tandem mass spectrometry. *Pediatrics* 107:e103-107, 2001.
31. McCabe LL, Therrell BL, McCabe ERB. Minireview. Newborn Screening : rationale for a comprehensive, fully integrated public health system. Molecular Genetics and Metabolism 77(2002), p267-273
32. Pangkanon S, Ratrisawadi V, Charoensiriwatana W. Phenylketonuria detected by the neonatal screening program in Thailand. Southeast Asian J Trop Med Public Health 2003;34 Suppl 3:179-81.
33. Charoensiriwatana W, Janejai N, Boonwanich W, Krasao P, Chaisomchit S, Waiyasilp S. Neonatal screening program in Thailand. Southeast Asian J Trop Med Public Health 2003;34 Suppl 3:94-100.
34. Therrell BL, Johnson A, Williams D. Status of Newborn Screening Programs in the United States. Pediatrics Vol 117 No 5, 2006, pS212-252.
35. Kaye CI and the Committees on Genetics. Introduction to the Newborn Screening Fact sheets. American Academy of Pediatrics. PEDIATRICS Vol 118, No 3, September 2006, p1304-1312.
36. Watson MS, Mann My, Lloyd-Puryear MA, Rinaldo Piero and Howell RR. American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group. Genetics in Medicine. Vol 8, No 5, supplement, May 2006,p1S-11S.
37. Pollitt RJ. International perspectives on newborn screening. SSIEM Symposium 2005. J Inherit Metab Dis (2006) 29:390-396.
38. Wasant P, Liammongkolkul S, Ratanarak P. A Report of Phenylketonuria in 2 Thai infants. Poster Presentation at the 10th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIEM 2006), September 12-16, 2006, Chiba, Japan.
39. Liammongkolkul S, Ratanarak P, Wasant P. A Thai Infant with PKU from newborn screening at Siriraj Hospital, Bangkok, Thailand. Poster Presentation at the 6th International Society for Neonatal Screening (ISNS), September 16-19, 2006.
40. Wasant P. Newborn Screening in Thailand :Challenges and Opportunities. (Abstract). Oral presentation at the 6th International Society for Neonatal Screening (ISNS), September 16-19, 2006.