




สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดฉะเชิงเทรา
CHACHOENGSAO PROVINCIAL PUBLIC HEALTH OFFICE

คู่มือมาตรฐานการปฏิบัติงาน
Standard Operating Procedure : SOP

กลุ่มงานส่งเสริมสุขภาพ
(รหัส ...โครงการคัดกรองสุขภาพทารกแห่งชาติ.)

สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดฉะเชิงเทรา
กระทรวงสาธารณสุข

 <p>สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดฉะเชิงเทรา CHACHOENGSAO PROVINCIAL PUBLIC HEALTH OFFICE</p>	<p>คู่มือมาตรฐานการปฏิบัติงาน เรื่อง โครงการคัดกรองสุขภาพทารก แรกเกิดแห่งชาติ</p>	<p>รหัส แผ่นที่ ฉบับที่...../๒๕๖๐ แก้ไขครั้งที่ - วันที่อนุมัติ</p>
<p>กลุ่มงานส่งเสริมสุขภาพ</p>	<p>ผู้จัดทำ นางกฤษณา ปันศิริ ผู้ตรวจสอบ (นางโสภา เวฬุตันติ) หัวหน้ากลุ่มงานส่งเสริมสุขภาพ</p>	<p>ผู้อนุมัติ (นายปรารณา ประสงค์ดี) นายแพทย์สาธารณสุขจังหวัด</p>

ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (Congenital Hypothyroidism: CHT) ไทรอยด์ฮอร์โมนเป็นฮอร์โมนที่สำคัญต่อการทำงานของอวัยวะต่าง ๆ ของร่างกาย ซึ่งหลังจากต่อมไทรอยด์ โดยเฉพาะในเด็กแรกเกิด จะมีผลต่อการเจริญเติบโต ทั้งทางร่างกายและเซลล์ของระบบประสาท ดังนั้น ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน ย่อมส่งผลกระทบต่อพัฒนาการของระบบประสาท การทำงานระบบต่าง ๆ ของร่างกายและพัฒนาการทางร่างกาย อาการของโรคจะปรากฏเมื่อแรกเกิด และมักแสดงอาการเด่นชัดขึ้นเมื่ออายุมากกว่า ๓ เดือน โดยช่วง ๓ ขวบปีแรก จะเป็นช่วงที่สำคัญของการเจริญเติบโตและพัฒนาการของสมอง หากทารกมีภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน ในระยะวิกฤตินี้จะมีผลให้เกิดความพิการทางสมองและเกิดภาวะปัญญาอ่อนตามมา

ภาวะพร่องเอนไซม์ย่อยสลายกรดอะมิโนฟีนิลอะลานีน หรือโรคฟีนิลคีโตนูเรีย (Phenylketonuria : PKU) เป็นโรคทางพันธุกรรมชนิดหนึ่ง ที่มีการถ่ายทอดแบบยีนด้อย เกิดจากความผิดปกติของการสร้างเอนไซม์ที่ทำหน้าที่ย่อยสลายกรดอะมิโนฟีนิลอะลานีน ซึ่งเป็นกรดอะมิโนที่จำเป็นชนิดหนึ่ง (Essential amino acid) เมื่อผู้ป่วยขาดเอนไซม์ จะทำให้มีการสะสมฟีนิลอะลานีนในเลือดสูง ฟีนิลอะลานีนเป็นส่วนประกอบของอาหารโปรตีนทุกชนิด เช่น เนื้อสัตว์ นม ไข่ เป็นต้น เซลล์สมองถูกทำลายเกิดภาวะปัญญาอ่อนได้

๑. วัตถุประสงค์

๑. เพื่อให้ทารกแรกเกิดทุกคน ได้รับการคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน
๒. เพื่อให้เด็กที่มีภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน ได้รับการตรวจยืนยัน
๓. เพื่อให้เด็กที่ได้รับการตรวจยืนยันแล้วพบผลผิดปกติ ได้รับการรักษา
๔. เพื่อใช้ข้อมูลการคัดกรอง และภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนของทารกแรกเกิด คืบคลานพื้นที่เพื่อประเมินภาวะขาดสารไอโอดีน


๒. ขอบเขต

๑. เจ้าหน้าที่สาธารณสุข และบิดามารดา/ผู้ปกครองเด็ก
๒. ทารกแรกเกิดทุกคน ทุกเชื้อชาติ ในจังหวัดฉะเชิงเทรา
๓. การเจาะเลือดจากส้นเท้า หรือเส้นเลือดดำหลังมือ ทารกแรกเกิดที่มีอายุ ๔๘ ชั่วโมงขึ้นไป
๔. กระดาษซับเลือด
๕. ศูนย์ปฏิบัติการการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแห่งชาติ : กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
๖. ศูนย์ติดตามการรักษาภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด : สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี

๓. คำนิยาม

๓.๑ ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (Congenital Hypothyroidism: CHT)

๑) ภาวะขาดสารไอโอดีน ตามเกณฑ์มาตรฐาน WHO / ICCIDD / UNICEF คือ ร้อยละของจำนวนทารกแรกเกิดที่มีค่า TSH มากกว่า ๑๑.๒ mU/L in serum (หรือมากกว่า ๕.๐ mU/L in blood) ต่อจำนวนทารกแรกเกิดทั้งหมด

 <p>สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดฉะเชิงเทรา CHACHOENGSAO PROVINCIAL PUBLIC HEALTH OFFICE</p>	<p>คู่มือมาตรฐานการปฏิบัติงาน เรื่อง โครงการคัดกรองสุขภาพทารก แรกเกิดแห่งชาติ</p>	<p>รหัส แผ่นที่ ฉบับที่...../๒๕๖๐ แก้ไขครั้งที่ - วันที่อนุมัติ</p>
--	---	---

๒) จำนวนทารกแรกเกิดทั้งหมด (คน) หมายถึง จำนวนทารกแรกเกิด ทั้งไทยและต่างชาติ ที่ได้รับการตรวจคัดกรองภาวะขาดสารไอโอดีน

๓) อาการของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด

- ๑) เด็กเจริญเติบโตช้ากว่าปกติ
- ๒) มีอาการกล้ามเนื้ออ่อนแรง ลิ้นโต ท้องผูก สะดือจูน
- ๓) ผิวและผมแห้ง ขนคิ้วบาง ฟันขึ้นช้า
- ๔) ร่างกายแคระแกร็น น้ำหนักขึ้นน้อย

๔) การวินิจฉัยภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด : เมื่อตรวจคัดกรองระดับ TSH เบื้องต้นแล้ว พบความผิดปกติ ค่า TSH มากกว่าหรือเท่ากับ ๒๕ มิลลิยูนิตต่อลิตร ต้องติดตามเด็กมาเจาะซีรัมเพื่อตรวจยืนยันระดับ TSH และระดับ T_๔ หรือ Free T_๔ ร่วมด้วย หากพบว่า มีความผิดปกติจริง ต้องได้รับการรักษาทันที

๕) การรักษาภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด : ใช้ฮอร์โมนไทรอยด์ทดแทน (L-thyroxin) ซึ่งมีราคาถูก และปลอดภัย ระยะเวลาในการรักษาจะขึ้นอยู่กับความรุนแรง และสาเหตุของโรค ภายใต้การดูแลของแพทย์

๖) การประเมินความรุนแรงของภาวะขาดสารไอโอดีน แบ่งเป็น ๖ ระยะ


- ๑) ไม่ขาดสารไอโอดีน (Non IDD _ %IDD < ๓.๐)
- ๒) ระดับเล็กน้อย (Mild IDD _ %IDD ๓.๐ – ๙.๙)
- ๓) ระดับต่ำ (Low IDD _ %IDD ๑๐.๐ – ๑๙.๙)
- ๔) ระดับปานกลาง (Moderate IDD _ %IDD ๒๐.๐ – ๒๙.๙)
- ๕) ระดับสูง (High IDD _ %IDD ๓๐.๐ – ๔๐.๐)
- ๖) ระดับรุนแรง (Severe IDD _ %IDD > ๔๐.๐)

๓.๒ ภาวะพร่องเอนไซม์ย่อยสลายกรดอะมิโน ฟีนิลอะลานีน หรือโรคฟีนิลคีโตนูเรีย (Phenylketonuria : PKU)

อาการของโรคฟีนิลอะลานีน หรือโรคฟีนิลคีโตนูเรีย (PKU) เด็กที่เป็นโรค PKU เมื่อแรกเกิดจะปกติ เช่นเดียวกับเด็กทั่วไป แต่ถ้าไม่ได้รับการวินิจฉัยและให้การรักษาทันท่วงที เด็กจะมีพัฒนาการล่าช้า สติปัญญาอ่อนขึ้นรุนแรง ศีรษะเล็ก ชัก วิของผิวหนังและเส้นผมจางกว่าปกติ มีผื่นลักษณะคล้ายโรคแพ้ฝุ่นคัน กลิ่นปัสสาวะผิดปกติ และอาการผิดปกติ จะแสดงเมื่อทารกมีอายุหลัง ๖ เดือน หลังจากที่มีสมองของผู้ป่วยถูกทำลายอย่างถาวรแล้ว

การวินิจฉัยโรค PKU : การตรวจคัดกรองโรค โดยการเจาะเลือดทารกหลังจากกินนม หรือโปรตีนทดแทนนม แล้วส่งตรวจหาระดับนิลอะลานีน ทำให้สามารถวินิจฉัยเด็กที่เป็นโรคนี้ได้ตั้งแต่กำเนิด แต่ยังไม่แสดงอาการ พบความผิดปกติค่าฟีนิลอะลานีนมากกว่า ๔ มิลลิกรัมต่อเดซิลิตร ต้องติดตามเด็กมาเจาะซีรัม เพื่อตรวจยืนยันระดับนิลอะลานีนอีกครั้ง หากพบว่าระดับนิลอะลานีน ยังอยู่ในระดับที่แพทย์วินิจฉัยว่าต้องได้รับนมพิเศษ ให้รับนำเด็กมาพบแพทย์ทันที

โรค PKU สามารถรักษาได้หรือไม่ : ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้แต่สามารถป้องกันไม่ให้เกิดเป็นภาวะปัญญาอ่อน ได้โดยทารกที่เป็นโรค PKU ต้องดื่มนมพิเศษที่สกัดสารฟีนิลอะลานีน ออกไปแล้ว แต่ขณะเดียวกันร่างกายก็ยังจำเป็นต้องได้รับฟีนิลอะลานีน ซึ่งเป็นกรดอะมิโนที่ร่างกายไม่สามารถสร้างเองได้ ดังนั้น ทารกที่เป็นโรคนี้ จึงต้องดื่มนมพิเศษร่วมกับนมธรรมดา และหลีกเลี่ยงอาหารที่มีสารฟีนิลอะลานีนสูง วิธีดังกล่าวสามารถช่วยให้เด็กที่เป็นโรค PKU มีพัฒนาการและระดับสติปัญญาเหมือนเด็กปกติได้

 <p>สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดฉะเชิงเทรา CHACHOENGSAO PROVINCIAL PUBLIC HEALTH OFFICE</p>	<p>คู่มือมาตรฐานการปฏิบัติงาน เรื่อง โครงการคัดกรองสุขภาพทารก แรกเกิดแห่งชาติ</p>	<p>รหัส แผ่นที่ ฉบับที่...../๒๕๖๐ แก้ไขครั้งที่ - วันที่อนุมัติ</p>
--	---	---

๔. เอกสารที่เกี่ยวข้อง

๑. ข้อมูลการคัดกรอง/การตรวจยืนยัน /แบบรายงานผลด่วน ของศูนย์ปฏิบัติการการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิด

๒. สรุปผลการตรวจคัดกรองภาวะขาดสารไอโอดีนในทารกแรกเกิด จังหวัดฉะเชิงเทรา

๕. เอกสารอ้างอิง

๑. คู่มือการเก็บเลือดบนกระดาษซับ : กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

๒. หนังสือชี้แจงการปรับปรุงการตรวจคัดกรองและการรักษาภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดในทารกแรกเกิด ที่ สธ ๐๓๑๘/๒๕๕๔ ลงวันที่ ๒๒ กันยายน ๒๕๕๔


๓. เว็บไซต์ ศูนย์ปฏิบัติการการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแห่งชาติ : www.neoscreen.go.th
ผ่านระบบ NNSPLims Plus (Username : CCO1A144 และ password : 3wt12q : ของผู้รับผิดชอบงาน สสจ. ฉะเชิงเทรา หากเปลี่ยนผู้รับผิดชอบ ขอให้สมัครใหม่ในระบบดังกล่าว)

๖. แผนผังขั้นตอนการปฏิบัติงาน :

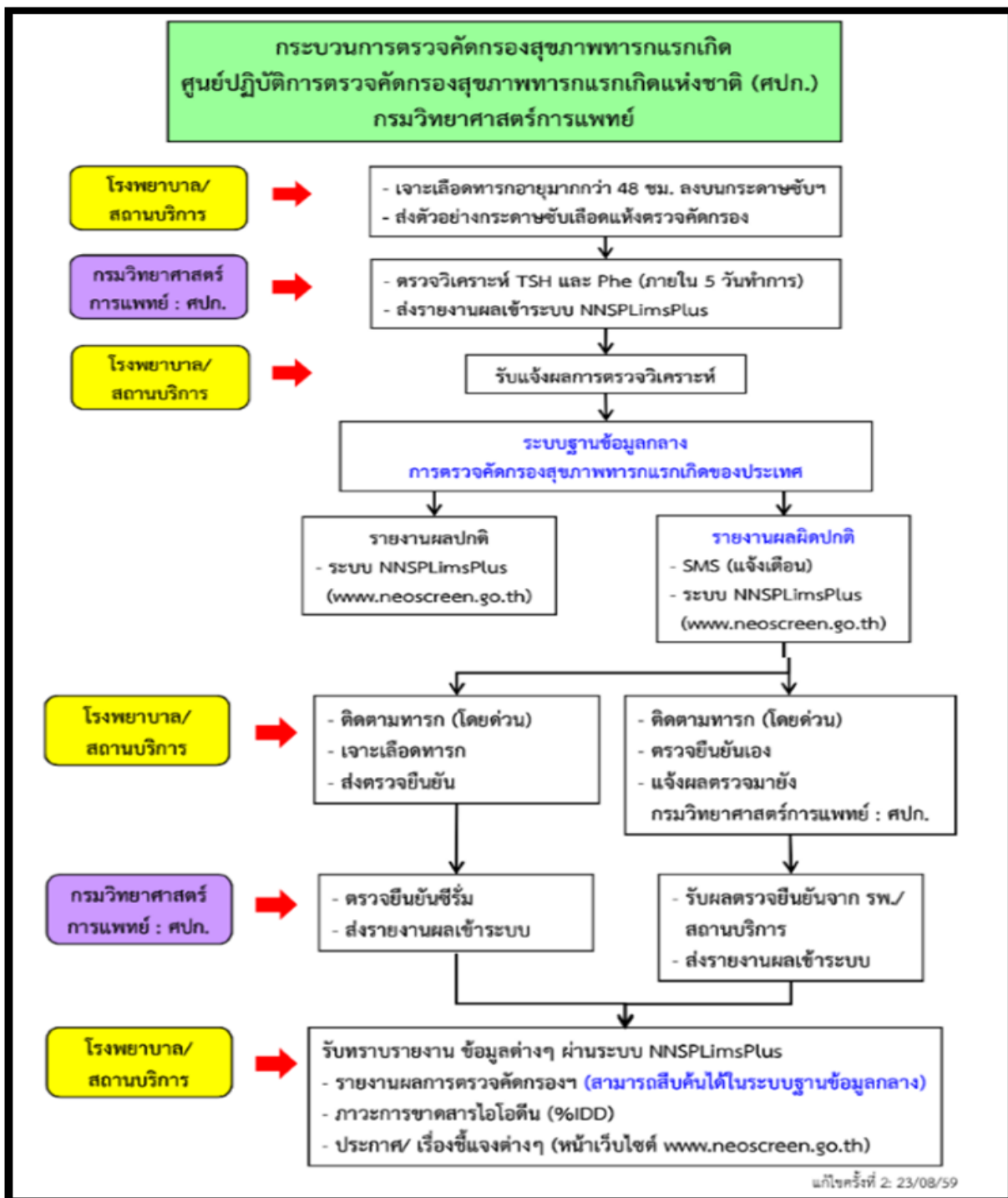
๖.๑ ผู้รับผิดชอบงานของโรงพยาบาลทุกแห่ง ทั้งภาครัฐ และภาคเอกชน ต้องสมัครเข้าระบบของ ศูนย์ปฏิบัติการการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแห่งชาติ www.neoscreen.go.th เพื่อเบิกกระดาษซับเลือด รับข้อมูล การคัดกรองฯ/ การตรวจยืนยัน และติดตามทารกแรกเกิดที่มีผล TSH ที่มากกว่า หรือเท่ากับ ๒.๕ มิลลิยูนิต์ต่อลิตร มาเจาะซีรัมเพื่อตรวจยืนยัน พร้อมทั้ง แจ้งหมายเลขโทรศัพท์ส่วนตัวไปที่ ศูนย์ติดตามการรักษาภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด เพื่อติดตามเด็กมารับการรักษา ในกรณี ที่ศูนย์ติดตามฯ ติดต่อดีก็มาตรวจซ้ำไม่ได้

๖.๒ สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดฉะเชิงเทรา เป็นผู้ประสานศูนย์ปฏิบัติการฯ และศูนย์ติดตามฯ กรณีที่ผู้รับผิดชอบในพื้นที่ไม่สามารถติดตามเด็กได้

๖.๓ สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดฉะเชิงเทรา รวบรวมข้อมูลผลการคัดกรองฯ ที่มีค่า TSH มากกว่า ๑๑.๒ mU/L สรุปเป็นรายโรงพยาบาล แจ้งในที่ประชุมคณะกรรมการ MCH Board และผู้บริหารหน่วยงานสาธารณสุขระดับอำเภอ เพื่อแก้ไขตามลำดับความสำคัญ ซึ่งสถานบริการสาธารณสุขแห่งมีพบทารกแรกเกิดมีปริมาณ TSH มากกว่า ๑๑.๒ mU/L ในจำนวนที่สูง จะแสดงถึง ความไม่ครอบคลุมของการยาเม็ด Treferdine หรือวิตามินเสริมสารไอโอดีน แก่หญิงตั้งครรภ์ หรือเมื่อหญิงตั้งครรภ์ได้รับไปแล้ว ไม่รับประทานตามที่กำหนด

 <p>สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดฉะเชิงเทรา CHACHOENGSAO PROVINCIAL PUBLIC HEALTH OFFICE</p>	<p>คู่มือมาตรฐานการปฏิบัติงาน เรื่อง โครงการคัดกรองสุขภาพทารก แรกเกิดแห่งชาติ</p>	<p>รหัส แผ่นที่ ฉบับที่...../๒๕๖๐ แก้ไขครั้งที่ - วันที่อนุมัติ</p>
--	---	---

กระบวนการการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิด : ศูนย์ปฏิบัติการการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดแห่งชาติ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์



แก้ไขครั้งที่ 2: 23/08/59



สำนักงานสาธารณสุขจังหวัดฉะเชิงเทรา
CHACHOENGSAO PROVINCIAL PUBLIC HEALTH OFFICE

คู่มือมาตรฐานการปฏิบัติงาน
เรื่อง โครงการคัดกรองสุขภาพทารก
แรกเกิดแห่งชาติ

รหัส แผ่นที่
ฉบับที่...../๒๕๖๐
แก้ไขครั้งที่ -
วันที่อนุมัติ

แนวทางการวินิจฉัยโรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด ที่ใช้ในปัจจุบัน

