



กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
Department of Medical Sciences

ประชุมสัมมนาวิชาการ

ธาลัสซีเมียแห่งชาติ

ครั้งที่

27

ประจำปี พ.ศ. 2569

Thalassemia-Free Generations
Through Advanced Laboratory Technologies



วันที่ 22-24 กรกฎาคม 2569



ณ โรงแรมมิราเคิล แกรนด์ คอนเวนชั่น กรุงเทพมหานคร

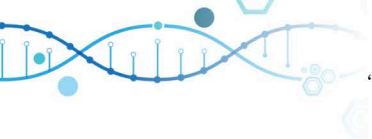
ประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติครั้งที่ 27 ประจำปี พ.ศ. 2569
“Thalassemia-Free Generations Through Advanced Laboratory Technologies”

วันที่ 22-24 กรกฎาคม 2569

ณ โรงแรมมิราเคิล แกรนด์ คอนเวนชั่น กรุงเทพมหานคร

จัดโดย

กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ร่วมกับมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย



คำกล่าว

พิธีเปิดการประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 27 ประจำปี 2569
หัวข้อ “Thalassemia-Free Generations Through Advanced
Laboratory Technologies”

โดย นายอาทิตย์ หมีทอง เลขาธิการรัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข
วันพุธที่ 22 กรกฎาคม 2569 เวลา 09.00 น.
ณ โรงแรมมิราเคิล แกรนด์ คอนเวนชั่น กรุงเทพมหานคร



ท่านประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ท่านรองปลัดกระทรวงสาธารณสุข

ท่านอธิบดี

ท่านผู้ตรวจราชการกระทรวงสาธารณสุข

ท่านนายแพทย์สาธารณสุขจังหวัด ท่านผู้อำนวยการโรงพยาบาล

ท่านอาจารย์ ผู้เชี่ยวชาญ และภาคีเครือข่ายด้านสาธารณสุขทุกท่าน

ที่ผ่านมา กระทรวงสาธารณสุขได้ให้ความสำคัญ และมีมาตรการดำเนินการป้องกันและแก้ปัญหาโรคธาลัสซีเมียอย่างต่อเนื่อง ตั้งแต่การให้ความรู้แก่ประชาชน การให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด การตรวจวินิจฉัยเพื่อคัดกรอง และค้นหาพาหะ รวมถึงผู้ป่วยธาลัสซีเมียอย่างรวดเร็ว แม่นยำ



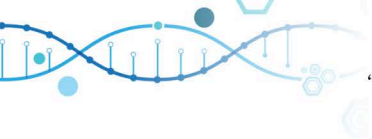
อย่างไรก็ตาม ปัจจุบัน โรคธาลัสซีเมียยังคงเป็นความท้าทายของประเทศ โดยมีประชากรที่เป็นพาหะสูงถึงร้อยละ 30-40 หรือประมาณ 18-24 ล้านคน เด็กเกิดใหม่มีความเสี่ยงต่อโรคนี้ถึง 12,000 รายต่อปี รัฐต้องแบกรับภาระงบประมาณกว่า 6,000 ล้านบาทต่อปี เพื่อการรักษาแบบประคับประคอง

ผมจึงมีความยินดีเป็นอย่างยิ่ง ที่เป็นตัวแทนของท่านรัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข เป็นประธานพิธีเปิด การประชุมสัมมนาวิชาการ ธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 27 ประจำปี 2569 ภายใต้หัวข้อ “Thalassemia-Free Generations Through Advanced Laboratory Technologies” ในวันนี้ ซึ่งมีวัตถุประสงค์ เพื่อผลักดันให้เกิด “เจนอเรชันที่ปลอดโรคธาลัสซีเมีย” โดยมุ่งเน้นการใช้เทคโนโลยีห้องปฏิบัติการขั้นสูง ในการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย ที่รวดเร็ว ครบวงจร สามารถดูแลรักษาผู้ป่วยให้มีคุณภาพชีวิตที่ดี และลดจำนวนเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโรคได้ในที่สุด

ในโอกาสนี้ ผมขอแสดงความยินดีกับผู้ได้รับรางวัล “บุคคลและองค์กรที่มีผลการดำเนินงานธาลัสซีเมียดีเด่นระดับประเทศ” ทุกท่าน และขอสดุดีเกียรติคุณของ ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง คุณหญิงสุดศราคร ตั้งจิณดา บุชนียบุคคลผู้ทรงคุณูปการต่อวงการธาลัสซีเมียไทย แรงบันดาลใจจากท่าน คือพลังให้พวกเราทุกคนมุ่งมั่นปฏิบัติงาน เพื่อคุณภาพชีวิตของเด็กไทยรุ่นถัดไป

สุดท้ายนี้ ผมขอขอบคุณกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ เจ้าภาพจัดการประชุม และภาคีเครือข่ายทุกภาคส่วนที่ร่วมกันขับเคลื่อนงานด้านธาลัสซีเมียมาโดยตลอดผมเชื่อมั่นว่า การประชุมสัมมนาในครั้งนี้ จะเป็นการวางรากฐานเพื่อมุ่งสู่เป้าหมาย “เจนอเรชันที่ปลอดโรคธาลัสซีเมีย” ได้อย่างแท้จริง

ขณะนี้ ได้เวลาอันสมควรแล้ว ผมขอเปิดการประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 27 ประจำปี 2569 และขออวยพรให้การดำเนินงานบรรลุผลสำเร็จ ตามเป้าหมายที่กำหนดไว้ทุกประการ ขอขอบคุณครับ



คำกล่าวรายงาน

การประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 27 ประจำปี พ.ศ. 2569

“Thalassemia-Free Generations Through Advanced Laboratory Technologies”

โดย รองปลัดกระทรวงสาธารณสุข

วันที่ ๒๒-๒๔ กรกฎาคม ๒๕๖๙ ณ โรงแรมมิราเคิล แกรนด์ คอนเวนชั่น กรุงเทพมหานคร



เรียน เลขาธิการรัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข นายอาทิตย์ หมีทอง

กระผม นายแพทย์เอกชัย เพียรศรีวัชรา รองปลัดกระทรวงสาธารณสุข ในนามคณะผู้จัดการประชุมสัมมนาในครั้งนี้ ภายใต้ความร่วมมือระหว่างกระทรวงสาธารณสุข โดยกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ร่วมกับมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ต้องขอขอบพระคุณท่านเลขาธิการรัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข ที่กรุณาให้เกียรติมาเป็นประธานในพิธีเปิดการประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ ๒๗ ประจำปี ๒๕๖๙ ภายใต้หัวข้อ “Thalassemia-Free Generations Through Advanced Laboratory Technologies” ในวันนี้

การที่จะบรรลุวิสัยทัศน์ “เจเนอเรชันที่ปลอดโรคธาลัสซีเมีย” จำเป็นต้องขับเคลื่อนทางยุทธศาสตร์ในการเปลี่ยนผ่านจากการวินิจฉัยพื้นฐาน ไปสู่การใช้เทคโนโลยีทางห้องปฏิบัติการขั้นสูง เพื่อการป้องกันเชิงรุก การประชุมในครั้งนี้มีวัตถุประสงค์ที่มุ่งเน้นผลลัพธ์ ดังนี้

ประการแรก: เพื่อบูรณาการใช้เทคโนโลยีทางห้องปฏิบัติการขั้นสูง อาทิ เช่น Next-Generation Sequencing (NGS) เข้าสู่ระบบบริการและผลักดันเป็นชุดสิทธิประโยชน์



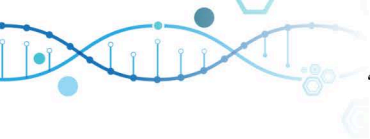
ประการที่สอง: เพื่อพัฒนาศักยภาพบุคลากร ยกระดับมาตรฐานห้องปฏิบัติการทั่วประเทศ ให้มีความพร้อมในการประยุกต์ใช้เทคโนโลยีขั้นสูงในการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย เพื่อยุติการส่งต่อยีนด้อยสู่รุ่นถัดไป

และประการสุดท้าย: บูรณาการความร่วมมือจัดทำฐานข้อมูลธาลัสซีเมียในระดับประเทศ (National Data Laboratory) เพื่อสนับสนุนการขับเคลื่อนในเชิงนโยบายในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียสำหรับประเทศไทย

การได้รับเกียรติจากท่านประธานในวันนี้ถือเป็นการแสดงพลังเชิงสัญลักษณ์ที่สะท้อนถึงความมุ่งมั่นของภาครัฐ โดยกระทรวงสาธารณสุข ในการเผชิญหน้ากับความท้าทายจากโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งยังคงเป็นปัญหาด้านสาธารณสุขที่สำคัญ อีกทั้งส่งผลกระทบด้านงบประมาณเพื่อการดูแล รักษาอย่างต่อเนื่องยาวนาน

กระทรวงสาธารณสุข ร่วมกับมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย และมหาวิทยาลัย ได้ร่วมกันจัดการประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติเป็นประจำทุกปี ครั้งนี้มีกำหนดเวลา ๓ วัน ระหว่างวันที่ ๒๒ – ๒๔ กรกฎาคม ๒๕๖๙ ณ โรงแรมมิราเคิล แกรนด์ คอนเวนชั่น โดยมีผู้เชี่ยวชาญ นักวิชาการ และผู้ปฏิบัติงานจากทั่วประเทศเข้าร่วมกว่า ๕๐๐ ท่าน

บัดนี้ได้เวลาอันสมควรแล้ว กระผมขอเรียนเชิญ ท่านเลขาธิการรัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข นายอาทิตย์ หมีทอง ได้กรุณากล่าวเปิดการประชุมสัมมนาและ มอบนโยบายเพื่อกำหนดทิศทางยุทธศาสตร์ พร้อมทั้งให้เกียรติมอบโล่ประกาศเกียรติคุณแก่องค์กรปฐกฐาเกียรติยศ บุคคลและองค์กรผู้ทำคุณประโยชน์ ให้กับงานทางด้านธาลัสซีเมียในระดับประเทศ และให้เกียรติถ่ายภาพร่วมกับคณะผู้บริหารและเจ้าหน้าที่ตามลำดับ ขอเรียนเชิญครับ



บทสรุปผู้บริหาร



โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรม ที่ทำลายระบบสาธารณสุขไทยมายาวนานกว่า 70 ปี โดยมีอุบัติการณ์ผู้ที่เป็นพาหะสูงถึงร้อยละ 30 - 40 ทารกเกิดใหม่ร้อยละ 1 หรือประมาณ 12,500 ราย มีความเสี่ยงต่อการป่วยเป็นโรคนี้ ส่งผลต่อคุณภาพชีวิตและสร้างภาระงบประมาณในการดูแลรักษาสูงถึง 6,000 ล้านบาทต่อปี ความสำเร็จในการควบคุมป้องกันโรคนี้ถือเป็นตัวชี้วัดความมั่นคงทางด้านการแพทย์สาธารณสุขและเสถียรภาพทางเศรษฐกิจของชาติ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ในฐานะองค์กรหลักของห้องปฏิบัติการที่ขับเคลื่อนงานด้านนี้มาก กว่า 40 ปี พร้อมทำหน้าที่ร่วมกับภาคีเครือข่ายนำพาประเทศไทยสู่การยุติวงจรของโรคนี้ อย่างยั่งยืน

แนวคิด "Thalassemia-Free Generations Through Advanced Laboratory Technologies" คือหัวใจสำคัญของการประชุมวิชาการครั้งที่ 27 ประจำปี 2569 นับเป็นจุดเปลี่ยนจาก การวินิจฉัยพื้นฐานไปสู่การใช้นวัตกรรมทางห้องปฏิบัติการขั้นสูง สนับสนุนการวินิจฉัยโรคให้มีความแม่นยำสูงสุด เพื่อลดจำนวนเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโรคได้อย่างเป็นรูปธรรม ด้วยการแก้ไขปัญหาที่ต้นเหตุและลดภาระงบประมาณของประเทศได้อย่างคุ้มค่า



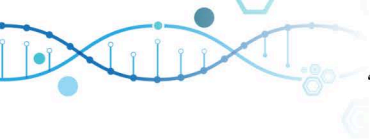
เพื่อให้บรรลุเป้าหมายประชากรรุ่นใหม่ปลอดโรคธาลัสซีเมีย กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ได้มุ่งเน้นการดำเนินงานที่สอดคล้องประเด็นดังนี้

- บูรณาการขับเคลื่อนการนำเทคโนโลยีขั้นสูง Next-Generation Sequencing (NGS) ซึ่งเป็นหัวใจของ "การแพทย์แม่นยำ" เข้าสู่ระบบบริการหลักผลักดันให้เป็นชุดสิทธิประโยชน์ในระบบหลักประกันสุขภาพ เพื่อลดความเหลื่อมล้ำและเพิ่มโอกาสการเข้าถึงให้แก่ประชาชนอย่างทั่วถึงและเท่าเทียม
- ยกระดับเครือข่ายห้องปฏิบัติการทั่วประเทศ ให้มีมาตรฐาน พัฒนาขีดความสามารถของบุคลากรให้มีความรู้ความเชี่ยวชาญการใช้เทคโนโลยีขั้นสูง เพิ่มประสิทธิภาพการตรวจวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการ
- บูรณาการสร้างฐานข้อมูลระดับประเทศ (National Data Laboratory) เพื่อสนับสนุนการดำเนินงานในเชิงนโยบายกำหนดยุทธศาสตร์ในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียสำหรับประเทศไทย

ในนามของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ขอยืนยันในเจตนารมณ์อันแน่วแน่ที่จะระดมสรรพกำลังและขีดความสามารถร่วมกับภาคีเครือข่ายเพื่อนำพาประเทศไทยไปสู่เป้าหมาย

“เจเนอเรชันที่ปลอดโรคธาลัสซีเมีย” กระผมขอขอบคุณหน่วยงานภาคีเครือข่าย คณะผู้เชี่ยวชาญทุกท่านที่ร่วมสนับสนุนภารกิจในครั้งนี้ เพื่ออนาคตของเด็กไทยที่จะเติบโตอย่างแข็งแรงและมี คุณภาพชีวิตที่ดีอย่างยั่งยืน

ดร. นพ. สราวุธ บัญสุข
อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์



สารบัญ

1. กำหนดการ	9
2. องค์ปาฐกถาเกียรติยศ เพื่อเชิดชูเกียรติ ศ.เกียรติคุณ พญ. คุณหญิงสุดศราคร ตั้งจิณดา	15
3. รางวัลเกียรติคุณ “บุคคลและองค์กรที่มีผลการดำเนินงานธาลัสซีเมียดีเด่นระดับประเทศ”	19
4. Noninvasive Prenatal testing (NIPT) for Thalassemia	31
5. บทคัดย่อนำเสนอผลงานวิชาการ	34
6. คำสั่งคณะกรรมการจัดประชุมสัมมนา	86
7. กิตติกรรมประกาศ	89



กำหนดการประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 27 ประจำปี 2569

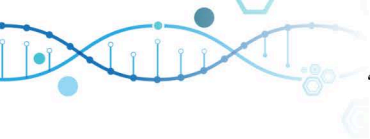
“Thalassemia-Free Generations Through Advanced Laboratory Technologies”

วันที่ 22 - 24 กรกฎาคม 2569

ณ โรงแรมมิราเคิล แกรนด์ คอนเวนชั่น กรุงเทพมหานคร

22 กรกฎาคม 2569

- | | |
|------------------|---|
| 08.00 – 09.00 น. | ลงทะเบียนรับเอกสาร |
| 09.00 – 09.30 น. | พิธีเปิดการประชุม กล่าวเปิดโดย เลขาธิการรัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข
กล่าวรายงานโดย รองปลัดกระทรวงสาธารณสุข
มอบโล่เกียรติคุณฯ “บุคคลหรือองค์กรที่มีผลการดำเนินงานธาลัสซีเมียดีเด่น
ระดับประเทศ” โดย เลขาธิการรัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข
ถ่ายภาพหมู่ร่วมกัน |
| 09.30 – 10.30 น. | ปาฐกถาเกียรติยศ เพื่อเชิดชูเกียรติ ศ.เกียรติคุณ พญ. คุณหญิงสุดศกร ตัวจินดา
“บทบาทของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมีย
ในประเทศไทย” โดย ทนพญ. สิริภากร แสงกิจพร กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
กล่าวแนะนำองค์ปาฐกถาโดย ผศ. พญ.ปราณี สุจริตจันทร์ |
| 10.30 – 10.45 น. | พักรับประทานอาหารว่าง
ชมโปสเตอร์ผลงานวิชาการและนิทรรศการ |
| 10.45 – 12.00 น. | (Keynote Speaker) วิทยากรต่างประเทศ
1. High efficiency of thalassemia prevention by next-generation sequencing: A prospective study based on hospital population in Yunnan, China โดย Prof. Dr. Baosheng ZHU (Director of the Genetic Diagnosis Center at Yunnan First People's Hospital; Professor at Kunming University of Science and Technology, China)
2. From Prevention to Treatment: Life-Course Reproductive Genetic Strategy for Thalassemia โดย Professor Yanlin Ma, The First Affiliated Hospital of Hainan Medical University. |
| 12.00 – 13.00 น. | Lunch symposium I (บริษัท BMS) |
| 13.00 – 14.30 น. | Plenary Panel Discussion 1:
“Future Outlooks for Thalassemia Free-Generation in Thailand” |



- แนวทางการพัฒนาและบูรณาการระบบฐานข้อมูลโรคทางพันธุกรรมใน
แม่และเด็ก

โดย นาย จักร โกศลยวัตร

- Universal Health Coverage for Thalassemia Care

โดย นพ. กฤษ ลิ้มทองอิน

- Thalassemia in the Digital Era: Empowering Diagnostics through
Centralized Data

โดย นพ.ธนภุต จินตวร

Moderator: ศ. ดร. นพ.วิพร วิประกษิต

ประธาน อ. นพ.ชนินทร์ ลิ้มวงศ์

ประธานร่วม ดร. สุภาพร ภูมิอมร

14.30 – 14.45 น.

พักรับประทานอาหารว่าง

ชมโปสเตอร์ผลงานวิชาการและนิทรรศการ

14.45 – 16.00 น.

Plenary Symposium I

**“From Gene Discovery to Gene Therapy: The New Era of Curative
Treatment for Thalassemia”**

- Lentiviral Gene Therapy

โดย รศ. ดร. พญ.เดือนธิดา ทรงเดช

- CRISPR Gene Editing

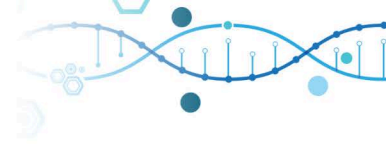
โดย ผศ.ดร.อลิสสา ทับสุวรรณ

- Quality Control and Regulatory Landscape

โดย ศ. ดร. นพ.วิพร วิประกษิต

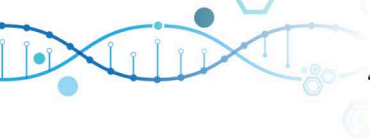
ประธาน ศ.นพ.สุรเดช หงส์อิง

ประธานร่วม พญ.จุฑามาศ สมชาติ

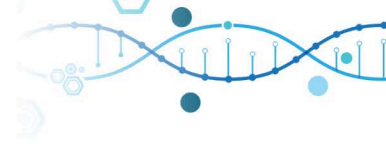


23 กรกฎาคม 2569

- 08.00 – 08.55 น. Meet the Experts
- ห้องที่ 1 Treatment
- โดย อ. ดร. นพ.ศุภชัย เอกวัฒนกิจ, รศ. ดร. พญ.เดือนธิดา ทรงเดช
- ห้องที่ 2 Prevention & Control
- โดย รศ.พญ.เกษมศรี ศรีสุพรรณดิฐ, ทนพญ.อัมรา โยวัง
- ห้องที่ 3 Diagnosis
- โดย ศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ, ดร.อรพรรณ ศรีพิชัย
- 09.00 – 10.30 น. Plenary Symposium II
- “Advanced Laboratory Technologies for Thalassemia Diagnosis”**
- Next Generation Sequencing and Long Read Sequencing laboratory for thalassemia
โดย ดร.ณัฐดนัย พุทธิศาวงศ์
 - Digital PCR for Rare Variant
โดย ศ. (เชี่ยวชาญพิเศษ) ดร. สาคร พรประเสริฐ
 - AI-assisted Interpretation
โดย ดร.ทองเพิ่ม มั่นคงดี
ประธาน ศ.ดร. สุพรรณ พุเจริญ
ประธานร่วม ทนพญ.บุญนิภา สงคราม
- 10.30 – 10.45 น. พักรับประทานอาหารว่าง
- ชมโปสเตอร์ผลงานวิชาการและนิทรรศการ
- 10.45 – 12.00 น. Plenary Panel Discussion II:
- “Toward Thalassemia-free Generation: Population Preventive Strategies”**
1. Prenatal Diagnosis: Do and Don't
โดย อ. นพ.ชนินทร์ ลิ้มวงศ์
 2. NIPT for Thalassemia: Are we there yet?
โดย ศ.เกียรติคุณ นพ.ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี
 3. New Modalities in Thalassemia Genomic Sequencing: Too hot to handle
โดย ดร. อรพรรณ ศรีพิชัย



	Moderator: รศ.พญ.เกษมศรี ศรีสุพรรณดิฐ ประธาน ผศ. พญ.ปราณี สุจริตจันทร์ ประธานร่วม รศ.ดร. กฤษดา สิงหะ
12.00 – 13.00 น.	Lunch symposium II บริษัท เมดิทอป จำกัด
13.00-14.15	Plenary Symposium III “Standardization of Diagnostic Laboratories for Thalassemia” 1. Quality Assurance in Genetic Testing โดย ดร.สิริพรรณ แสงอรุณ 2. Standardization of Hemoglobin Analysis โดย รศ. ดร.สุภาวดี แย้มศรี 3. Laboratory Accreditation โดย นางศิริพรรณ วงศ์วานิช ประธาน ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ ประธานร่วม นพ.ชัชวาล นาคะเกศ
14.15 – 14.30 น.	พักรับประทานอาหารว่าง ชมโปสเตอร์ผลงานวิชาการและนิทรรศการ
14.30 – 16.00 น.	Oral & Poster Presentation Oral ห้องที่ 1 Basic & Laboratory Science for Thalassemia ประธาน รศ.กุลนภา พุเจริญ ประธานร่วม ทนพญ.สิริภากร แสงกิจพร กรรมการกลาง ศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ, รศ. ดร. ม.ล.เสาวรส สวัสดิวัฒน์, รศ. พญ.พรพรรณ ศรีพรสวรรค์ Oral ห้องที่ 2 Clinical Science for Thalassemia (Treatment) ประธาน รศ. พ.อ. นพ.กิตติ ต่อจรัส ประธานร่วม รศ. พญ.กสิสไบ สรรพกิจ กรรมการกลาง พญ.มนธนา จันทรมิณ, พญ.ฉัตรี หาญทวีพันธุ์, อ. ดร. นพ.กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์ Oral ห้องที่ 3 Prevention control and Counselling for Thalassemia ประธาน ศ. นพ.ถวัลย์วงศ์ รัตนศิริ ประธานร่วม รศ. พญ.อัจฉรา ชัยธีธรรม กรรมการกลาง รศ. พญ. เพ็ญลดา ทองประเสริฐ, รศ. นพ.พีระพล วง, ผศ.ดร. นที เจียรวิริยะไพศาล

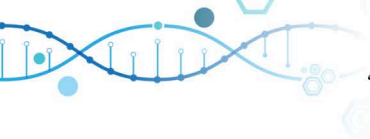


กรรมการตัดสิน Poster

ศ.คลินิก นพ.ฉันทชัย สุระ, อ. นพ.ชนินทร์ ลิ้มวงศ์,
อ. ดร. นพ.ศุภชัย เอกวัฒนกิจ

24 กรกฎาคม 2569

- 09.00 – 10.00 น. Plenary Symposium IV
- “Global Perspectives on Thalassemia Free-generation” online**
1. Chinese Perspective: Prof. Dr. Baosheng ZHU (Director of the Genetic Diagnosis Center at Yunnan First People’s Hospital; Professor at Kunming University of Science and Technology, China)
on-site
 2. Indian Scenario for a Thalassemia Free Generation - Parents/ Patients Perspective: Ms. Shobha Tuli (Secretary of Thalassemics India) **online**
ประธาน ศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ
ประธานร่วม ดร.พิไลลักษณ์ อัครไพบูลย์ โอภาตะ
- 10.00 – 10.15 น. พักรับประทานอาหารว่าง
ชมโปสเตอร์ผลงานวิชาการและนิทรรศการ
- 10.15 – 10.45 น. พิธีรับมอบหน้าที่เจ้าภาพในการจัดการประชุมครั้งต่อไป (กรมอนามัย)
โดย มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยฯ
- 10.45 – 12.00 น. Plenary Symposium V:
- “Maternal and Child Health Issues in Thalassemia”**
1. Pregnancy Management in Thalassemia Carriers
โดย รศ. พญ. เพ็ญลดา ทองประเสริฐ
 2. Reproductive Health in Thalassemia Patients
โดย รศ. ดร. พญ. ณัฐติยา เตียวตระกูล
 3. Comprehensive management of Thalassemia in childhood
โดย อ. พญ.สุภานัน เลหาสุรโยธิน
 4. Genetic Counseling Models
โดย ศ.คลินิก นพ.ฉันทชัย สุระ
ประธาน อ. นพ. ชนินทร์ ลิ้มวงศ์
ประธานร่วม นางสาวฉวีวรรณ ต้นพุดชา
- 12.00 – 13.00 น. Lunch symposium III (บริษัท DKSH)



13.00 – 14.15 น.

Plenary Symposium VI:

“Preimplantation Genetic Testing for Thalassemia 101”

1. Laboratory Workflow of IVF and PGT-M: from embryo biopsy to genetic reporting

โดย รศ. ดร. นพ.วีรวิทย์ ปิยะมงคล

2. Technical Challenges in Thalassemia PGT-M

โดย อ. ดร. นพ.ศุภชัย เอกวัฒนกิจ

3. Quality Assurance and validation

โดย ผศ. พ.ท. นพ.อภิชาติ โพธิ์อะ

ประธาน พญ.อรุณทัย มีแก้วกฤษ

ประธานร่วม พญ.ชมพูนุท โตโพธิ์ไทย

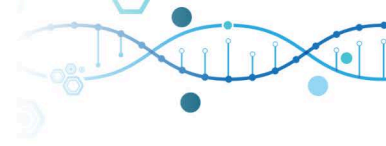
14.15 – 14.45 น.

- บทสรุปของการประชุม

โดย อ. ดร. นพ.กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์

- พิธีมอบรางวัลการเสนอผลงานวิจัยดีเด่นและผลงานวิจัยยอดเยี่ยม

- พิธีปิดการประชุม



องค์ปาฐกถาเกียรติยศ เพื่อเชิดชูเกียรติ
ศ.เกียรติคุณ พญ. คุณหญิงสุดศกร တ္တိဉ်သာ
“บทบาทของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ในการควบคุมป้องกัน
โรคธาลัสซีเมียในประเทศไทย”



ทพญ.สิริภากร แสงกิจพร

ผู้ทรงคุณวุฒิกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

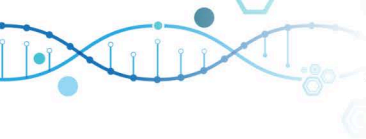
นางสิริภากร แสงกิจพร เป็นหนึ่งในบุคคลผู้ปิดทองหลังพระในวงการสาธารณสุขไทย ท่านเป็นทั้งนักวิจัย นักวิทยาศาสตร์การแพทย์ และผู้บุกเบิกงานวิจัย ที่นำไปสู่การควบคุมและป้องกัน “โรคธาลัสซีเมีย” รวมถึงงานด้านเซลล์ต้นกำเนิด ของประเทศไทยอย่างต่อเนื่องยาวนาน นับเป็นคุณูปการที่สร้างประโยชน์ให้แก่ระบบสาธารณสุขไทย

ประวัติและการศึกษา

นางสิริภากร แสงกิจพร สำเร็จการศึกษาวิทยาสาสตรบัณฑิต สาขาเทคนิคการแพทย์ (เกียรตินิยม อันดับ 2) จากจุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ในปี พ.ศ. 2532 และวิทยาศาสตรมหาบัณฑิต สาขาชีวเคมี (เกียรตินิยม อันดับ 2) จากมหาวิทยาลัยมหิดล ในปี พ.ศ. 2537 ปัจจุบันท่านดำรงตำแหน่ง นักวิทยาศาสตร์การแพทย์ ทรงคุณวุฒิ (ด้านวิจัยและพัฒนาวิทยาศาสตร์การแพทย์ สาขาชีววิทยา) กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

ผลงานที่สนับสนุนบทบาทของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทย

กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์เป็นหน่วยงานในสังกัดกระทรวงสาธารณสุขที่มีบทบาทสำคัญในการวิจัยและพัฒนาองค์ความรู้ นวัตกรรม และมาตรฐานทางห้องปฏิบัติการ เพื่อสนับสนุนการควบคุม



และป้องกันโรคของประเทศ นางสาวสิริภากร แสงกิจพร เริ่มรับราชการที่กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ในปี พ.ศ. 2540 เวลานั้นประเทศไทยยังไม่มีแนวทางในการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียที่ชัดเจน การตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีนธาลัสซีเมียทางห้องปฏิบัติการดำเนินการ ได้จำกัดเฉพาะในโรงเรียนแพทย์ ประชาชนจึงไม่สามารถเข้าถึงบริการอย่างทั่วถึง ประกอบกับการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีน α -thalassemia 1 ณ เวลานั้นตรวจได้เพียงชนิดเดียวคือชนิด Southeast Asia (SEA) นางสาวสิริภากร แสงกิจพร จึงได้เริ่มงานชิ้นแรกในการวิจัยและพัฒนาวิธีตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีน α -thalassemia 1 ให้ครบทั้ง 2 ชนิดที่มีรายงานในประชากรไทยในเวลานั้น ร่วมกับ นพ.สมชาย แสงกิจพร และคณะ โดยประยุกต์เทคโนโลยี Real Time PCR และได้รับคำแนะนำเป็นอย่างดีจาก ศ. ดร.ประพนธ์ วิไลรัตน์ ศ. นพ. สุทัศน์ พุเจริญ ดร. ปราณี พุเจริญ และรศ. ดร. ม.ล. เสาวรส สวัสดิ์วัฒน ทำให้ได้วิธีการตรวจทางห้องปฏิบัติการที่มีความน่าเชื่อถือ ตรวจได้ทั้ง 2 ชนิดในเวลาเดียวกัน ใช้เวลารวดเร็ว และปราศจากการใช้สารเคมีอันตราย ปลอดภัยต่อผู้ปฏิบัติงานและสิ่งแวดล้อม ซึ่งได้ต่อยอดสู่การผลิตเป็นชุดทดสอบ DMSc α -thal 1 ถ่ายทอดสู่การผลิตเชิงพาณิชย์และได้รับการขึ้นบัญชีนวัตกรรมไทยในปี พ.ศ. 2561 การตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีน α -thalassemia 1 นับเป็นจุดเริ่มต้นในการพัฒนาวิธีตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีนธาลัสซีเมียเพิ่มอีกหลายการทดสอบ อาทิ การตรวจยืนยันความผิดปกติของยีนโดยเทคนิค DNA Sequencing ที่นำไปสู่การรายงาน Hb G Makassar Hb Tacoma และ Hb Tende ครั้งแรกในประเทศไทย การตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของยีนที่เป็นสาเหตุของ Hb E และ Hb CS โดยวิธี Allelic Discrimination ทั้งนี้ การวิจัยและพัฒนานวัตกรรมของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ได้รับการสนับสนุนเป็นอย่างดีจากท่านผู้บริหาร นับตั้งแต่ท่าน นพ.อภิชัย มงคล นพ.สุขุม กาญจนพิมาย นพ.สมฤกษ์ จึงสมาน และทุก ๆ ท่านในเวลาต่อมา

ที่ผ่านมาผลงานวิจัยจากห้องปฏิบัติการสามารถต่อยอดผลสู่การใช้ประโยชน์ในวงกว้างระดับประเทศ โดยอาศัยความร่วมมืออย่างดียิ่งจากทีมงานที่เข้มแข็งและเครือข่ายห้องปฏิบัติการศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ 15 แห่งทั่วประเทศ ในการให้บริการฐานะห้องปฏิบัติการอ้างอิงตามมาตรฐานสากล รวมถึงการจัดทำคู่มือการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียฉบับแรกของประเทศ และการดำเนินโครงการทดสอบความชำนาญทางห้องปฏิบัติการ (Proficiency Test) เพื่อยกระดับคุณภาพการให้บริการและสร้างมาตรฐานเดียวกัน โดยในช่วงแรกได้รับงบประมาณดำเนินงานจากองค์การอนามัยโลก โดยมีท่าน นพ. ชูชัย ศุภวงศ์ เป็นที่ปรึกษา อย่างไรก็ตามการดำเนินงานทางห้องปฏิบัติการเพียงอย่างเดียว ไม่เพียงพอในการเพิ่มประสิทธิภาพการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียของประเทศ มีความจำเป็นต้องผลักดันให้เกิดความร่วมมือกับหน่วยบริการสุขภาพ หน่วยงานวิชาการ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) กรมอนามัย กรมการแพทย์ และภาคีเครือข่ายในระดับพื้นที่ MCH Board รวมถึงอาสาสมัครสาธารณสุขประจำหมู่บ้าน (อสม.) ซึ่งช่วยให้การดำเนินงานมีประสิทธิภาพมากยิ่งขึ้น แนวคิดดังกล่าวนำไปสู่การสร้างรูปแบบการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียผ่าน อสม. โดยได้รับงบประมาณสนับสนุนการวิจัยจากสำนักงานกองทุนสนับสนุนการสร้างเสริมสุขภาพ (สสส.) ในการศึกษาที่เกาะสมุย จังหวัดสุราษฎร์ธานี และพื้นที่จังหวัดอุดรธานี เลย หนองคาย และหนองบัวลำภู การดำเนินงานได้รับการสนับสนุนเป็นอย่างดีจากมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย โดย ศ.เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร และ ศ. ดร. นพ. วิพร วิประกษิต ได้กรุณาให้เกียรติเป็นวิทยากรให้ความรู้กับบุคลากรทางสาธารณสุข และ อสม. ในการดูแลหญิงตั้งครรภ์ให้มีคุณภาพชีวิตที่ดี เข้ารับการฝากครรภ์ และเข้าสู่



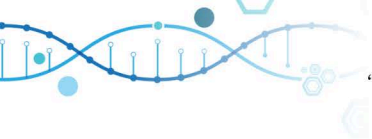
การตรวจทางห้องปฏิบัติการ เพื่อประเมินความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงอย่างรวดเร็วทันเวลา จนเกิดรูปแบบการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียแบบบูรณาการ ตั้งแต่การให้ความรู้แก่ประชาชน การคัดกรอง หญิงตั้งครรภ์ การตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ การให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ซึ่งมีส่วนสำคัญในการลดจำนวนผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงรายใหม่ของประเทศไทยอย่างต่อเนื่อง โดยมี ศ.ดร. สุพรรณ พุเจริญ และ รศ. กุลนภา พุเจริญ เป็นที่ปรึกษาการดำเนินงานทางห้องปฏิบัติการ

อีกหนึ่งผลงานที่สำคัญ คือ การพัฒนา "แผนที่นำทางการพัฒนานวัตกรรมการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ" (Laboratory Diagnostic Innovation Roadmap) ที่ครอบคลุมกระบวนการตั้งแต่การวิจัยพื้นฐาน การตรวจสอบความใช้ได้ของวิธี การพัฒนานวัตกรรม การถ่ายทอดเทคโนโลยี และการผลิตเชิงอุตสาหกรรม ซึ่งถอดบทเรียนจากการวิจัยและพัฒนาชุดทดสอบ DMSc α -Thal 1 จัดทำเป็นคู่มือการดำเนินงานด้านการออกแบบ และพัฒนาองค์ความรู้ สิ่งประดิษฐ์ และนวัตกรรมของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ นับเป็นต้นแบบกระบวนการพัฒนานวัตกรรม ที่สามารถนำไปใช้เป็นเครื่องมือในสนามทดสอบนวัตกรรม DMSc Innovation Sandbox เพื่อบ่มเพาะนวัตกรรมรุ่นใหม่จนถึงปัจจุบัน

จะเห็นได้ว่า กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข มีบทบาทสำคัญในฐานะหน่วยงานที่มีภารกิจในการวิจัยและพัฒนาองค์ความรู้ นวัตกรรม และมาตรฐานทางห้องปฏิบัติการ เพื่อสนับสนุนการป้องกัน ควบคุม และเฝ้าระวังโรคของประเทศ โดยเฉพาะการพัฒนาระบบห้องปฏิบัติการอ้างอิง (National Reference Laboratory) การวิจัยและพัฒนานวัตกรรมการตรวจวินิจฉัย การกำหนดมาตรฐานการตรวจวิเคราะห์ การพัฒนาศักยภาพเครือข่ายห้องปฏิบัติการทั่วประเทศ และการถ่ายทอดเทคโนโลยีสู่การใช้ประโยชน์ในระบบสาธารณสุข ของประเทศ

การเชิดชูเกียรติ และรางวัลที่ได้รับ

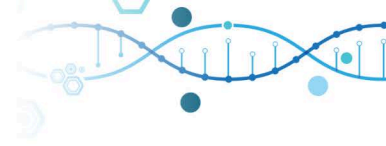
1. ผลงานวิจัยเรื่อง การตรวจวินิจฉัย alpha-Thalassemia 1 โดยเทคนิค PCR ร่วมกับการวิเคราะห์ Dissociation Curve ได้รับรางวัลผลงานวิชาการยอดเยี่ยมในการประชุมวิชาการกระทรวงสาธารณสุขครั้งที่ 11 ประจำปี 2546
2. ผลงานวิจัย เรื่อง การตรวจวินิจฉัย alpha-thalassemia 1 ชนิด Southeast Asian และชนิดไทย โดยเทคนิค Relative Quantitative PCR ได้รับรางวัล DMSc Award ปี 2556
3. รางวัล นักการสาธารณสุขดีเด่น “รางวัลชัชานาทนเรนทร” ประจำปี 2558 จากกระทรวงสาธารณสุข ร่วมกับ มูลนิธิสมเด็จพระเจ้าบรมวงศ์เธอ กรมพระยาชัยนาทนเรนทร และสถาบันการศึกษาด้านสาธารณสุขศาสตร์ วันที่ 10 ธันวาคม 2559
4. ผลงานการวิจัยและพัฒนการใช้ข้อมูลพันธุกรรมมนุษย์เพื่อประโยชน์ทางการแพทย์และสาธารณสุขไทย: ชุดทดสอบ DMSc alpha-thal 1 ได้รับรางวัล Bronze Award ในงานมหกรรมงานวิจัยแห่งชาติ ประจำปี 2561 จากสำนักงานคณะกรรมการวิจัยแห่งชาติ



5. รางวัลเชิดชูเกียรติในฐานะผู้ที่ทำคุณประโยชน์และอุทิศตนให้กับงานควบคุมและป้องกัน ธารัสซีเมียของประเทศ จากมูลนิธิโรคโลหิตจางธารัสซีเมียแห่งประเทศไทยฯ ร่วมกับกรมวิทยาศาสตร์ การแพทย์ วันที่ 21 สิงหาคม 2562

6. รางวัลศิษย์เก่าดีเด่นบัณฑิตวิทยาลัย มหาวิทยาลัยมหิดล ประเภทบูรณาการทั่วไป ประจำปี พ.ศ. 2565

7. รางวัลศิษย์เก่าดีเด่นสหเวชศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ประจำปี พ.ศ. 2565



รางวัลเกียรติคุณ บุคคลและองค์กรที่มีผลการดำเนินงานธาลัสซีเมีย ดีเด่นระดับประเทศ ประเภทบุคคล: ด้าน Public Health



แพทย์หญิงเสริมศรี ปฐมพานิชรัตน์

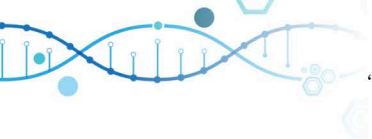
รองผู้อำนวยการฝ่ายการแพทย์ โรงพยาบาลพัทลุง และประธาน MCH Board เขตสุขภาพที่ 12

ผลงานเชิงประจักษ์

1. พัฒนาระบบ Fast Track ฝากครรภ์: ช่วยให้หญิงตั้งครรภ์ในเขต 12 มาฝากครรภ์ก่อนอายุครรภ์ 12 สัปดาห์ได้มากกว่าร้อยละ 80 ทำให้ตรวจเลือดคัดกรองคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียได้รวดเร็ว
2. ค้นหาความเสี่ยงเชิงรุกโดยบูรณาการร่วมกับโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพตำบล และอสม. เพื่อให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ในชุมชนห่างไกล และค้นหาความเสี่ยงที่มีโอกาสมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเมื่อตั้งครรภ์ได้รับการตรวจน้ำคร่ำและเมื่อพบทารกเป็นชนิดรุนแรง สามารถสิ้นสุดการตั้งครรภ์
3. เด็กแรกเกิดที่ป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงลดลง มีผู้ป่วยรายใหม่ลดลงอย่างชัดเจนในช่วง 10 ปี ที่ผ่านมา

รางวัลที่เคยได้รับ

1. ปี พ.ศ. 2563 รางวัลข้าราชการพลเรือนดีเด่นระดับจังหวัดพัทลุง จังหวัดพัทลุง
2. ปี พ.ศ. 2564 รางวัลเชิดชูเกียรติบุคคลดีเด่นด้านอนามัยแม่และเด็ก เขตสุขภาพที่ 12 กรมอนามัย
3. ปี พ.ศ. 2567 รางวัลข้าราชการพลเรือนดีเด่นของจังหวัดพัทลุง ระดับประเทศ (ครูทองคำ)
4. รางวัลเกียรติบัตรการดำเนินงานขับเคลื่อนลดการตายของมารดาอย่างเข้มแข็งและต่อเนื่อง
5. รางวัลโล่หน่วยงานดีเด่นระดับประเทศในการจัดบริการอาชีวอนามัยและสิ่งแวดล้อมจากกรมควบคุมโรค
6. รางวัลบุคคลต้นแบบด้านการส่งเสริมการออกกำลังกายดีเยี่ยม



ประเภทบุคคล: ด้านบริการ



ทพญ.บุญนิภา สงคราม
ผู้อำนวยการ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 8 อุดรธานี

ผลงานเชิงประจักษ์

1. พัฒนาระบบบริการธาลัสซีเมียของประเทศ

- ร่วมพัฒนาระบบบริการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียตั้งแต่ปี 2543
- ร่วมพัฒนา Samui Model ต้นแบบการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียของประเทศ
- ขยายรูปแบบการดำเนินงานสู่ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ทั่วประเทศ

2. ยกระดับห้องปฏิบัติการ

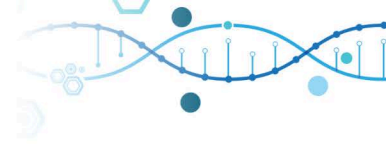
- จัดตั้งห้องปฏิบัติการตรวจ Hb Typing , α -thalassemia 1 และ β -thalassemia mutation แห่งแรกของภาคตะวันออกเฉียงเหนือตอนบน
- พัฒนาศักยภาพโรงพยาบาลเครือข่ายให้สามารถตรวจ Hb Typing ได้
- ปัจจุบันเป็นห้องปฏิบัติการหลักของเขตสุขภาพที่ 8 ให้บริการตรวจยืนยัน α -thalassemia 1 และ β -thalassemia mutation
- ได้รับการรับรองมาตรฐานสากล ISO 15189:2022 และ ISO/IEC 27001

3. พัฒน่องค์ความรู้ระดับประเทศ

- คณะทำงานจัดทำ คู่มือการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

4. สร้างเครือข่ายบริการอย่างไร้รอยต่อ

- พัฒนาเครือข่ายตรวจคัดกรอง วินิจฉัย ส่งต่อ และให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม
- ลดการเจาะเลือดซ้ำ ลดระยะเวลาารอผล และเพิ่มการเข้าถึงบริการของประชาชน
- ความพึงพอใจผู้รับบริการ มากกว่า 95% อย่างต่อเนื่อง

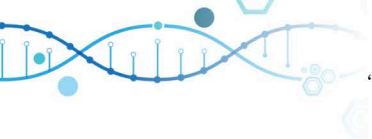


ภาวะผู้นำและคุณธรรม

- ผู้นำการพัฒนางานธาลัสซีเมียของเขตสุขภาพที่ 8
- มุ่งมั่น อุทิศตนในการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียกว่า 25 ปี
- ทำงานด้วยหลักธรรมาภิบาล คุณธรรม และจรรยาบรรณวิชาชีพ
- เป็นต้นแบบด้านการพัฒนางานบริการห้องปฏิบัติการทางการแพทย์

รางวัลที่เคยได้รับ

1. บุคลากรดีเด่น กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (พ.ศ. 2566)
2. คนดีศรีกรม กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (พ.ศ. 2567)
3. ข้าราชการพลเรือนดีเด่น กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (พ.ศ. 2567)



ประเภทบุคคล: ด้านการดูแลรักษา



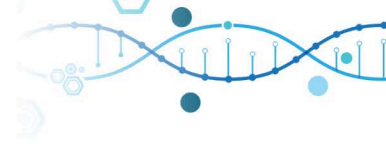
ผู้ช่วยศาสตราจารย์ (พิเศษ) แพทย์หญิงอมรา ตือระ
โรงพยาบาลนราธิวาสราชนครินทร์ จ.นราธิวาส

ผลงานเชิงประจักษ์

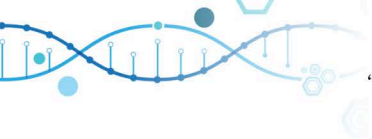
1. เป็นกำลังสำคัญในการวางรากฐานและขับเคลื่อนระบบการดูแลผู้ป่วยธาลัสซีเมียในจังหวัดนราธิวาสและเครือข่าย 3 จังหวัดชายแดนภาคใต้ ตั้งแต่ยังขาดแคลนแพทย์เฉพาะทาง
2. ริเริ่มระบบ One Stop Service พัฒนาการบริการร่วมกับทีมสหสาขาวิชาชีพ ช่วยดูแลผู้ป่วยอย่างครบวงจร ลดขั้นตอน ลดระยะเวลารอคอย และลดภาระค่าใช้จ่ายในการเดินทางของครอบครัวผู้ป่วย
3. บูรณาการการรักษาร่วมกับหลักศาสนา โดยให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่คู่สมรสกลุ่มเสี่ยงเชื่อมโยงความรู้ทางการแพทย์เข้ากับหลักศาสนาอิสลามและบริบทวัฒนธรรมมุสลิมได้อย่างเหมาะสม

รางวัลที่เคยได้รับ

1. รางวัลชนะเลิศการนำเสนอผลงานวิชาการแบบ Oral Presentation สาขา Clinical Science for Thalassemia ประจำปี พ.ศ. 2568 เรื่อง Enhancing the Efficiency of Lean Blood Transfusion Services Using POCT Hb/Hct in Pediatric Patients with Transfusion -Dependent Thalassemia (นำเทคโนโลยีตรวจ ณ จุดดูแลผู้ป่วย (POCT Hb/Hct) มาใช้วางแผนการถ่ายเลือด)
2. โล่ประกาศเกียรติคุณ โรงพยาบาลนราธิวาสราชนครินทร์ได้รับคัดเลือกเป็น หน่วยบริการดีเด่นด้านการคัดกรอง ป้องกัน วินิจฉัย และรักษาโรคธาลัสซีเมียดีเด่น ประจำปี พ.ศ. 2568
3. รางวัล บุคคลดีเด่น: แพทย์ผู้นำการขับเคลื่อนระบบสุขภาพ เพื่อการจัดการภาวะโลหิตจางในเด็กปฐมวัย เขตสุขภาพที่ 12 ปี พ.ศ. 2568



4. รางวัลผลงานวิชาการดีเด่น สาขา การแพทย์ระดับปฐมนุฏีและทุติยภูมิ การประชุมวิชาการกระทรวงสาธารณสุข ประจำปี พ.ศ. 2568
5. รางวัลชนะเลิศ นำเสนอผลงานวิชาการด้านวจา สาขา การแพทย์ระดับตติยภูมิและศูนย์ความเป็นเลิศ มหกรรมวิชาการเขตสุขภาพที่ 12 ประจำปีงบประมาณ พ.ศ. 2568
6. รางวัล ข้าราชการพลเรือนดีเด่น ประจำปี พ.ศ. 2567
7. โล่เกียรตินิยมด้านการดำเนินงานธาลัสซีเมีย ดีเด่นขององค์กร งานสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติครั้งที่ 25 ประจำปี 2567
8. รางวัล เจ้าหน้าที่ดีเด่น โรงพยาบาลนราธิวาสราชนครินทร์ ปี 2566
9. รางวัล โล่เกียรตินิยมอาจารย์แพทย์ ด้านคุณธรรมจริยธรรม แพทยสภา ประจำปี 2566
10. โล่รางวัลชนะเลิศผลงานวิชาการสาขาแม่และเด็ก เรื่องการแก้ไขโลหิตจางในเด็กระดับประเทศ ปี 2566
11. รางวัลชนะเลิศเรื่อง “ผลการพัฒนาการแก้ปัญหาโลหิตจางในเด็กปฐมวัย” สาขาแม่และเด็กระดับเขต ปี 2566
12. รางวัลรองชนะเลิศอันดับ 1 Design Award เรื่อง “การทบทวนตามรอยเพื่อป้องกันการเสียชีวิตของทารกแรกเกิดจังหวัดนราธิวาส” สาขาทารกแรกเกิดระดับเขต ปี 2566



ประเภทบุคคล: ด้านเทคโนโลยี/นวัตกรรม



รองศาสตราจารย์กฤษดา สิงห์
อาจารย์ประจำมหาวิทยาลัยมหาสารคาม

ผลงานเชิงประจักษ์

1. ค้นพบการกลายพันธุ์ของธาลัสซีเมียชนิดใหม่ของโลกในคนไทยจำนวน 14 ชนิด และพบครั้งแรกในประเทศไทย/ประเทศเพื่อนบ้านอีกมากกว่า 30 ชนิด และสร้างฐานข้อมูลที่สมบูรณ์เพื่อใช้พยากรณ์และรักษาโรค
2. คิดค้นสูตร EE score ครั้งแรกของโลก เพื่อช่วยแยกโรคธาลัสซีเมียที่ซับซ้อนได้แม่นยำ ถูกนำไปใช้แพร่หลายทั่วประเทศ ช่วยลดการตรวจดีเอ็นเอราคาแพง
3. มีผลงานวิจัยตีพิมพ์ในวารสารนานาชาติจำนวน 41 เรื่อง ได้รับการจดสิทธิบัตรจำนวน 7 รายการ และร่วมจัดทำคู่มือมาตรฐานการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียฉบับปรับปรุง ปี 2567

รางวัลที่เคยได้รับ

1. รางวัลวิทยานิพนธ์ดีเด่น ประจำปี 2556 จาก สำนักงานการวิจัยแห่งชาติ (วช.) สำหรับผลงานวิจัยการตรวจวิเคราะห์ธาลัสซีเมียและภาวะฮีโมโกลบินผิดปกติ
2. รางวัลวิทยานิพนธ์ดีเด่น ประจำปี 2560
3. รางวัลเชิดชูเกียรตินักวิจัยรุ่นใหม่ดีเด่น สาขาวิทยาศาสตร์สุขภาพ ประจำปี 2565 โดยมหาวิทยาลัยมหาสารคาม
4. รางวัลเชิดชูเกียรตินักวิจัยดีเด่น สาขาวิทยาศาสตร์สุขภาพ ประจำปี 2566
5. รางวัลเชิดชูเกียรตินักวิจัยที่มี H-Index สูงสุดในฐานข้อมูล Scopus ประจำปี 2567
6. รางวัล DMSc Award ประจำปี 2568
7. รางวัล NRCT Quality Achievement Award ประจำปี 2569
8. รางวัลระดับนานาชาติ Travel Award ในงาน ICKSH 2026 ที่ประเทศเกาหลีใต้

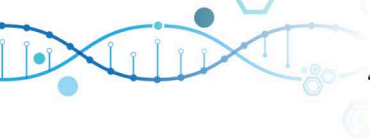


ประเภทองค์กร: ด้าน Public Health

โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา

ผลงานเชิงประจักษ์

1. เป็นแม่ข่ายหลักดูแลประชากร 6.7 ล้านคน ในเขตสุขภาพที่ 9 โดยทีมสหวิชาชีพมีการจัดตั้งคณะกรรมการ DSC ผสานสูติ-นรีแพทย์ กุมารแพทย์โรคเลือด, พยาธิแพทย์, พยาบาล และเทคนิคการแพทย์
2. ใช้ CPG เดียวกันทั้งเขตสุขภาพที่ 9 และใช้ Line Group "Down and Thal Korat" ในการปรึกษาและส่งต่อข้อมูลอย่างรวดเร็ว
3. กระบวนการดูแล 3 ระยะ (Patient Care Process) ดังนี้
ระยะที่ 1 (คัดกรอง): ตรวจสตรีตั้งครรภ์ทุกรายด้วย MCV, MCH, DCIP หากผิดปกติจะตามสามีตรวจทันที หากเสี่ยงจะยืนยันด้วย Hb typing และ PCR
ระยะที่ 2 (วินิจฉัยก่อนคลอด): ด้วยการเจาะน้ำคร่ำหรือ เจาะเลือดสายสะดือ ที่อายุครรภ์ 17-21 สัปดาห์ (รู้ผลใน 3-4 สัปดาห์) หากทารกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจะให้ทางเลือกยุติการตั้งครรภ์ก่อน 24 สัปดาห์
ระยะที่ 3 (ดูแลต่อเนื่อง): ให้การรักษากรณียุติการตั้งครรภ์ กรณีตั้งครรภ์ต่อจะส่งต่อกุมารแพทย์ดูแลและนัดตรวจทารกหลังคลอดที่อายุ 6 เดือน ส่วนกลุ่มเสี่ยงที่มีความรุนแรงน้อยจะมีการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงติดตามภาวะทารกบวมน้ำทุก 2-4 สัปดาห์ ตัวชี้วัดและผลลัพธ์สำคัญ (ปี 2562 - 2566) การคัดกรองคู่เสี่ยงสตรีตั้งครรภ์รายใหม่ รับการคัดกรองครบ 100% ติดตามสามีมาตรวจได้ 92 - 98% และคู่เสี่ยงได้ตรวจ Hb typing 98%
4. การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด คู่เสี่ยงโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ได้รับการตรวจ 79.2 - 96.2% กรณีทารกเป็นโรคชนิดรุนแรง บริหารยุติการตั้งครรภ์ได้ 100%



รางวัลที่เคยได้รับ

1. องค์กรดีเด่นระดับประเทศ (ปี 2567):

ได้รับการประกาศให้เป็นโรงพยาบาลต้นแบบและองค์กรดีเด่นด้านการดำเนินงานป้องกันและควบคุมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย จากกรมอนามัย

2. รางวัลด้านห้องปฏิบัติการ RLU Hospital Award (ปี 2568):

ได้รับรางวัลระดับประเทศกับโครงการตรวจทางห้องปฏิบัติการทางการแพทย์อย่างสมเหตุผล ซึ่งช่วยยกระดับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียและโรคทางโลหิตวิทยาให้แม่นยำยิ่งขึ้น



ประเภทองค์กร: ด้านบริการ

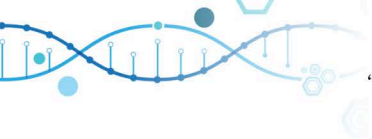
ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์

ผลงานเชิงประจักษ์

1. บริการตรวจวินิจฉัยครบวงจร (One-stop service): รวมการตรวจ Hb typing, Alpha และ Beta thalassemia ไว้ที่เดียว ช่วยลดระยะเวลาการผลตรวจยืนยันจาก 1 เดือน เหลือเพียง 2 สัปดาห์
2. พัฒนาระบบข้อมูลและการส่งต่อขั้นสูง: นำข้อมูลย้อนหลังมาวิเคราะห์เพื่อเลือกวิธีตรวจที่เหมาะสม และกำหนดแนวทางการส่งตรวจขั้นสูง (เช่น DNA sequencing และ Long-read sequencing) เมื่อตรวจไม่พบด้วยวิธีมาตรฐาน
3. ระบบ Logistics & รายงานผล: จัดระบบรับ-ส่งตัวอย่างจาก รพ.เครือข่ายโดยตรง และรายงานผลออนไลน์แบบ Real-time ลดขั้นตอนและระยะเวลารอคอย
4. ได้รับมอบหมายให้เป็นหน่วยงานหลักในการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียครบวงจรในพื้นที่ภาคเหนือ
5. นวัตกรรมตัวอย่างควบคุมคุณภาพชนิดแห้ง (Dried QC): คิดค้นการเตรียมตัวอย่าง Hb E ชนิดแห้งจากวัสดุเหลือใช้ เพื่อเป็นโมเดลลดต้นทุนและแก้ปัญหาขาดแคลนวัสดุควบคุมคุณภาพ
6. พัฒนาระบบประเมินเปรียบเทียบผลคัดกรอง Hb E เชิงรุกผ่านระบบออนไลน์ (DMSC PT Online) มีห้องปฏิบัติการร่วมใช้งานแล้ว 55 แห่งทั้งรัฐและเอกชน
7. พัฒนาและประเมินความถูกต้องของวิธี PCR-Reverse Dot Blot Hybridization และการใช้เตาอบร้อนชนิดแห้งแบบเขย่าแทนอ่างน้ำอุ่น เพื่อลดข้อจำกัดของเครื่องมือในเครือข่าย
8. แลกกลางขับเคลื่อนเครือข่าย: ทำหน้าที่เป็นประธานและแกนหลักร่วมกับคณะทำงานพัฒนาคุณภาพด้านเทคนิคการแพทย์ เขตสุขภาพที่ 3 มีการประชุมติดตามงานอย่างน้อยปีละ 4 ครั้ง

รางวัลที่เคยได้รับ

1. ได้รับการประเมินให้เป็น องค์กรคุณธรรมระดับ AA ของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ประจำปีงบประมาณ พ.ศ. 2569 เป็นต้นแบบ (Role Model) ด้านการบริหารจัดการเครือข่ายด้วยความยุติธรรมและโปร่งใส
2. ระบบควบคุมคุณภาพการตรวจคัดกรอง Hb E: ผลิตตัวอย่างควบคุมคุณภาพชนิดแห้งจากตัวอย่างเหลือใช้ แก้ปัญหาขาดแคลนใน รพ.ชุมชน หลังพบข้อมูลเชิงประจักษ์ว่ามีโอกาสเกิดผลลบสูงถึงร้อยละ 12 (ตีพิมพ์ในวารสารกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ พ.ศ. 2567) และมีแผนขยายผลทั่วประเทศ



ประเภทองค์กร: ด้านการดูแลรักษา

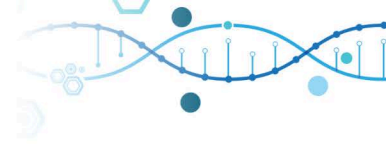
โรงพยาบาลอุดรธานี

ผลงานเชิงประจักษ์

1. บริการไร้รอยต่อกว่า 30 ปี ดูแลผู้ป่วยครบวงจรตั้งแต่ในครรภ์ วัยเด็ก จนถึงวัยผู้ใหญ่ที่ Thalassemia Unit แห่งเดิม โดยแพทย์ทีมเดิมมีผลลัพธ์เด่นคือผู้ป่วยควบคุมเหล็กเกินได้ตามเป้าหมาย สูงถึง 88%
2. ริเริ่มระบบ "One Visit One Stop Service" เจาะเลือดคู่สามีภรรยาพร้อมกันในครั้งเดียว และจัดโครงการ "หนูน้อยรักเรียน" ให้บริการรับเลือดนอกเวลาราชการ เพื่อไม่ให้เด็กเสียโอกาสทางการศึกษา
3. มีศักยภาพการรักษาสูงสุด เป็นโรงพยาบาลแห่งแรกในเขตสุขภาพที่ 8 ที่ให้บริการให้เลือด ทารกในครรภ์ (IUT) สำเร็จ 100% และเปิดบริการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตสำเร็จแล้วในผู้ใหญ่ 5 ราย
4. พัฒนาระบบ "One Province One Hospital" ให้โรงพยาบาลชุมชน 19 แห่ง รักษาด้วย มาตรฐานเดียวกัน ลดความแออัดของโรงพยาบาลศูนย์ และลดค่าใช้จ่ายการเดินทางให้ผู้ป่วยได้มาก

รางวัลที่เคยได้รับ

เป็นโรงพยาบาลแห่งแรกในไทยที่ได้รับการรับรองคุณภาพเฉพาะโรค (DSC) สาขาลัสซีเมียเด็ก และได้รับรางวัล "โรงพยาบาลคุณธรรมต้นแบบ" ปี 2566



ประเภทองค์กร: ด้านเทคโนโลยี/นวัตกรรม

โรงพยาบาลพระนั่งเกล้า

ผลงานเชิงประจักษ์

• พัฒนาระบบ Thalassemia Information System (TIS) เป็นระบบฐานข้อมูลผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่พัฒนาขึ้นด้วย Microsoft Access เพื่อบริหารจัดการข้อมูลผู้ป่วย โดยรวบรวมข้อมูลทางคลินิก ผลตรวจทางห้องปฏิบัติการ ประวัติการได้รับเลือด และการใช้ยาขับเหล็กไว้ในฐานข้อมูลเดียว มีศักยภาพ

- 1) ช่วยลดการบันทึกข้อมูลซ้ำซ้อนและการใช้เอกสารกระดาษ
- 2) สร้างเอกสารทางการแพทย์ได้จำนวนมาก
- 3) รายงานตัวชีวิตได้อัตโนมัติ ค้นหาข้อมูลย้อนหลังได้รวดเร็ว
- 4) สนับสนุนการตัดสินใจทางคลินิก เพิ่มประสิทธิภาพการทำงานของทีมสหสาขาวิชาชีพ และยกระดับคุณภาพข้อมูลสุขภาพเพื่อรองรับการพัฒนาสู่ระบบดิจิทัล (Digital health)

• การใช้ฐานข้อมูล SharePoint ออนไลน์ เป็นศูนย์กลางจัดเก็บข้อมูล (Centralized Database) สำหรับเชื่อมโยงฐานข้อมูลผู้ป่วยธาลัสซีเมียให้สามารถใช้งานร่วมกันได้โดยเลือกผ่านระบบ Internet Cloud หรือใช้งานผ่านเครือข่ายขององค์กรอย่างใดอย่างหนึ่งได้ โดยจัดเก็บและอัปเดตเข้าสู่ SharePoint แบบ Real-time ทำให้แพทย์ พยาบาล เภสัชกร และบุคลากรที่เกี่ยวข้องสามารถเข้าถึงข้อมูลชุดเดียวกันได้พร้อมกันจากหลายเครื่องคอมพิวเตอร์ ลดปัญหาข้อมูลซ้ำซ้อนและข้อมูลไม่ตรงกันระหว่างหน่วยงาน ลดความเสี่ยงจากการสูญหายของข้อมูล

• พัฒนาสมุดประจำตัวผู้ป่วยออนไลน์ (Digital Thalassemia Patient Passport) โดยเชื่อมต่อข้อมูลจากระบบ TIS ให้ผู้ป่วยและผู้ปกครองสามารถเข้าถึงข้อมูลสุขภาพผ่าน Web Application ได้อย่างปลอดภัย สามารถตรวจสอบวันนัด ประวัติการได้รับเลือด ผลตรวจ CBC และ Ferritin การเข้ายาขับธาตุเหล็ก ลดการใช้สมุดกระดาษ และส่งเสริมความต่อเนื่องในการรักษา

รางวัลที่เคยได้รับ

1. รางวัลรองชนะเลิศอันดับ 1 การนำเสนอการพัฒนาคุณภาพตัวชีวิต THIP โรงพยาบาลพระนั่งเกล้า ประจำปีที่ 18 กันยายน 2567

2. การตีพิมพ์ผลงานเอกสารอ้างอิง “สุนา ยวดยง, ปุณณภา ศรีสมบุรณ์, ศศิธร เลิศภิรมย์ลักษณ์. (2566). การพัฒนารูปแบบการดูแลผู้ป่วยเด็กโรคธาลัสซีเมียชนิดพึ่งพาเลือดในโรงพยาบาลพระนั่งเกล้า. วารสารพยาบาลตำรวจ, 15(2), 319-328.”

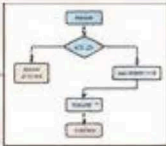
การพัฒนาระบบจัดการฐานข้อมูลผู้ป่วยรอล้างชีเมีย (TIS)

1. สรุปปัญหาการใช้เวลาจัดการเชิงระบบนาน

ปัญหาที่ 1:
การจัดการเอกสาร
ของผู้ป่วยจำนวนมาก



แผนภาพที่ 2
เอกสาร
20 รายการ



ปัญหาที่ 2:
เป็นผู้ป่วยโรคเรื้อรัง
และความจำเป็นบันทึก
บันทึกผลแบบจำเพาะ

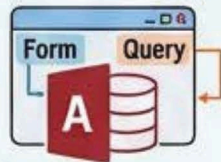


ปัญหาที่ 3:
การต้องเพิ่มสรุปผลการรักษา
ตัวชี้วัด (KPI)



2. การแก้ปัญหา (Intervention) – ระบบ TIS & Digital Patient Passport

2.1 การเลือกใช้
Microsoft Access:
โปรแกรมจัดการฐานข้อมูล



SharePoint



ภาพที่ 3: หน้าจอของเอกสารหลัก 1
ภาพที่ 4: หน้าจอแสดงเอกสารหลัก 2



- ตารางข้อมูลผู้ป่วย
- แบบฟอร์มบันทึกข้อมูล (Data Entry Form)
- ปุ่มคำสั่ง
- ระบบรายงานอัตโนมัติ

2.3 การสร้างสมุดประจำ
ตัวผู้ป่วยออนไลน์
(Digital Patient Passport)



พัฒนา Web/Mobile
Application ผู้ป่วยเข้าถึง
ข้อมูลประวัติการรักษา
ผลตรวจเลือด
และวันนัดได้ทันที

3. ผลการดำเนินงาน

3.1 ลดภาระงานเอกสาร
& ลดเวลาบันทึกข้อมูล



แผนภาพที่ 3
เอกสาร
19 รายการ → เอกสาร
19 รายการ (อัตโนมัติ)

3.2 ค้นหาข้อมูลรวดเร็ว
& ลดความผิดพลาด



3.3 เพิ่มประสิทธิภาพ
ในการจัดทำรายงาน
& ประมวลผลดัชนี



3.4 สนับสนุนการตัดสินใจ
ของแพทย์ &
การสื่อสารสหสาขาวิชาชีพ



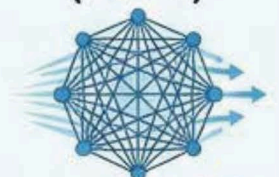
4. แนวทางการพัฒนาในอนาคต

4.1 ระบบจองเลือดออนไลน์
(เฟลตักไป)



TIS → ธนาคารเลือด

4.2 พัฒนาระบบสู่
Web API ระดับประเทศ
(ระยะยาว)



Web API → repository

4.3 การพัฒนาระบบ
สนับสนุนการวิจัยและ
นโยบายระดับประเทศ



ความยั่งยืนของ
ระบบสุขภาพ



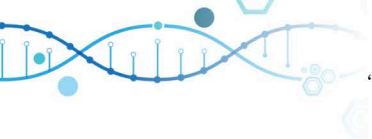
Noninvasive Prenatal testing (NIPT) for Thalassemia

ศ.เกียรติคุณ นพ.ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี(ที่ปรึกษาพิเศษ)
 ขวัญฤดี มหิงษา, อรุณี ปิงยศ, วรณวิภา แสงศรีจันทร์
 ศูนย์บริการธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยพะเยา
 คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยพะเยา

ความเป็นมา

NIPT เป็นวิธีการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการตรวจ maternal plasma cell free DNA (map-cfDNA) จากเลือดของมารดา ที่มี cell-free fetal DNA (cff-DNA) ปะปนอยู่ cff-DNA เกิดมาจากการสลายตัวของชิ้นรกของ Fetus และรั่วเข้าสู่กระแสโลหิตมารดา เป็น gene ของ fetus cff-DNA สามารถตรวจพบได้ตั้งแต่ Fetus อายุราว หกถึงแปดสัปดาห์ มีอยู่ใน map-cfDNA ปริมาณ 5 ถึง 10 % cff-DNA ที่พบในmap-cfDNA มีขนาด 100 ถึง 150 base pairs และ มีขนาดเล็กกว่า map-cfDNA ของมารดา cff-DNA จะมีปริมาณเพิ่มมากขึ้นอีกเพียงเล็กน้อยเมื่อ Fetus มีอายุมากขึ้น และตรวจไม่พบหลัง Fetus เกิด ดังนั้น วิธี NIPT จึงเป็นการตรวจ cff-DNA ของ fetus นอกโพรงมดลูก cff-DNA ที่เกิดจากคู่สมรสเสี่ยง เช่น โรค Homozygous α^0 thalassemia มีสามชนิด คือ cff-DNA โรค SEA Hb Bart's ($\alpha^0\alpha^0$) cff-DNA α^0 thalassemia trait ($\alpha^0\alpha^N$) และ normal fetus($\alpha^N\alpha^N$) และ cff-DNA ที่เกิดจากคู่สมรสเสี่ยง โรค Homozygous β^0 thalassemia มีสามชนิดเช่นกัน คือ cff-DNA ที่มี gene ของ β^0 thalassemia เหมือนกัน ($\beta^0\beta^0$) cff-DNA ที่เกิด เป็น β^0 thalassemia trait ($\beta^0\beta^N$) และจาก normal fetus ($\beta^N\beta^N$) คู่สมรสเสี่ยงโรค Compound heterozygous β thalassemia (CHBT) คือ β thalassemia ที่มี β thalassemia gene ต่างชนิดกัน มีสี่ชนิด เช่น $\beta^0\beta^N$, $\beta^0\beta^+$, $\beta^+\beta^N$ และ normal fetus ($\beta^N\beta^N$)

การใช้ NIPTสำหรับ ตรวจ Fetus โรค Thalassemia ประกอบด้วยขั้นตอนสองขั้นตอนหลัก คือ map-cfDNA isolation และ cf-DNA gene quantification ด้วยขบวนการ specific droplet digital PCR assay **map-cfDNA isolation** วิธีการเริ่มจาก Blood sample collection เจาะเลือดคู่ ภรรยา และสามีที่เป็นคู่เสี่ยงที่อาจให้บุตรเป็นโรค Thalassemia เมื่ออายุครรภ์ประมาณ 8 สัปดาห์ เป็นต้นไป 10-20 ml ใส่ใน EDTA tube ทำการปั่นแยก plasma ให้แล้วเสร็จภายในสองชั่วโมง ปั่นแยก plasma ครั้งที่ 1 ปั่นที่ความเร็ว 3,200 rpm นาน 15 นาที ดูดเก็บ plasma ทั้งหมดใส่ใน 2 ml centrifuge tubes ปั่นแยก plasma ครั้งที่ 2 ปั่นที่ความเร็ว 14,000 rpm นาน 15 นาที ดูดเก็บ plasma ทั้งหมดใส่ใน 15 ml centrifuge tube map- Cell free DNA extraction ใช้ plasma ตั้งต้นในการสกัดปริมาณ 3-5 ml สกัด map-cfDNA โดยใช้ชุดสกัด QIAamp Circulating Nucleic Acid Kit (QIAGEN) จะได้ map-cfDNA ประมาณ 100 μ l และนำไปตรวจวิเคราะห์หาจำนวน gene ใน map-cfDNA ด้วยวิธี Absolute gene quantification (The QX200 Droplet Digital PCR (ddPCR™) Probe Base System) ddPCR workflow 1.Prepare ddPCR reaction mix 2.Droplet generation 3.PCR amplification 4.Droplet reading 5.Data analysis (วิเคราะห์ผ่าน Quanta-soft TM software) ผลการตรวจที่ได้แสดงเป็นสัดส่วนระหว่าง จำนวน wild / mutant thalassemia gene ซึ่งสามารถใช้เป็นตัวกำหนดชนิดของโรค thalassemia ของ fetus

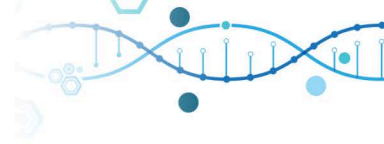


ตัวอย่างศึกษา 1. NIPT for Alpha⁰ thalassemia: มารดาคือ Alpha⁰ thalassemia trait: map-cfDNA ($\alpha^0\alpha^N$) กับ cff-DNA ที่มาจาก Fetus เช่น $\alpha^0\alpha^0$ ผล map-cfDNA ที่เกิดจาก ddPCR Alpha⁰ thalassemia assay set คือ ส่วนผสมของ $\alpha^0\alpha^N + \alpha^0\alpha^0$ และเมื่อนำไปตรวจวิเคราะห์หาจำนวน gene ด้วยวิธี maternal specific ddPCR assay gene quantification เกิดเป็น NIPT-chromatogram แสดงจำนวน Mutant > wild gene ผลของ NIPT จากสัดส่วน แปลเป็นชนิดของ thalassemia ได้คือเป็นโรค SEA Hb Bart's (ภาพ chromatogram) ในกรณีที่ fetus ไม่ใช่ เป็น SEA Hb Bart's แต่เป็น SEA trait map-cfDNA คือ ($\alpha^0\alpha^N + \alpha^0\alpha^N$) หรือ normal fetus map-cfDNA คือ ($\alpha^0\alpha^N + \alpha^N\alpha^N$) ผล NIPT- chromatogram จะเป็น Mutant = wild gene เป็น SEA trait ($\alpha^0 = \alpha^N$) และหรือ Mutant < wild gene และ เป็น normal fetus ($\alpha^0 < \alpha^N$)

ตัวอย่างศึกษา 2. NIPT for Homozygous beta⁰ thalassemia: map-cfDNA ของมารดาเป็น beta⁰ thalassemia trait ($\beta^0\beta^N$) กับ cff-DNA ที่ร่วมาจากชิ้นรกของ Fetus เช่น Homozygous beta⁰ thalassemia ($\beta^0\beta^0$) ผลของ map-cfDNA คือ ($\beta^0\beta^N + \beta^0\beta^0$) เมื่อวิเคราะห์ด้วยชุด ddPCR beta⁰ thalassemia chromatogram ที่เกิดขึ้น คือจำนวน Mutant > wild gene ($\beta^0 > \beta^N$) Fetus เป็นโรค Homozygous beta⁰ thalassemia หมายถึง ในกรณีที่ fetus ไม่ใช่ เป็น Homozygous beta⁰ thalassemia ($\beta^0\beta^0$) แต่เป็น beta⁰ thalassemia trait ($\beta^0\beta^N$) หรือ normal fetus ($\beta^N\beta^N$) ผล NIPT- chromatogram จำนวน Mutant = wild type gene Fetus เป็น beta⁰ thalassemia trait ($\beta^0 = \beta^N$) และหรือ Mutant < wild gene และเป็น normal fetus ($\beta^0 < \beta^N$)

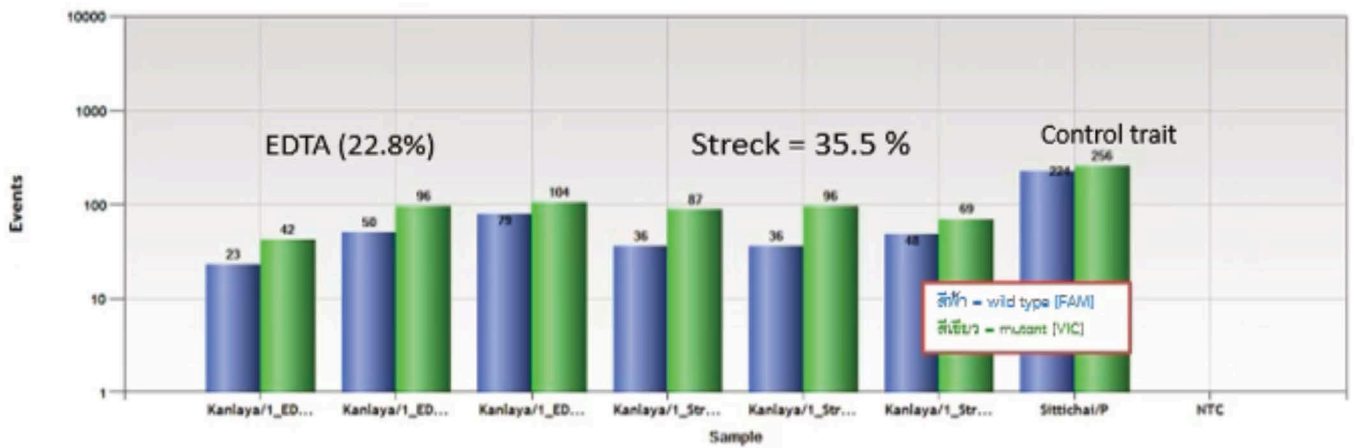
ตัวอย่างศึกษา 3. NIPT for compound heterozygous β thalassemia: เช่นคู่เสี่ยงของ Fetus hemoglobin E /beta thalassemia CD17 ($\beta^E\beta^{17}$) map-cfDNA ของมารดา เป็น hemoglobin E trait ($\beta^E\beta^N$) กับ cff-DNA ที่ร่วมาจากชิ้นรกของ Fetus เช่น เป็นโรค beta thalassemia hemoglobin E ($\beta^E\beta^{17}$) ดังนั้นใน map-cfDNA จึงประกอบ gene $\beta^E\beta^N + \beta^E\beta^{17}$ เมื่อนำ NIPT ไปตรวจด้วยชุด maternal specific ddPCR assay beta thalassemia chromatogram ที่เกิดขึ้น แสดงจำนวน Mutant > wild gene ($\beta^E > \beta^N$) มีความหมายว่า hemoglobin E ตัวที่เพิ่มขึ้นน่าจะมาจาก beta thalassemia hemoglobin E แต่ถ้าผล NIPT- chromatogram แสดงจำนวน wild > Mutant gene จาก map-cfDNA คือ ($\beta^N\beta^{17} + \beta^E\beta^N$) Fetus ต้องเป็น CD17 trait ($\beta^N\beta^{17}$) และหรือ normal fetus จาก map-cfDNA คือ ($\beta^E\beta^N + \beta^N\beta^N$) Fetus ที่เหลือคือ hemoglobin E trait NIPT- chromatogram ($\beta^E = \beta^N$)

สรุป NIPT สามารถใช้เป็นวิธี PND สำหรับ fetus โรค thalassemia ได้ วิธี NIPT ต่างจากวิธี conventional PND คือวัสดุที่นำมาตรวจ คือ ใช้ map-cfDNA ของมารดาที่เป็นคู่สมรสเสี่ยงโรค thalassemia เพราะใน map-cfDNA มี cff-DNA ปะปนอยู่และได้มาโดยการสกัดจาก maternal venous blood วิธี NIPT ตรวจด้วยชุดตรวจ maternal specific ddPCR assay ในรายที่ fetus เป็นโรค thalassemia **mutant gene ต้องมีค่ามากกว่า wild type gene เสมอ** แต่ถ้าผล NIPT- chromatogram แสดงจำนวน wild $\geq$ Mutant gene Fetus เป็น trait และหรือ normal fetus วิธี NIPT ไม่มีอันตรายต่อ fetus ให้การแปลผลถูกต้อง การตรวจสามารถเริ่มตรวจได้เมื่อ fetus อายุตั้งแต่ 8 สัปดาห์เป็นต้นไป



DDPCR ASSAY: ALPHA O THALASSEMIA

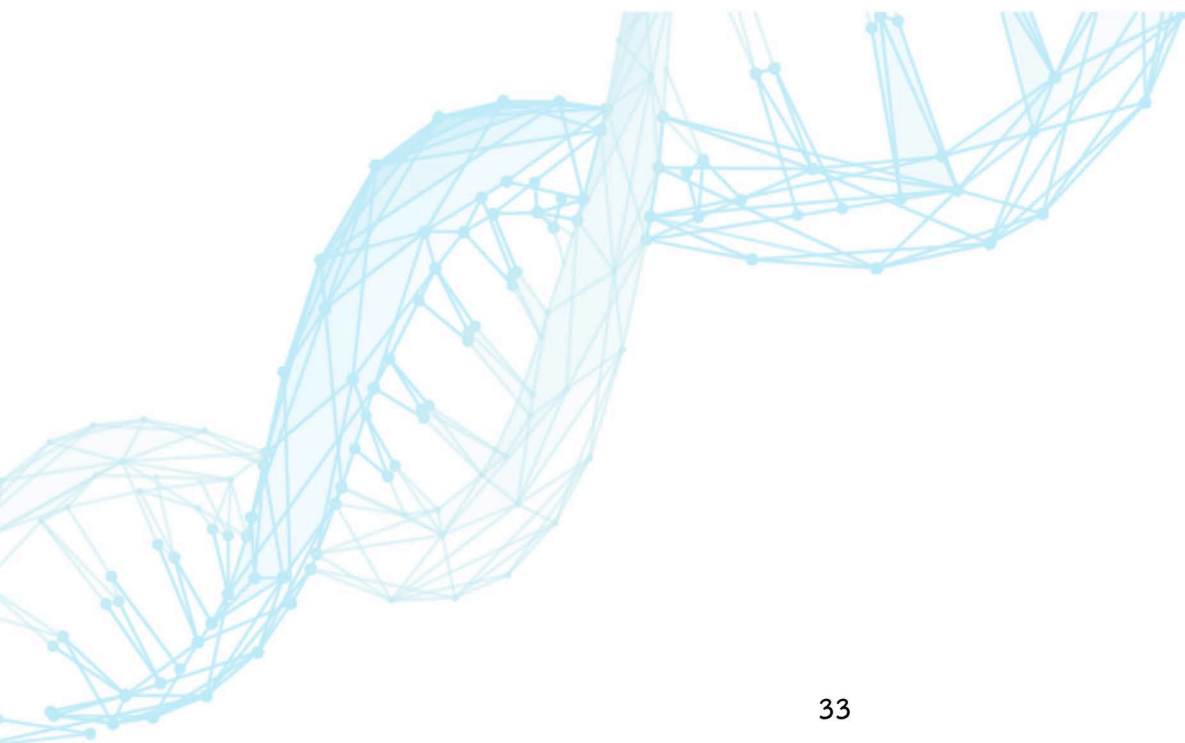
Ch1 Pos:496 Ch2 Pos:750

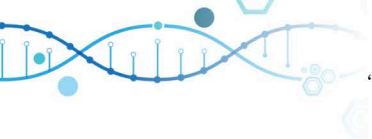


NIPT: map-cfDNA $\alpha^0\alpha^N + \alpha^0\alpha^0$

Y chromosome = Positive

25-02-2025





ผลงานทางวิชาการ ประเภท Oral Presentation

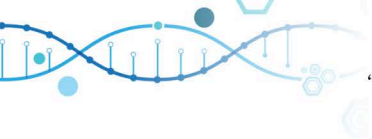
ห้องที่ 1 Basic & Laboratory Science for Thalassemia จำนวน 6 เรื่อง

ลำดับที่	ชื่อเรื่อง
OB001	Elevated Hb A2 due to the genetic interactions of homozygous Hb E and α -globin chain variants ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.สลิลทิพย์ มณีโชติ คณะเทคนิคการแพทย์ สาขาวิทยาศาสตร์การแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น
OB002	การระบุความถี่ของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในภาคเหนือของประเทศไทยโดยใช้เทคนิคดีเอ็นเอนาโนบอลซีควนซิ่ง ผู้นำเสนอผลงาน : นายเชษฐภักก์ เรืองดิษฐ์ ศูนย์บริการเทคนิคการแพทย์ คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่
OB003	Feasibility of Nanopore Sequencing Technology for Detecting Thalassemia and Hemoglobinopathy in Thailand ผู้นำเสนอผลงาน : Ms.Moe Theingi Master's degree student, Chiang Mai University
OB004	การพัฒนาเทคนิค High resolution melting analysis สำหรับตรวจฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริงร่วมกับฮีโมโกลบินอี ผู้นำเสนอผลงาน : นายศิริพัฒน์ ม่วงป่า ภาควิชาชีววิทยา คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร
OB005	Iron overload induces NETosis associated with liver fibrosis in beta-thalassemia mice ผู้นำเสนอผลงาน : นายณัฐนันท์ ผลงาม ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล
OB006	การประเมินประสิทธิภาพเทคโนโลยี Long-Read Sequencing สำหรับการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียในประเทศไทย ผู้นำเสนอผลงาน : นายณัฐดนัย พุทธิศาสตร์ สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์



ห้องที่ 2 Clinical Science for Thalassemia จำนวน 6 เรื่อง

ลำดับที่	ชื่อเรื่อง
OC001	Building a Provincial Network for Pediatric Transfusion-Dependent Thalassemia Care: Key Success Factors from Community Hospitals ผู้นำเสนอผลงาน : พญ.พิชญนันท์ คูวัจนกุล โรงพยาบาลอุดรธานี
OC002	Long-Term Splenectomy Induces Hypercoagulability and Iron Overload in a β -Thalassemia Mouse Model ผู้นำเสนอผลงาน : ดร. สัตวแพทย์หญิง เบญจภรณ์ เกียรติภักดิ์ ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล
OC003	Identification of Novel Regulators of Fetal Hemoglobin Induction in Beta-Thalassemia/HbE Erythroid Progenitor Cells ผู้นำเสนอผลงาน : นายพงศ์พล ภูวกาญจนะ ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล
OC004	Development of Blood Bank Laboratory Services for Antigen-matched Transfusion in Thalassemia at a Community Hospital ผู้นำเสนอผลงาน : นายฉัตรชัย อุปรี โรงพยาบาลพระอาจารย์มั่น ภูริทัตโต
OC005	Dysregulated molecular signaling pathways underlying PMA-induced neutrophil extracellular trap responses in Beta-thalassemia ผู้นำเสนอผลงาน : ดร.รัตนวรรณ ทับเทศ คณะแพทยศาสตร์ สถาบันพระบรมราชชนก
OC006	Effects of Aspirin and DNase I on Neutrophil Extracellular Trap Formation and Thrombosis in Beta-Thalassemia ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.สุวิดา ชุมภูชนะภัย คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล



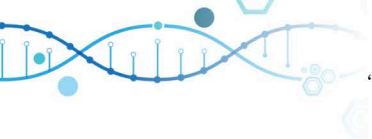
ห้องที่ 3 Prevention control and Counselling for Thalassemia จำนวน 5 เรื่อง

ลำดับที่	ชื่อเรื่อง
OP001	การทดสอบประสิทธิภาพของโปรแกรม "ThalPred" ต่อแนวทางการรักษา และให้คำปรึกษาแก่หญิงตั้งครรภ์ที่มีภาวะซีด ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.จิรพรรณ ช่อนกลิ่น โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 7 ขอนแก่น กรมอนามัย
OP002	ผลของการให้ความรู้ด้วยสื่อวีดิโอต่อความรู้และทัศนคติเกี่ยวกับโรคเลือดจางธาลัสซีเมียในคู่สมรสที่มาฝากครรภ์ โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 7 ขอนแก่น ผู้นำเสนอผลงาน : นางงามตา อินธิจักร โรงพยาบาลพล
OP003	ความชุกการตรวจคัดกรองคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในหญิงตั้งครรภ์ที่มาใช้บริการฝากครรภ์ โรงพยาบาลขอนแก่น ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.พัชรินทร์ สีหาทิพย์ โรงพยาบาลขอนแก่น
OP004	การพัฒนารูปแบบส่งเสริมความร่วมมือในการให้น้ำเสริมธาตุเหล็กเพื่อป้องกันภาวะโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็กในเด็กอายุ 9-30 เดือน โดยประยุกต์ใช้ Appreciative Inquiry ร่วมกับสื่อมัลติมีเดีย ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.จุราพร สุรมานิต ศูนย์อนามัยที่ 7 ขอนแก่น
OP005	ความหลากหลายทางพันธุกรรมของยีนที่เป็นสาเหตุของเบต้าธาลัสซีเมียในเขตสุขภาพที่ 3 ผู้นำเสนอผลงาน : นางศิริกัญญา เพชรพิชัย ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์



ผลงานทางวิชาการ ประเภท Poster Presentation

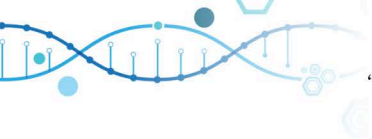
ลำดับที่	ชื่อเรื่อง
P001	Elevated Hb A2 due to the genetic interactions of homozygous Hb E and α -globin chain variants ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.สลิทิพย์ มณีโชติ คณะเทคนิคการแพทย์ สาขาวิทยาศาสตร์การแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น
P002	การระบุความถี่ของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในภาคเหนือของประเทศไทยโดยใช้เทคนิคดีเอ็นเอนาโนบอลซีควนซิ่ง ผู้นำเสนอผลงาน : นายเชษฐภักก์ เรืองดิษฐ์ นักเทคนิคการแพทย์ ศูนย์บริการเทคนิคการแพทย์ คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่
P003	Feasibility of Nanopore Sequencing Technology for Detecting Thalassemia and Hemoglobinopathy in Thailand ผู้นำเสนอผลงาน : Ms.Moe Theingi Master's degree student, Chiang Mai University
P004	Development of Infrared Spectroscopy combined with Machine learning to enhance efficiency in Thalassemia Patient Screening ผู้นำเสนอผลงาน : ดร.กาญจนา ธรรมนุ สถาบันวิจัยแสงซินโครตรอน
P005	การพัฒนาเทคนิค High resolution melting analysis สำหรับตรวจฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริงร่วมกับฮีโมโกลบินอี ผู้นำเสนอผลงาน : นายศิริพัฒน์ ม่วงป่า ภาควิชาชีววิทยา คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร
P006	การประเมินประสิทธิภาพเทคโนโลยี Long-Read Sequencing สำหรับการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียในประเทศไทย ผู้นำเสนอผลงาน : นายณัฐดนัย พุทธิศาวงศ์ สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
P007	Building a Provincial Network for Pediatric Transfusion-Dependent Thalassemia Care: Key Success Factors from Community Hospitals ผู้นำเสนอผลงาน : พญ.พิชญนันท์ คูวัจนกุล โรงพยาบาลอุดรธานี
P008	Identification of Novel Regulators of Fetal Hemoglobin Induction in Beta-Thalassemia/HbE Erythroid Progenitor Cells ผู้นำเสนอผลงาน : นายพงศ์พล ภูวกาญจนะ ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล



ลำดับที่	ชื่อเรื่อง
P009	Development of Blood Bank Laboratory Services for Antigen-matched Transfusion in Thalassemia at a Community Hospital ผู้นำเสนอผลงาน : นายฉัตรชัย อุปรี โรงพยาบาลพระอาจารย์มั่น ภูริทัตโต
P010	การทดสอบประสิทธิภาพของโปรแกรม "ThalPred" ต่อแนวทางการรักษา และให้คำปรึกษาแก่หญิงตั้งครรภ์ที่มีภาวะซีด ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.จิรพรรณ ช่อนกลิ่น โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 7 ขอนแก่น กรมอนามัย
P011	ผลของการให้ความรู้ด้วยสื่อวีดิโอต่อความรู้และทัศนคติเกี่ยวกับโรคเลือดจางธาลัสซีเมียในคู่สมรสที่มาฝากครรภ์ โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 7 ขอนแก่น ผู้นำเสนอผลงาน : นางงามตา อินธิจักร โรงพยาบาลพล
P012	ความชุกการตรวจคัดกรองคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในหญิงตั้งครรภ์ที่มาใช้บริการฝากครรภ์ โรงพยาบาลขอนแก่น ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.พัชรินทร์ สีหาทิพย์ โรงพยาบาลขอนแก่น
P013	การพัฒนารูปแบบส่งเสริมความร่วมมือในการให้น้ำเสริมธาตุเหล็กเพื่อป้องกันภาวะโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็กในเด็กอายุ 9–30 เดือน โดยประยุกต์ใช้ Appreciative Inquiry ร่วมกับสื่อมัลติมีเดีย ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.จุราพร สุรมานิต ศูนย์อนามัยที่ 7 ขอนแก่น
P014	ความหลากหลายทางพันธุกรรมของยีนที่เป็นสาเหตุของเบต้าธาลัสซีเมียในเขตสุขภาพที่ 3 ผู้นำเสนอผลงาน : นางศิริกัญญา เพชรพิชัย ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์
P015	การเตรียมตัวอย่างควบคุมคุณภาพชนิดแห้งสำหรับการตรวจคัดกรองฮีโมโกลบินอี จากตัวอย่างที่เหลือจากการตรวจวิเคราะห์ ผู้นำเสนอผลงาน : นางศิริกัญญา เพชรพิชัย ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์
P016	การออกแบบชุดตรวจฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริงและปากเซด้วยวิธีรีเลย์โธมัสพีซีอาร์สำหรับตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ของโรงพยาบาลศรีนครินทร์ ผู้นำเสนอผลงาน : นายวรวิทย์ เลิศธรรม งานห้องปฏิบัติการเวชศาสตร์ชั้นสูง โรงพยาบาลศรีนครินทร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น



ลำดับที่	ชื่อเรื่อง
P017	การใช้ EE score ในการแยก β^0 -thalassemia/HbE และ Homozygous HbE ในการตรวจ Hb Typing โดยใช้ Capillary Electrophoresis ในโรงพยาบาลนครปฐม ผู้นำเสนอผลงาน : นายพิทักษ์ คิมนารักษ์ กลุ่มงานเทคนิคการแพทย์และพยาธิวิทยาคลินิก โรงพยาบาลนครปฐม
P018	HIS ALERT สำหรับการตรวจ Hb typing ในผู้ป่วยรับเลือดภายใน 90 วันในโรงพยาบาลเครือข่าย จังหวัดลำปาง ผู้นำเสนอผลงาน : นางอัมไพ ภาชิต โรงพยาบาลลำปาง
P019	A multiplex Gap-PCR assay for simultaneous detection of α^0 -thalassemia deletions (--SEA, --THAI, --CR, and --SA): prevalence and hematological characterization in Southern Thailand ผู้นำเสนอผลงาน : ดร.พัชรารัตน์ พระยาหล่อ คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์
P020	Development of multiplex real time-PCR for detecting α^0 -thalassemia (--SEA, --THAI, --CR, and --SA) found in Thailand ผู้นำเสนอผลงาน : รศ. ดร.วิทยา จอมอูย ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยศรีนครินทรวิโรฒ
P021	Development and Validation of a Rapid 10-Minute Brilliant Cresyl Blue Staining Method for the Diagnosis of Hemoglobin H Disease ผู้นำเสนอผลงาน : รศ. ดร.สิทธิชัย ปัญญาใส คณะสหเวชศาสตร์ มหาวิทยาลัยพะเยา
P022	Multicenter validation study to evaluate the effectiveness of the thalassemia kit ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.ทองเพิ่ม มั่นคงดี สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล
P023	A Combined Real-Time PCR and Melting Curve Analysis for the Identification of High Hemoglobin F Determinants. ผู้นำเสนอผลงาน : นายธนธร ประจันตะเสน คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์
P024	Thalassemia and hemoglobinopathy diagnosis by Tosoh G11 beta-thal system ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.ณัฐทริกา บัวสุวรรณ ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล



ลำดับที่	ชื่อเรื่อง
P025	ประสิทธิผลด้านเวลาของการให้บริการตรวจยีนเบต้าธาลัสซีเมีย ณ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์ ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.จิตต์กาญจน์ สังข์จ้วม ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์
P026	การพัฒนาและประเมินประสิทธิภาพของแบบจำลอง Machine Learning (AdaBoost) เพื่อการทำนาย และใช้คัดกรองพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.มลทิชา สุญกลาง ศูนย์ธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลขอนแก่น
P027	Differentiating maternal and fetal red blood cells in bloody amniotic fluid using a Kleihauer-Betke (KB) stain: case study report ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.หทัยชนก ศรีวรกุล คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น
P028	การพัฒนาแนวทางการส่งตรวจยีนธาลัสซีเมียด้วยดัชนีเม็ดเลือดแดงและการทดสอบ DCIP ในโรงพยาบาลสันทราย เชียงใหม่ ผู้นำเสนอผลงาน : น.ส.หนึ่งฤทัย เมืองทรัพย์ โรงพยาบาลสันทราย
P029	Prevalence of anemia, iron deficiency, and thalassemia in adults residing in the central-eastern Thailand ผู้นำเสนอผลงาน : ผศ. ดร.รสริน การเพียร ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยศรีนครินทรวิโรฒ



OB001/P001

Elevated Hb A₂ due to the genetic interactions of homozygous Hb E and α -globin chain variants

อีโมโกลบินเอสสูงจากปฏิสัมพันธ์ของ

โฮโมไซกัสอีโมโกลบิน อี และอีโมโกลบินผิดปกติสาย อัลฟา-โกลบิน

Salinthip Maneechot^{1,2}, Kritsada Singha^{2,3}, Hataichanok Srivorakun², Goonnapa Fucharoen², Supan Fucharoen²

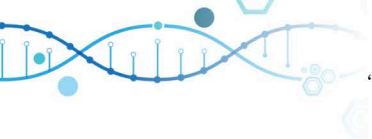
¹Medical Science Program, Graduate School, Khon Kaen University, Khon Kaen, Thailand

²Centre for Research and Development of Medical Diagnostic Laboratories, Faculty of Associated Medical Sciences, Khon Kaen University, Khon Kaen, Thailand ³Biomedical Science Research Unit, Faculty of Medicine, Mahasarakham University, Mahasarakham, Thailand

Background: To report the complex interactions of homozygous Hb E with known and new α -globin chain variants, resulting in unusually elevated Hb A₂ levels and altered hematological parameters.

Methods: Subjects with homozygous Hb E with unusually high Hb A₂ levels and Hb A₂ derivative on capillary electrophoresis were recruited and investigated. Globin genotypes were defined by using PCR-based methods and DNA sequencing.

Results: All subjects had the EE score $[7.3\text{HbA}_2 + \text{HbF}]$ greater than 60, indicating the Hb E- β^0 -thalassemia. However, DNA analysis revealed homozygous Hb E. Further investigation identified homozygosity for Hb E with Hb Q-Thailand in eight subjects. On capillary electrophoresis, the Hb Q-Thailand-E ($\alpha^{\text{QT}}_2 \beta^{\text{E}}_2$) co-migrated with Hb A₂ ($\alpha_2 \delta_2$), leading to an unusually elevated Hb A₂. A small amount ($1.0 \pm 0.3\%$) of Hb Q-Thailand-A₂ ($\alpha^{\text{QT}}_2 \delta_2$) was observed. DNA sequencing analysis of a remaining subject revealed an unexpected GAC (Asp) to AAC (Asn) mutation at codon 126 in the $\alpha 1$ -globin gene, with the normal $\alpha 2$ -globin gene. The same mutation in an $\alpha 2$ -globin gene has been described in Hb Tarrant. Therefore, this novel variant of the $\alpha 1$ -globin gene was named “Hb Tarrant-Thailand or Hb Tarrant-A1”. Hb capillary electrophoresis revealed Hb E (75.4%), Hb F (1.7%), Hb Tarrant-Thailand-E ($\alpha^{\text{TT}}_2 \beta^{\text{E}}_2$) & Hb A₂ (17.1%), and Hb Tarrant-Thailand-A2 ($\alpha^{\text{TT}}_2 \delta_2$) (0.7%). The PCR-Restriction Fragment Length Polymorphism (PCR-RFLP) and allele-specific PCR were developed to differentiate between Hb Tarrant-Thailand ($\alpha 1$) and Hb Tarrant ($\alpha 2$). Although these Hb variants co-migrated with Hb A₂ on capillary electrophoresis,



they can be separated on HPLC. We found that the interaction of homozygous Hb E and Hb Tarrant-Thailand was associated with a slightly increased Hb level as compared to pure homozygous Hb E due to its high oxygen affinity.

Conclusion: Complex interactions between thalassemia and hemoglobinopathies, resulting in diverse genotypic and phenotypic expressions and difficulty in accurate diagnosis, are not uncommon in Thailand. Combined phenotype-genotype correlation, Hb analysis using two different methods, and molecular confirmation, as carried out in this study, should prove useful in providing accurate diagnosis, genetic counseling, and facilitating a prevention and control program in the region.

Keywords: Homozygous Hb E, Hb Q-Thailand, Hb Tarrant-Thailand, EE score, Hb A₂



OB002/P002

การระบุความถี่ของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในภาคเหนือของประเทศไทย โดยใช้เทคนิคดีเอ็นเอ นาโนบอลซีควนซิง

Frequency Determination of Thalassemias and Hemoglobinopathies in Northern Thailand Using DNA Nanoball Technology Sequencing

เชษฐภักดิ์ เรืองดิษฐ์^{1,2}, มนุ ปัญญามัง², ภิญญาพัชร คำพิคำ¹, สาคร พรประเสริฐ¹
ศูนย์บริการเทคนิคการแพทย์คลินิก คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่¹
ภาควิชาเทคนิคการแพทย์ คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่²

โรคธาลัสซีเมียเป็นปัญหาทางสาธารณสุขในประเทศไทย โดยเฉพาะในพื้นที่ภาคเหนือที่มีความชุกของพาหะและความหลากหลายทางพันธุกรรมสูง การวินิจฉัยที่แม่นยำจึงจำเป็นต่อการตรวจวินิจฉัยคู่เสี่ยงและลดอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง เทคโนโลยี DNA Nanoball (DNB) sequencing ได้ถูกนำมาใช้ในการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียในพื้นที่ที่มีความชุกสูง เช่น ทางตอนใต้ของประเทศไทย ซึ่งสามารถช่วยลดข้อผิดพลาดจากข้อจำกัดของวิธีตรวจที่ใช้เป็นปกติในงานประจำวัน การศึกษานี้มีวัตถุประสงค์เพื่อประยุกต์ใช้ DNB sequencing ในประชากรภาคเหนือของไทย โดยเปรียบเทียบผลกับการตรวจวินิจฉัยตามแนวทางการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียและเพื่อศึกษาความถี่ของการกลายพันธุ์แต่ละชนิดที่พบในประชากรภาคเหนือ ตัวอย่างเลือด EDTA และน้ำคร่ำ จำนวน 2,314 ตัวอย่าง ถูกนำมาวิเคราะห์ด้วยเทคนิค DNB sequencing เพื่อหาการกลายพันธุ์บนยีน HBA1, HBA2 และ HBB โดยนำมาเปรียบเทียบกับผลตรวจที่ใช้เป็นปกติในงานประจำวัน ซึ่งประกอบด้วยการตรวจวิเคราะห์ชนิดฮีโมโกลบิน และการตรวจ real-time PCR สำหรับแอลฟาศูนย์ธาลัสซีเมีย ชนิด --SEA, --THAI, --CR และเบต้าธาลัสซีเมียที่พบบ่อย 15 ชนิด ผลการศึกษาพบว่า DNB sequencing สามารถระบุจีโนไทป์ของ HBA1/HBA2 ได้ 62 ชนิด และ HBB ได้ 42 ชนิด โดย allele ที่พบมากที่สุด ได้แก่ $\alpha 3.7$ (0.148), HbE (0.116) และ --SEA (0.104) นอกจากนี้ยังสามารถวินิจฉัย non-deletional α -variants จำนวน 14 ชนิด ที่ไม่สามารถตรวจได้ด้วยวิธีที่ใช้เป็นปกติในงานประจำวัน เช่น Hb Westmead และ Hb Hekinan II แม้ว่า DNB sequencing มีความแม่นยำสูงในการตรวจวินิจฉัย คู่เสี่ยงต่อธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง แต่ยังมีข้อจำกัดในการตรวจหาความผิดปกติทางโครงสร้างของยีนบางชนิด เช่น --CR deletion และเบต้าธาลัสซีเมียชนิดหายาก โดยสรุป DNB sequencing เป็นวิธีที่มีประสิทธิภาพสูงในการตรวจธาลัสซีเมียชนิดที่ซับซ้อนและมีการกลายพันธุ์ชนิดหายาก อย่างไรก็ตามควรนำมาใช้ร่วมกับวิธีมาตรฐานที่ใช้เป็นปกติในงานประจำวันเพื่อให้ได้ผลการตรวจการวินิจฉัยที่ครอบคลุมมากยิ่งขึ้น

Keyword: Thalassemia, Next-generation sequencing, DNB sequencing



Feasibility of Nanopore Sequencing Technology for Detecting Thalassemia and Hemoglobinopathy in Thailand

Moe Theingi¹, Chedtapak Ruengdit², Manoo Punyamung², Xiaohan Wang⁴, Nattiya Hirankran⁵, Pinyaphat Khamphikham^{1,3}, Sakorn Pornprasert^{1*}

¹ Division of Clinical Microscopy, Department of Medical Technology, Faculty of Associated Medical Sciences, Chiang Mai University, Chiang Mai, Thailand

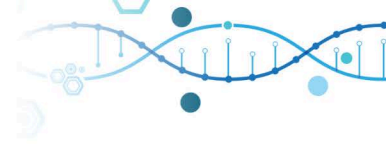
² Associated Medical Sciences Clinical Service Center, Faculty of Associated Medical Sciences, Chiang Mai University, Chiang Mai, Thailand

³ Hematology and Health Technology Research Center, Department of Medical Technology, Faculty of Associated Medical Sciences, Chiang Mai University, Chiang Mai, Thailand

⁴ Medical Sciences Program, Graduate Affairs, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand

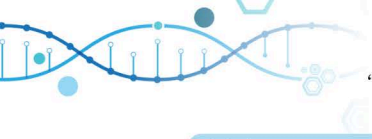
⁵ Center of Excellence in Immunology and Immune-mediated Diseases, Department of Microbiology, Faculty of Medicine, Chulalongkorn University, Bangkok, Thailand

Thalassemia and hemoglobinopathies are among the most common inherited disorders in Thailand. Routine diagnostic methods are currently effective for detecting common thalassemia mutations but often require multiple sequential tests and may not fully characterize complex or rare genotypes. This study aimed to evaluate the feasibility of CycloneSEQ nanopore long-read sequencing for thalassemia diagnosis and compare its diagnostic performance with routine confirmatory methods and DNA nanoball short-read sequencing (DNBSEQ). A total of 150 EDTA blood samples submitted for routine confirmatory thalassemia diagnosis were randomly selected. Routine confirmatory diagnosis included Hb typing and targeted PCR for common α - and -thalassemia mutations. All samples were subsequently analyzed using DNBSEQ and CycloneSEQ. Diagnostic performance, turnaround time, and cost were compared among the three approaches. Among the 150 samples, 78.7% showed concordant results between routine diagnosis and sequencing methods, while 20.0% of cases carried variants that were not



included in the routine diagnostic testing panel. Sequencing successfully identified α^+ -thalassemia ($-\alpha^{3.7}$) genotypes, rare Hb variants including Hb Dhonburi, Hb Westmead, and Hb Hope, as well as complex co-inherited genotypes that could not be fully characterized by routine methods. Discordant results were observed in 1.3% of cases. CycloneSEQ required approximately 3-5 days for analysis, compared with 10 days for DNBSEQ and 3-14 days for routine diagnostic workflows. Although sequencing cost approximately 93.5 USD per sample, compared with approximately 30.9 USD per sample for routine methods, it provided comprehensive molecular characterization in a single assay without requiring multiple sequential confirmatory tests. These findings demonstrate that CycloneSEQ is a feasible and reliable approach for thalassemia diagnosis, offering comprehensive genotype characterization, simplified workflow, and shorter turnaround time. Its implementation may enhance diagnosis, support genetic counseling, and strengthen thalassemia prevention and management programs in Thailand and other high-prevalence regions.

Keywords: Thalassemia, Hemoglobinopathies, Nanopore sequencing, Long-read sequencing, Genetic diagnosis.



Development of Infrared Spectroscopy combined with Machine learning to enhance efficiency in Thalassemia Patient Screening

Thalassemia, a prevalent autosomal recessive genetic disorder in Thailand, disrupts globin chain synthesis and impairs oxygen transport. It is clinically categorized into active disease and carriers. Early detection is vital, prompting interest in infrared (IR) spectroscopy combined with machine learning as an advanced diagnostic approach. This study evaluated IR spectroscopy across the full spectral region (4000–700 cm^{-1}) to analyze hemoglobin lysate from a clinically characterized cohort ($n = 333$), comprising normal, carrier, and diseased groups. The artificial neural network (ANN) outperformed decision trees, random forests, and support vector machines, yielding higher average accuracy, sensitivity, specificity, and area under the curve (AUC). All metric values across all groups (Normal, Carrier, Diseased groups) range from 98.8% -100%, demonstrating that Neural Network model possesses the highest accuracy in screening and classifying the three groups. The Normal category leads with the highest overall performance, featuring a perfect 100% AUC, peak accuracy (99.84% CA), and the lowest variation. The diseased groups follow closely in the middle, matching the perfect 100% AUC and maintaining excellent overall accuracy (99.66% CA). The developed neural network model successfully classified samples with high precision, F1 scores of $99.72 \pm 0.16\%$, $99.43 \pm 0.22\%$, $99.18 \pm 0.23\%$ for the normal, carrier, and diseased groups, respectively. The Carrier group yielded an AUC of 99.97%, while other metrics (e.g., F1, Prec, Recall) stood at approximately 99.30% - 99.55%. The integration of IR spectroscopy with an ANN provides a highly accurate, reliable, and precise method for screening and classifying thalassemia stages. By successfully differentiating between normal individuals, carriers, and active disease cases with near-perfect metrics, this approach serves as a powerful auxiliary tool to refine early detection and optimize routine clinical workflows.

Keywords : Infrared Spectroscopy, Machine learning, Hemoglobin lysate, Thalassemia screening



OB004/P005

การพัฒนาเทคนิค High resolution melting analysis สำหรับตรวจฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงร่วมกับฮีโมโกลบินอี

Development of high-resolution melting analysis for detection
of Hb Constant Spring with Hb E co-inheritance

ศิริพัฒน์ ม่วงป่า¹, สวิชญาพร เจิมนิม², ปริศนา เจริญพร², ปวันรัตน์ สนวนุ่ม², มณฑิรา สมัยสมบัติ²
พีระพล วง² และ นงลักษณ์ ยิ้มตระกูล^{1*}

Siriphat Muangpa¹, Sawichayaporn Jernnim², Prissana Charoenporn²,
Pawanrat Suannum², Monthira Samaisombat², Peerapon Wong² and Nonglak Yimtragool^{1*}

¹Department of Biology, Faculty of Science, Naresuan University, Phitsanulok, Thailand

²Thalassemia Research Unit, Faculty of Medicine, Naresuan University Hospital,
Phitsanulok, Thailand

¹ภาควิชาชีววิทยา คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร จังหวัดพิษณุโลก ประเทศไทย

²หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร จังหวัดพิษณุโลก ประเทศไทย

ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง (Hb CS) เป็นฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบได้บ่อยในภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ รวมทั้งในประเทศไทย เด็กในครรภ์ที่เป็น Hb H-CS disease หรือ homozygous Hb CS มีโอกาสเกิด fetal anemia หรือ hydrops fetalis การตรวจคัดกรอง Hb CS ด้วยการวิเคราะห์ Hb typing ยังมีข้อจำกัด เนื่องจาก Hb CS สลายตัวได้ง่ายและมีปริมาณต่ำจนตรวจไม่พบ โดยเฉพาะในผู้ที่มียีนฮีโมโกลบินอี (Hb E) ร่วมด้วย จึงจำเป็นต้องอาศัยเทคนิค 1 ทางอ้อมชีววิทยาในการตรวจวินิจฉัย ทั้งนี้ ความผิดปกติที่เกี่ยวข้องกับ Hb E ยังพบได้บ่อย ในงานควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียของประเทศไทย การพัฒนาเทคนิคที่สามารถตรวจหา Hb CS ร่วมกับ Hb E ได้อย่างแม่นยำจึงมีประโยชน์ต่อการคัดกรองงานวิจัยนี้จึงได้พัฒนาเทคนิค real-time PCR ร่วมกับ High Resolution Melting (HRM) analysis สำหรับตรวจตัวอย่างที่มีจีโนไทป์ที่เกี่ยวข้องระหว่าง Hb CS และ Hb E โดยออกแบบไพรเมอร์ที่มีความจำเพาะต่อบริเวณการกลายพันธุ์ของยีน *HBA2* และ *HBB* ทำการแยกความแตกต่างจากตัวอย่างดีเอ็นเอที่ทราบความผิดปกติ 8 จีโนไทป์ (heterozygous Hb E, homozygous Hb E, heterozygous Hb CS, homozygous Hb CS, heterozygous Hb Pakse', SEA/Hb CS, heterozygous Hb CS/heterozygous Hb E และ homozygous Hb CS/heterozygous Hb E) ผลการวิเคราะห์พบว่าลักษณะ melting pattern จากเทคนิค HRM สามารถแยกความแตกต่างของ ทั้ง 8 จีโนไทป์ได้อย่างชัดเจน การพัฒนาเทคนิคนี้จะเป็นประโยชน์ต่อการเพิ่มศักยภาพในการตรวจวินิจฉัย Hb CS ที่อาจแฝงอยู่ในผู้ที่มียีน Hb E รวมถึงการป้องกันการเกิดโรคที่เกี่ยวข้องกับ Hb CS ในอนาคต

คำสำคัญ : ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง ฮีโมโกลบินอี เทคนิค HRM เทคนิค real-time PCR ธาลัสซีเมีย

***Corresponding author. E-mail:** nonglakp@nu.ac.th



Iron overload induces NETosis associated with liver fibrosis in β -thalassemia mice

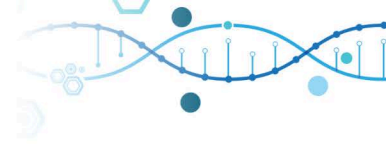
Nuttanan Pholngam^{1,2}, Rattanawan Thubthed^{2,3}, Parinda Jamrus¹, Benjaporn Kiatpakdee¹, Shahla Vilcassim^{2,4}, George Grigoriadis², Saovaros Svasti^{1,5}, Jim Vadolas^{1,*}, Pornthip Chaichompoo^{6,*},

¹Thalassemia Research Center, Institute of Molecular Biosciences, Mahidol University, Nakhon Pathom, Thailand. ²Centre of Cancer Research, Hudson Institute of Medical Research, Melbourne, Vic., Australia. ³Faculty of Medicine, Praboromarajchanok Institute, Ministry of Public Health, Nonthaburi, Thailand. ⁴School of Clinical Sciences at Monash Health, Monash University, Clayton, Vic., Australia. ⁵Department of Biochemistry, Faculty of Science, Mahidol University, Bangkok, Thailand. ⁶Department of Pathobiology, Faculty of Science, Mahidol University, Bangkok, Thailand.

* Correspondence: jim.vadolas@hudson.org.au, pornthip.chh@mahidol.ac.th

Abstract

Iron overload is a major contributor to liver pathology in β -thalassemia, ranging from fibrosis to hepatocellular carcinoma. However, the underlying mechanisms linking iron accumulation to liver injury remain incompletely understood. Neutrophil extracellular trap (NET)-osis may play important roles in iron-induced inflammation and the progression of liver fibrosis. This study investigated the effects of iron overload on NETosis-associated pathways in female 6-month-old β -thalassemia and wild-type mice. Iron-loaded mice received either 50 or 100 mg iron dextran, while unloaded mice served as controls. Liver iron accumulation increased in dose-dependent manner following iron administration. According to liver histology using hematoxylin and eosin (H&E), three distinct grading patterns were identified: (i) iron-rich centers surrounded by minimal leukocyte infiltration, (ii) mixed lesions containing substantial iron and moderate leukocyte infiltration, and (iii) leukocyte-rich regions with minimal iron. Then, HALO AI image analysis software was employed to merge H&E and immunofluorescence staining for leukocyte (CD45) and NETosis (citrullinated histone H3, CitH3 and myeloperoxidase, MPO). Quantitative image analysis revealed a significant increase in CitH3⁺MPO⁺CD45⁺ cells in iron-overloaded mice, while Western blot analysis confirmed elevated MPO expression. Additionally, Picrosirius red staining demonstrated significantly increased collagen deposition in iron-overloaded mice, indicating the development of liver fibrosis associated with chronic inflammation and iron accumulation. These findings identify



NETosis as a key inflammatory mechanism contributing to the pathogenesis of iron-induced liver fibrosis in β -thalassemia. Therefore, monitoring liver iron accumulation and combining iron chelation with anti-inflammatory strategies may represent promising approaches for managing severe iron overload and preventing liver complications in β -thalassemia patients.

Keywords: NETosis, Iron overload, Liver pathology, Inflammation, β -thalassemia

Ethics approval statement: This study was approved by the Institute of Molecular Biosciences Animal Care and Use Committee, Mahidol University (IMB-ACUC), approval number IMB-ACUC 2023/015. All experiments were performed in accordance with the Animal Research: Reporting of In Vivo Experiments (ARRIVE) guidelines and the American Veterinary Medical Association (AVMA) Guidelines for the Euthanasia of Animals (2020).

Funding: This work was supported by Mahidol University (Basic Research Fund: fiscal year 2026; FFMY-209/2569 and FFMY-210/2569); and National Research Council of Thailand (NRCT) (N42A670732).

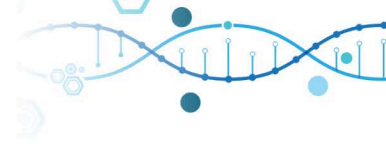


การประเมินประสิทธิภาพเทคโนโลยี Long-Read Sequencing สำหรับการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมีย ในประเทศไทย

ณัฐดนัย พุทธิสววงศ์

บทนำ โรคธาลัสซีเมียเป็นปัญหาสาธารณสุขสำคัญของประเทศไทย การตรวจคัดกรองด้วยวิธีมาตรฐานในปัจจุบันอาจมีข้อจำกัดในการตรวจหาการกลายพันธุ์เชิงโครงสร้างและความผิดปกติที่ซับซ้อน และใช้ระยะเวลานานกว่าจะทราบถึงผลการตรวจวินิจฉัย **วัตถุประสงค์** เพื่อประเมินศักยภาพของเทคโนโลยี Long-Read Sequencing (LRS) ในการตรวจวิเคราะห์ธาลัสซีเมียในประเทศไทย **วัสดุ/วิธีการ** ตัวอย่างเลือดที่ผ่านการตรวจคัดกรองจากงานบริการของกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ในปีงบประมาณ 2567 จำนวน 278 ตัวอย่าง ที่มีผล Short-Read Sequencing (SRS) ถูกนำมาตรวจวิเคราะห์ด้วย LRS และเปรียบเทียบผลการตรวจวิเคราะห์ผล LRS ให้ผลสอดคล้องกับวิธีมาตรฐานจำนวน 269 ตัวอย่าง (96.76%) และพบผลไม่สอดคล้อง 9 ตัวอย่าง (3.24%) ซึ่งประกอบด้วยการตรวจพบ β -thalassemia deletion ขนาดใหญ่ เช่น HPFH6 deletion และ Filipino deletion รวมถึง α -thalassemia structural variant ที่วิธีเดิมตรวจไม่ครอบคลุม นอกจากนี้ยังตรวจพบ HBD variants จำนวน 4 ตัวอย่าง และการวิเคราะห์ phasing ของการกลายพันธุ์ ได้ 16 ตัวอย่าง แบ่งเป็น in-cis 3 ตัวอย่าง และ in-trans 13 ตัวอย่าง **วิจารณ์** LRS เป็นเทคโนโลยีที่มีความแม่นยำสูง สามารถตรวจพบการกลายพันธุ์ได้ครอบคลุม กว่าวิธีมาตรฐาน ช่วยเพิ่มประสิทธิภาพการวินิจฉัยธาลัสซีเมียที่ซับซ้อน ซึ่งเป็นข้อมูลสำคัญต่อการประเมิน ความเสี่ยงทางพันธุกรรม ในครอบครัว และใช้ระยะเวลาการตรวจวิเคราะห์ค่อนข้างไวเพียง 4-7 วันเมื่อ เทียบกับการตรวจคัดกรองในปัจจุบัน **สรุป** LRS มีศักยภาพในการบูรณาการเข้าสู่ระบบบริการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียของประเทศไทย ในอนาคต

คำสำคัญ: ธาลัสซีเมีย, การตรวจทางพันธุกรรม, Long-Read Sequencing, Structural Variant, Phasing



OC001/P007

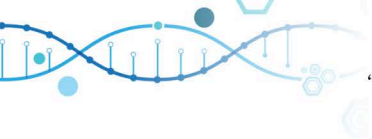
Building a Provincial Network for Pediatric Transfusion-Dependent Thalassemia Care: Key Success Factors from Community Hospitals

Pitchayanan Kuwatjanakul, Nongnut Waikaew, Supawan Kamchai, Udon Thani Hospital

Background: Transfusion-Dependent Thalassemia (TDT) requires lifelong blood transfusions and iron chelation therapy to prevent severe complications and maintain quality of life. In Udon Thani, many pediatric TDT patients live in rural areas, where centralized care at the provincial hospital creates financial, educational, and access burdens for families. To address these challenges, Udon Thani Hospital established a provincial network of specialized pediatric TDT clinics across 18 community hospitals in 2019. This study aimed to explore service delivery models and identify key success factors supporting effective pediatric TDT care within community hospitals.

Methods: A qualitative study was conducted from June to September 2024 across 18 community hospitals in Udon Thani. Purposive sampling recruited multidisciplinary healthcare providers, including physicians, nurses, and laboratory technicians involved in TDT services. Data were collected through questionnaires and focus group discussions conducted in three phases: baseline service assessment, hospital-based multidisciplinary discussions, and profession-specific focus groups. Qualitative data were analyzed using content analysis.

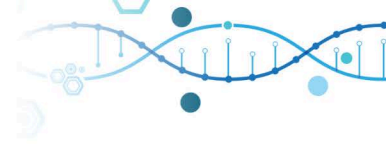
Results: Qualitative analysis identified five key factors contributing to the success of the pediatric Transfusion-Dependent Thalassemia (TDT) care system in community hospitals in Udon Thani. First, nurses played a central role in ensuring continuity of care through case management, protocol-driven monitoring, and strong relationships with families. Second, interprofessional collaboration supported by digital communication platforms enhanced real-time coordination and data sharing among healthcare teams. Third, patient-centered service models, including one-stop transfusion services and proactive blood inventory planning, improved efficiency and reduced patient burden. Fourth, the hub-and-spoke network with Udon Thani Hospital provided accessible specialist mentorship, annual supervision, and shared learning opportunities for community hospitals. Finally, humanistic and psychosocial care approaches strengthened



family trust, promoted adherence, and encouraged community engagement in blood donation activities. Together, these findings demonstrate that successful pediatric TDT care relies on integrated teamwork, adaptive service systems, regional support networks, and compassionate patient-centered care.

Discussion: Successful decentralized pediatric TDT care depended on strong nursing leadership, multidisciplinary collaboration, digital coordination, and patient-centered service models.

Conclusion: Integrated teamwork, regional mentorship, and adaptive community-based care models are essential for sustaining high-quality pediatric TDT care in resource-limited settings.



OC002

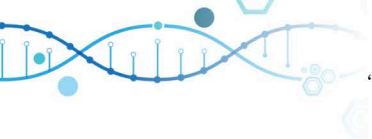
Long-Term Splenectomy Induces Hypercoagulability and Iron Overload in a β -Thalassemia Mouse Model

Benjaporn Kiatpakdee¹, Dungdol Narasirilirk², Suwathida Chumpuchanaphai^{3,4}, Parinda Jamrus¹, Nuttanan Pholngam^{1,4}, Parin Suwannaprapha⁵, Suthat Fucharoen¹, Pornthip Chaichompoo³, Saovaros Svasti^{1,6,*}

¹Thalassemia Research Center, Institute of Molecular Biosciences, Mahidol University, Nakhon Pathom, Thailand; ²Experimental Animal Unit, Institute of Molecular Biosciences, Mahidol University, Nakhon Pathom, Thailand; ³Department of Pathobiology, Faculty of Science, Mahidol University, Bangkok, Thailand; ⁴Graduate Program in Molecular Medicine, Faculty of Science, Mahidol University, Bangkok, Thailand; ⁵Department of Pre-Clinic and Applied Animal Science, Faculty of Veterinary Science, Mahidol University, Nakhon Pathom, Thailand; ⁶Department of Biochemistry, Faculty of Science, Mahidol University, Bangkok, Thailand.

* Correspondence: saovaros.sva@mahidol.ac.th

β -Thalassemia is a genetic disorder characterized by defective β -globin synthesis, resulting in ineffective erythropoiesis, severe anemia, iron overload and hypersplenism. Splenectomy is a common therapeutic intervention; however, it is associated with several serious complications, including increased susceptibility to infections, dysregulated iron homeostasis, thrombocytosis, and elevated levels of extracellular vesicles (EVs). Together, these factors contribute to a hypercoagulable state, promoting thromboembolism, pulmonary hypertension, and heart failure, which are major contributors to morbidity and mortality in β -thalassemia patients. The mechanisms by which iron overload and EVs contribute to hypersplenism, and the impact of splenectomy on vasculopathy in β -thalassemia, remain poorly understood. These knowledge gaps hinder effective clinical management and the development of novel diagnostic and therapeutic strategies. Therefore, robust animal models are urgently needed to investigate these mechanisms and evaluate potential therapeutic interventions. This study validated a long-term splenectomized β -thalassemia mouse model for investigating post-splenectomy complications. Hematological parameters, circulating EV profiles, and tissue iron accumulation were assessed 10 months after surgery. Prior to splenectomy, mice exhibited characteristic thalassemic features, including reticulocytosis, without evidence of platelet



activation. In contrast, 10 months after splenectomy, mice developed severe hemolytic anemia accompanied by marked increases in immature reticulocytes, immature platelets, and platelet aggregates. This prothrombotic phenotype was associated with enhanced platelet activation and significant elevations in both red blood cell-derived and platelet-derived EVs. Furthermore, bone marrow analysis revealed expansion of early erythroid precursors, reflecting increased erythropoietic stress in response to anemia, together with substantial iron accumulation in the liver and duodenum. In conclusion, this model closely recapitulates the post-splenectomy hypercoagulability, compensatory erythropoiesis, and dysregulated iron metabolism observed in patients with β -thalassemia. It provides a robust and practical platform for investigating vascular complications and evaluating novel therapeutic approaches aimed at improving patient quality of life.

Keywords: Extracellular vesicles, Splenectomy, β -Thalassemia mouse, Thromboembolism, Iron overload

Ethics approval statement: This study was approved by the Institute of Molecular Biosciences Animal Care and Use Committee, Mahidol University (IMB-ACUC), approval number IMB-ACUC 2025/003. All experiments were performed in accordance with the Animal

Research: Reporting of In Vivo Experiments (ARRIVE) guidelines and the American Veterinary Medical Association (AVMA) Guidelines for the Euthanasia of Animals (2020).

Funding: This work was supported by Mahidol University (Basic Research Fund: fiscal year 2026; FF-201/2569) and National Research Council of Thailand (NRCT) (N42A670732).



Identification of Novel Regulators of Fetal Hemoglobin Induction in β -Thalassemia/HbE Erythroid Progenitor Cells

Pongpon Phuwakanjana^{1,2}, Supathra Phoaubon¹, Tiwaporn Nualkaew³, Usa Nuttapolwat¹, Kittiphong Paiboonsukwong¹, Jittima Piriyapongsa⁴, Pavita Kaewpromma⁴, Duantida Songdej⁵, Suradej Hongeng⁵, Suthat Fucharoen¹, Natee Jearawiriyapaisarn¹

¹Thalassemia Research Center, Institute of Molecular Biosciences, Mahidol University,

²Department of Biochemistry, Faculty of Medicine Siriraj Hospital, Mahidol University,

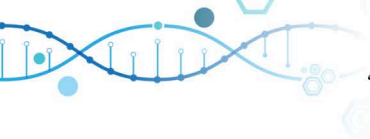
³School of Allied Health Sciences, Walailak University, ⁴National Biobank of Thailand,

National Center for Genetic Engineering and Biotechnology, National Science and

Technology Development Agency, ⁵Department of Pediatrics, Faculty of Medicine

Ramathibodi Hospital, Mahidol University

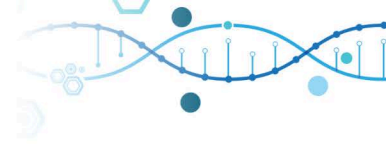
Induction of fetal hemoglobin (HbF; $\alpha 2\gamma 2$) is a well-established therapeutic strategy for β -thalassemia. Thalidomide and its analogs, including lenalidomide and pomalidomide, are FDA-approved immunomodulatory drugs (IMiDs) used for the treatment of multiple myeloma and have been shown to stimulate HbF expression in erythroid cells derived from healthy donors and patients with sickle cell disease or β -thalassemia/HbE. Despite the therapeutic potential of IMiDs, the exact mechanisms by which these compounds induce HbF expression remain unclear. This study aimed to gain a comprehensive understanding of the mechanisms underlying pomalidomide, a representative of IMiDs, in cultured erythroid cells derived from β -thalassemia/HbE patients. RNA sequencing analysis of pomalidomide treated erythroid cells identified 23 significantly upregulated genes and 15 significantly downregulated genes. Interestingly, lentivirus-mediated short hairpin RNA knockdown of one of the downregulated candidate genes, IKBKE (inhibitor of nuclear factor kappa B kinase subunit epsilon), increased HbF levels to approximately 30% in erythroid progenitors derived from healthy donors and 20% in those derived from patients with β -thalassemia/HbE. Further studies are underway to elucidate the role of IKBKE in HbF regulation. These findings suggest that IKBKE may represent a novel regulator of HbF expression and a potential therapeutic target for HbF induction in β -hemoglobinopathies.



Keywords: β -thalassemia, Fetal hemoglobin induction, Immunomodulatory drugs, RNA sequencing

Acknowledgments: This work was supported by grants from Mahidol University (Basic Research

Fund: fiscal year 2022 and MRC-IM 02/2565) to K.P. and S.H.P.P. was supported by the Siriraj Graduate Scholarship.



OC004/P009

Development of Blood Bank Laboratory Services for Antigen-matched Transfusion in Thalassemia at a Community Hospital

Chatchai Ooparee, Chaiyapon Intachai, Kannichaporn Chotcharee, Rattanaporn

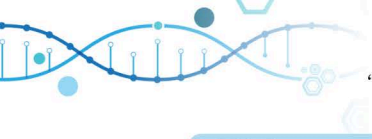
Piyakapho, Thanisorn Amwongsa, Naphatsorn Sianglam

Medical Technology Department, Phra Ajarn Mun Bhuridatto Hospital, Sakon Nakhon
Provincial Health Office

Abstract

Repeated transfusions in patients with thalassemia increase the risk of alloimmunization against red blood cell antigens, particularly E, c, and Mi^a , which are highly prevalent in the Thai population. Although antigen-matched transfusion is the standard preventive approach, most community hospital blood bank laboratories lack the capacity to perform antigen typing. This descriptive retrospective study aimed to report the outcomes of developing antigen typing and antigen-matched transfusion services at the blood bank laboratory of Phra Ajarn Mun Bhuridatto Hospital, Sakon Nakhon Province. A total of 59 thalassemia patients receiving regular transfusions between January 1 and December 31, 2025, were included: 17 patients aged 0-15 years and 42 patients aged 16 years and older. Two patients had pre existing alloantibodies at enrollment. Antigen typing for E, c, and Mi^a was performed using the standard tube technique. Antigen-compatible blood was selected for each transfusion, and alloimmunization was monitored by antibody screening before each transfusion. A total of 116 transfusion episodes (136 units) of antigen-matched blood were provided: 31 episodes in the 0-15 age group and 85 in the 16-and-older group. No new alloimmunization was detected throughout the study period. Implementing antigen typing and antigen-matched transfusion services in a community hospital blood bank laboratory is feasible across all age groups and effectively prevents alloimmunization in regularly transfused patients with thalassemia.

Keywords: blood bank, antigen typing, antigen-matched transfusion, thalassemia, alloimmunization



Dysregulated molecular signaling pathways underlying PMA-induced neutrophil extracellular trap responses in β -thalassemia

Rattanawan Thubthed^{1,2}, Rattanaporn Praneetponkang^{1,3}, Potchaman Sittipaisankul⁴, Chayada Thiengtavor^{1,3,5}, Suwathida Chumpuchanaphai^{1,3}, Kittiphong Paiboonsukwong⁶, Suthat Fucharoen^{6,7}, Kovit Pattanapanyasat⁸, Jim Vadolas^{9,10}, Duncan R. Smith¹¹, Saovaros Svasti^{6,12}, Pornthip Chaichompoo^{1,*}

¹Department of Pathobiology, Faculty of Science, Mahidol University, Bangkok, Thailand;

²Faculty of Medicine, Praboromarajchanok Institute, Ministry of Public Health, Nonthaburi,

Thailand; ³Graduate Program in Molecular Medicine, Faculty of Science, Mahidol

University, Bangkok, Thailand; ⁴Innovation Management and Academic Services, Office of

Research and Innovation Affair, Institute of Molecular Biosciences, Mahidol University,

Nakhon Pathom, Thailand; ⁵Faculty of Optometry, Ramkhamhaeng University, Bangkok,

Thailand; ⁶Thalassemia Research Center, Institute of Molecular Biosciences, Mahidol

University, Nakhon Pathom, Thailand; ⁷Samitivej Srinakarin Hospital, Bangkok, Thailand;

⁸Siriraj Center of Research Excellence for Microparticle and Exosome in Diseases, Faculty

of Medicine Siriraj Hospital, Mahidol University, Bangkok, Thailand; ⁹Centre for Cancer

Research, Hudson Institute of Medical Research, Melbourne, Australia; ¹⁰Department of

Molecular and Translational Science, Monash University, Melbourne, Australia;

¹¹Molecular Pathology Laboratory, Institute of Molecular Biosciences, Mahidol University,

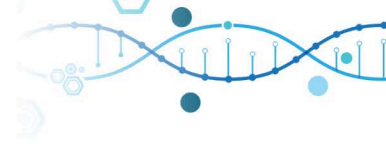
Nakhon Pathom, Thailand; and ¹²Department of Biochemistry, Faculty of Science, Mahidol

University, Bangkok, Thailand.

*Corresponding author: pornthip.chh@mahidol.ac.th

Abstract

Bacterial infection is a major cause of morbidity and mortality in β -thalassemia patients and is associated with iron overload and splenectomy-induced immune dysfunction. Our previous studies demonstrated that neutrophils from splenectomized β -thalassemia/HbE patients exhibit impaired phagocytic and oxidative burst activities, reduced CXCR2 expression leading to defective migration, hyposegmented morphology, and attenuated neutrophil extracellular trap (NET) formation following stimulation with

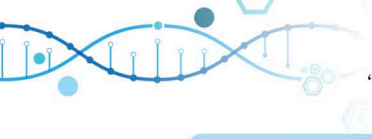


phorbol 12-myristate 13-acetate (PMA) and lipopolysaccharide (LPS). However, the molecular mechanisms underlying impaired NET responses remain poorly understood. In this study, neutrophils were isolated from splenectomized and non-splenectomized β -thalassemia/HbE patients and normal subjects. PMA stimulation increased ERK1/2 expression and induced NET formation and neutrophil aggregation in all groups. Notably, neutrophils from non-splenectomized patients exhibited enhanced web-like NET formation, whereas neutrophils from splenectomized patients remained at an early stage of NETs, suggesting impaired NET maturation. To investigate the signaling pathways involved, neutrophils were pretreated with inhibitors targeting MEK, ERK, NOX2, MPO, and PAD4 prior to PMA stimulation. Surprisingly, inhibition of these pathways did not significantly affect total NET formation in splenectomized patients but promoted the development of the web-like NET phenotype. In contrast, inhibition of the MEK, ERK, NOX2, and PAD4 pathways reduced web-like NET formation in normal subjects, indicating distinct regulatory mechanisms governing NET morphology between normal subjects and splenectomized β -thalassemia patients. These findings identify the MEK, ERK, NOX2, and PAD4 pathways as important regulators of NET responses in healthy neutrophils. However, the persistence of NET formation despite pathway inhibition in splenectomized patients suggests the involvement of alternative signaling mechanisms. Furthermore, the enhanced web-like NET phenotype observed following pathway inhibition raises the possibility that modulation of these pathways may restore protective NET responses. Targeting these pathways may therefore represent a promising drug-repurposing strategy to improve neutrophil-mediated antibacterial defense in β -thalassemia patients.

Keywords: Infection, Neutrophil extracellular trap, Thalassemia, Molecular signaling

Ethics approval statement: This study was performed in accordance with the Helsinki declaration and was approved by the Mahidol University Central Institutional Review Board (MU-CIRB), approval number: COA. No. MU-CIRB2021/069.2503 (Protocol No. MU-CIRB 2021/082.1102); and the Human Research Ethics Committee, Nakhonpathom Hospital, approval number: COA. No. 021/2022, 017/2023, 021/2024, 015/2025 and 018/2026 (Protocol No. NPH-REC No.009/2022).

Funding: This work was supported by Mahidol University (Basic Research Fund: fiscal year 2026; FFMY-209/2569 and FFMY-210/2569); and National Research Council of Thailand (NRCT) (N42A650870 and N42A670732).



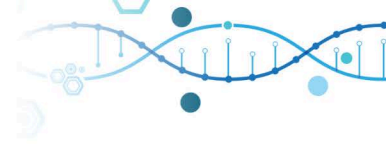
Effects of Aspirin and DNase I on Neutrophil Extracellular Trap Formation and Thrombosis in β -Thalassemia

Suwathida Chumpuchanaphai^{1,2}, Dungdol Narasirilirk³, Parinda Jamrus³, Nuttanan Pholngam^{1,3}, Rattanawan Thubthed^{1,4}, Rattanaporn Praneetponkang^{1,2}, Chayada Thiengtavor^{1,2,5}, Kittiphong Paiboonsukwong³, Suthat Fucharoen³, Benjaporn Kiatpakdee³, Sukonthar Ngampramuan⁶, Saovaros Svasti^{3,7}, Pornthip Chaichompoo^{2,*}

¹Graduate Program in Molecular Medicine, Faculty of Science, Mahidol University, Bangkok, Thailand; ²Department of Pathobiology, Faculty of Science, Mahidol University, Bangkok, Thailand; ³Thalassemia Research Center, Institute of Molecular Biosciences, Mahidol University, Nakhon Pathom, Thailand; ⁴Faculty of Medicine Praboromrajchanok Institute, Ministry of Public Health, Nonthaburi, Thailand; ⁵Faculty of Optometry, Ramkhamhaeng University, Bangkok, Thailand; ⁶Research Center for Neuroscience, Institute of Molecular Biosciences, Mahidol University, Nakhon Pathom, Thailand; ⁷Department of Biochemistry, Faculty of Science, Mahidol University, Bangkok, Thailand.

*Corresponding author: pornthip.chh@mahidol.ac.th

Thromboembolism (TE) is a major cause of death in β -thalassemia, especially after splenectomy. Evidence indicates that immunothrombosis contributes to TE, where chronic platelet activation and neutrophil dysfunction promote neutrophil extracellular trap (NET) formation, enhancing coagulation and thrombus development. We hypothesize that excessive NET formation contributes to thrombosis in β -thalassemia and targeting NETs may reduce thrombus formation. This study evaluated aspirin and deoxyribonuclease I (DNase I) as anti-NET agents using both in vitro and in vivo models. In vitro, neutrophils from splenectomized β thalassemia/HbE patients (n = 5), non-splenectomized patients (n = 5) and normal subjects (n = 5) were divided into five experimental conditions and treated with PGI₂-resting platelets, ADP-activated platelets, aspirin primed ADP-activated platelets, combined DNase I and ADP-activated platelets, or medium as a baseline control. NET formation was assessed by confocal microscope. Co-incubation of neutrophils with ADP-activated platelets promoted NETs, whereas PGI₂-resting platelets had no effect.

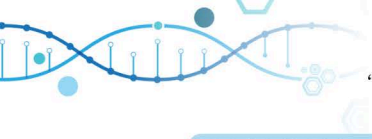


Aspirin or DNase I treatment inhibited NET formation induced by ADP-activated platelets. In vivo, female 2–3-month-old β thalassemia and wild-type mice received intraperitoneal injections of aspirin or DNase I before FeCl₃-induced carotid artery thrombosis. NSS-treated mice with and without FeCl₃ application served as positive and negative controls, respectively. FeCl₃-induced thrombosis significantly increased circulating CD105+ICAM-1+ endothelial cells, indicating endothelial injury. In contrast, circulating EVs, P-selectin-positive platelets, PS exposed platelets and erythrocytes, and platelet counts were reduced, suggesting their role in clot formation, which was confirmed by histological examination of the carotid artery. Laser speckle imaging demonstrated that aspirin and DNase I markedly attenuated FeCl₃-induced thrombus formation, resulting significantly preserved carotid blood perfusion (% of baseline) with $81.25 \pm 11.59\%$ (aspirin) and $85.73 \pm 3.44\%$ (DNase I) versus $58.45 \pm 3.37\%$ in the positive control ($p < 0.05$). These findings support targeting platelet activation and NETs as potential therapeutic strategies for thrombosis prevention in β -thalassemia.

Keywords: β -thalassemia; anti-neutrophil extracellular traps; thrombosis; aspirin; deoxyribonuclease I

Ethics approval statement: This study was performed in accordance with the Helsinki declaration and was approved by the Mahidol University Central Institutional Review Board (MU-CIRB), approval number: COA. No. MU-CIRB2021/069.2503 (Protocol No. MU-CIRB 2021/082.1102); the Human Research Ethics Committee, Nakhonpathom Hospital, approval number: COA. No. 021/2024 (Protocol No. NPH-REC No. 021/2022, 017/2023, 021/2024, 015/2025 and 018/2026). Written informed consent was obtained from all individual participants included in the present study. This study was approved by the Institute of Molecular Biosciences Animal Care and Use Committee, Mahidol University (IMB-ACUC), approval number COA. NO. IMB-ACUC 2024/0007. All experiments were performed in accordance with the Animal Research: Reporting of In Vivo Experiments (ARRIVE) guidelines and the American Veterinary Medical Association (AVMA) Guidelines for the Euthanasia of Animals (2020).

Funding: This work was supported by the National Research Council of Thailand (NRCT), the Science Achievement Scholarship of Thailand (SAST); the National Research Council of Thailand (NRCT) (N42A670732); the National Research Council of Thailand (NRCT) and Mahidol University (N42A650349); and Mahidol University (Basic Research Fund: fiscal year 2026; FFMY-209/2569 and FFMY-210/2569).



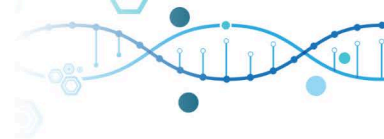
Testing the Effectiveness of "ThalPred" Program on Treatment Guidelines and Counseling for Pregnant Women with Anemia

Jeerapun Sonklin¹, Chayanit Pratiphanawat²

This research utilized the "ThalPred" program to analyze the mean values of Thalassemia Trait (TT) using CBC results from anemic pregnant women (Hct < 33 vol%). The objectives were to determine the mean TT values and develop a regression equation for assessing the necessity of iron supplementation (Ferrous Fumarate) in pregnant women. This retrospective cohort study was conducted from June 1, 2023, to May 31, 2024, at the Health Promotion Center Region 7, Khon Kaen. The study included 100 purposively selected participants, divided equally into two groups: 50 non-thalassemia carriers/disease and 50 thalassemia carriers/disease. The "ThalPred" program, developed by Mahidol University, was used for data analysis.

The results showed that the non-thalassemia trait/disease group (normal MCV, MCH) had a mean TT value ≤ 0.5 , while the thalassemia trait/disease group (abnormal MCV or MCH) had a mean TT value > 0.5 . For cases with TT > 0.5 , anemia could be classified using MCV values: MCV ≥ 70 indicating thalassemia trait tendency, and MCV < 70 suggesting thalassemia disease. The regression equation derived was $\text{thal}_{12} = 0.848 + 1.271(\text{TT}) + \varepsilon$. Iron supplementation could be administered to anemic pregnant women when $\text{thal}_{12} < 1.5$ (passing thalassemia screening) or $\text{thal}_{12} \geq 1.5$ (failing thalassemia screening). Therefore, CBC results processed through the "ThalPred" program can be used to determine iron supplementation requirements.

Keywords: ThalPred Program, Pregnant Women, Anemia



OP002/P011

ผลของการให้ความรู้ด้วยสื่อวิดีโอต่อความรู้และทัศนคติเกี่ยวกับโรคเลือดจางธาลัสซีเมียในคู่สมรสที่มารับบริการฝากครรภ์โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ ศูนย์อนามัยที่ 7 ขอนแก่น

The Effects of Video-Based Education on Knowledge and Attitudes Toward Thalassemia Among Couples Attending Antenatal Care at the Health Promotion Hospital, Regional Health Center 7 Khon Kaen

งามตา อินธิจักร พยม. โรงพยาบาลพล จ.ขอนแก่น

การให้ความรู้เรื่องโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในหญิงตั้งครรภ์ส่วนมากเป็นการบรรยายทำให้หญิงตั้งครรภ์และคู่สมรสไม่ชัดเจนและเป็นการให้ความรู้ไม่เฉพาะกลุ่ม อาจทำให้เกิดความเครียดและวิตกกังวล โดยเฉพาะในกลุ่มหญิงตั้งครรภ์ที่มีการคัดกรองโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่ผิดปกติ วัตถุประสงค์เพื่อเปรียบเทียบคะแนนความรู้และทัศนคติเรื่องโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียระหว่างคู่สมรสที่ได้รับรู้ด้วยสื่อวิดีโอและคู่สมรสที่ได้รับรู้แบบปกติ โดยนำทฤษฎีการเรียนรู้ของ Bandura (1986) กระบวนการเรียนรู้ผ่านตัวแบบมาประยุกต์ใช้ในการสร้างสื่อวิดีโอ ดังนั้นผู้วิจัยจึงมีความสนใจสร้างสื่อวิดีโอ เพื่อใช้ในการให้ความรู้แก่หญิงตั้งครรภ์แรกและคู่สมรส มีการสนทนากลุ่มเพื่อแลกเปลี่ยนเรียนรู้และการตั้งกลุ่มไลน์เพื่อใช้เป็นช่องทางในการสื่อสาร กลุ่มตัวอย่างหญิงตั้งครรภ์แรกและคู่สมรส จำนวน 76 คู่ กลุ่มทดลองและกลุ่มควบคุมกลุ่มละ 38 คู่ เครื่องมือวิจัยประกอบด้วยสื่อวิดีโอความรู้เรื่องโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย ผลการวิจัยพบว่าหญิงตั้งครรภ์แรกและคู่สมรสกลุ่มทดลองมีคะแนนความรู้และทัศนคติสูงกว่าหญิงตั้งครรภ์แรกและคู่สมรสกลุ่มควบคุมอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ ($p < .001$)

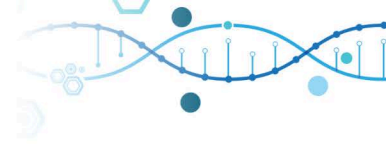
คำสำคัญ ธาลัสซีเมีย หญิงตั้งครรภ์แรกและคู่สมรส สื่อวิดีโอ ความรู้ ทัศนคติ



ความชุกการตรวจคัดกรองคู่เสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในหญิงตั้งครรภ์ที่มารับบริการฝากครรภ์โรงพยาบาลขอนแก่น

พัชรินทร์ สีหาทิพย์ โรงพยาบาลขอนแก่น

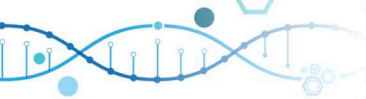
โรคธาลัสซีเมีย (Thalassemia) เป็นความผิดปกติทางพันธุกรรมของยีนที่ทำหน้าที่สร้างฮีโมโกลบิน ซึ่งถ่ายทอดแบบยีนด้อย นำไปสู่ภาวะซีดเรื้อรังและเป็นปัญหาสาธารณสุขที่รุนแรงในประเทศไทย โดยมีประชากรประมาณร้อยละ 40 เป็นพาหะของยีนธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบินผิดปกติ ภาวะวันออกเฉียงเหนือ มีความชุกของฮีโมโกลบินอีสูงถึงร้อยละ 30-50 ซึ่งหากคู่สมรสเป็นพาหะยีนกลุ่มเสี่ยงจะมีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคชนิดรุนแรงถึงร้อยละ 25 ต่อการตั้งครรภ์ ได้แก่ โรคฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอฟสฟีตัลลิส (Hb Bart's hydrops fetalis), โฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย (Homozygous β -thalassemia) และเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (β -thalassemia/Hb E) ซึ่งส่งผลกระทบต่อคุณภาพชีวิตและภาระค่าใช้จ่ายทางการแพทย์ สูงถึง 4-8 ล้านบาทต่อราย **วัตถุประสงค์**ของการวิจัยครั้งนี้เพื่อศึกษาความชุกของโลหิตจางธาลัสซีเมีย และภาวะพาหะ ในหญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์พร้อมคู่สมรส ณ โรงพยาบาลขอนแก่น ศึกษาความชุกของ คู่เสี่ยงที่มีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็นโรคชนิดรุนแรงและศึกษาอุบัติการณ์จากการตรวจคัดกรองและการวินิจฉัย ก่อนคลอดเพื่อสนับสนุนการวางแผนเชิงยุทธศาสตร์ **วัสดุและวิธีการศึกษา**เป็นการวิจัยทางระบาดวิทยา เชิงพรรณนาแบบย้อนหลัง (Retrospective Study) โดยรวบรวมข้อมูลระหว่างปี พ.ศ. 2564-2567 จาก ระบบฐานข้อมูลห้องปฏิบัติการ (LIS) และเวชระเบียนของโรงพยาบาลขอนแก่น กลุ่มตัวอย่างคือ หญิงตั้งครรภ์ และคู่สมรสที่มาฝากครรภ์รวม 4,401 คู่ เครื่องมือที่ใช้ประกอบด้วยการตรวจความสมบูรณ์ของเม็ดเลือด (CBC) เพื่อหาค่า MCV และ MCH ด้วยเครื่องวิเคราะห์อัตโนมัติ การวิเคราะห์ชนิดฮีโมโกลบิน (Hb typing) ด้วยเทคนิค High Performance Liquid Chromatography (HPLC) และการตรวจวิเคราะห์ดีเอ็นเอ (DNA analysis) ด้วยเทคนิค Real-Time PCR เพื่อหาการกลายพันธุ์ของยีน α -thalassemia 1 (SEA deletion) และ β -thalassemia วิเคราะห์ข้อมูลด้วยสถิติเชิงพรรณนา ได้แก่ ความถี่และร้อยละ **ผลการศึกษาพบว่า** หญิงตั้งครรภ์มีอายุเฉลี่ย 27.05 ปี มีค่า Hb เฉลี่ย 11.84 g/dl และ MCV เฉลี่ย 78.70 fL ขณะที่คู่สมรส มีอายุเฉลี่ย 29.11 ปี และ MCV เฉลี่ย 80.46 fL, รูปแบบการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินพบทั้งหมด 18 รูปแบบ โดยรูปแบบที่พบบ่อยที่สุดคือ A2A (Normal or non-clinically significant thalassemia) พบในภรรยา ร้อยละ 35.2 และสามีร้อยละ 44.5 รองลงมาคือพาหะฮีโมโกลบินอี (EA, Hb E $\geq 25\%$) พบในภรรยา ร้อยละ 30.8 และสามีร้อยละ 28.3, สำหรับการตรวจดีเอ็นเอพบพาหะ alpha-thalassemia 1 (SEA deletion) ในภรรยาร้อยละ 1.0 และสามีร้อยละ 1.1 และพบการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าชนิดต่างๆ เช่น codons 17 (A>T), codons 41/42 (-TTCT) และ TATA-28 (A>G) ในสัดส่วนที่น้อย, จากการประเมินความเสี่ยงพบคู่ ที่ไม่มีความเสี่ยงต่อโรคชนิดรุนแรง (No risk) จำนวน 4,181 คู่ (ร้อยละ 95.0) ในขณะที่พบคู่เสี่ยงต่อโรค



Hb Bart's hydrops fetalis 161 คู่ (ร้อยละ 3.7) คู่เสี่ยงต่อโรค β -thalassemia/Hb E 35 คู่ (ร้อยละ 0.8) และคู่ที่สงสัยว่าเสี่ยงต่อโรค β -thalassemia/Hb E (Suspected risk) 24 คู่ (ร้อยละ 0.5) **วิจารณ์ผล** ผลการศึกษาครั้งนี้สอดคล้องกับลักษณะทางระบาดวิทยาของประชากรในภาคตะวันออกเฉียงเหนือ ซึ่งมีความชุกของพาหะ Hb E สูงและพบการกระจายของพาหะธาลัสซีเมียในระดับที่ยังคงต้องเฝ้าระวังอย่างต่อเนื่อง การที่พบกลุ่ม A2A และ EA ในสัดส่วนสูงสะท้อนถึงภาระของพาหะในชุมชน และชี้ให้เห็นว่าการคัดกรองด้วย Hb typing เพียงอย่างเดียวอาจไม่เพียงพอในบางกรณี โดยเฉพาะกลุ่ม A2A ที่มีผลตรวจปกติแต่ไม่สามารถตัดภาวะ α -thalassemia ออกได้ทั้งหมด การพบกลุ่มดังกล่าวในสัดส่วนค่อนข้างมากจึงสนับสนุนความจำเป็นของการตรวจยืนยันทางพันธุกรรมเพิ่มเติม เพื่อเพิ่มความแม่นยำในการวินิจฉัย ลดการพลาดการวินิจฉัยพาหะ และช่วยให้การประเมินความเสี่ยงของทารกในครรภ์มีความถูกต้องมากขึ้น นอกจากนี้การให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมแก่คู่สมรสที่เป็นคู่เสี่ยงมีบทบาทสำคัญในการช่วยให้เกิดความเข้าใจเกี่ยวกับโอกาสการถ่ายทอดโรค แนวทางการติดตามครรภ์ และทางเลือกในการดูแลรักษาอย่างเหมาะสม

สรุปผล การศึกษานี้พบว่าหญิงตั้งครรภ์และคู่สมรสที่มารับบริการฝากครรภ์ ณ โรงพยาบาลขอนแก่น มีคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงร้อยละ 5.0 โดยคู่เสี่ยงต่อ Hb Bart's hydrops fetalis พบมากที่สุด ผลการศึกษาชี้ให้เห็นถึงความสำคัญของการคัดกรองเชิงรุก การตรวจยืนยันทางพันธุกรรมในกลุ่มที่มีข้อบ่งชี้ และการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมอย่างเป็นระบบ เพื่อสนับสนุนการป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ลดภาระโรคในระดับครอบครัวและระดับภูมิภาค และส่งเสริมการดูแลหญิงตั้งครรภ์อย่างมีประสิทธิภาพและยั่งยืน

คำสำคัญ: ความชุก, คู่เสี่ยงธาลัสซีเมีย, โรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง, Hb typing, DNA analysis



OP004/P013

การพัฒนารูปแบบส่งเสริมความร่วมมือในการให้ยารักษา ธาตุเหล็กเพื่อป้องกันภาวะโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็กใน เด็กอายุ 9–30 เดือน โดยประยุกต์ใช้ Appreciative Inquiry ร่วมกับสื่อมัลติมีเดีย

ภาวะโลหิตจางในเด็กไทยเป็นปัญหาสาธารณสุขที่สำคัญ มีสาเหตุหลักจากภาวะขาดธาตุเหล็ก (Iron Deficiency Anemia: IDA) และโรคธาลัสซีเมีย การเสริมธาตุเหล็กตั้งแต่วัยทารกและเด็กเล็กถือเป็นมาตรการป้องกันเชิงรุกที่สำคัญ อย่างไรก็ตาม ความร่วมมือในการให้ยาของผู้ปกครองยังคงเป็นอุปสรรคสำคัญต่อ ประสิทธิภาพของการป้องกัน การศึกษานี้มีวัตถุประสงค์เพื่อพัฒนาและทดสอบประสิทธิภาพของ รูปแบบ ส่งเสริมความร่วมมือในการให้ยารักษาธาตุเหล็กแก่บุตรหลาน สำหรับผู้ปกครองเด็กอายุ 9–30 เดือน โดยประยุกต์ใช้กระบวนการ Appreciative Inquiry (AI) ร่วมกับสื่อมัลติมีเดีย ดำเนินการวิจัยและพัฒนา 3 ระยะ ได้แก่ระยะที่ 1 สืบค้นและวิเคราะห์ปัจจัยเชิงบวกที่เอื้อต่อความร่วมมือในการให้ยาจากผู้ปกครอง ระยะที่ 2 พัฒนาสื่อมัลติมีเดียโดยบูรณาการข้อมูลจากระยะที่ 1 ร่วมกับองค์ความรู้ทางเภสัชกรรมด้านยา เสริมธาตุ เหล็ก และระยะที่ 3 ทดลองใช้รูปแบบที่พัฒนาผ่านกลุ่ม Line Open Chat กับผู้ปกครอง 30 ราย เป็นระยะเวลา 10 สัปดาห์ ประเมินผลด้วยแบบวัดความรู้และแบบประเมินความร่วมมือในการใช้ยาวิเคราะห์ เปรียบเทียบคะแนนก่อนและหลังการทดลองด้วยสถิติ Paired t-test หลังการทดลอง ผู้ปกครองมีคะแนน ความรู้เกี่ยวกับ การให้ยารักษาธาตุเหล็กเพิ่มขึ้นอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ จาก 9.13 ± 0.22 เป็น 12.77 ± 0.22 คะแนน และ คะแนนความร่วมมือในการให้ยาเพิ่มขึ้นจาก 7.60 ± 0.39 เป็น 9.57 ± 0.92 คะแนน ($p < 0.001$ ทั้งสองตัวชี้วัด) ผู้ปกครองมีความพึงพอใจต่อสื่อมัลติมีเดียและรูปแบบการให้ข้อมูลใน ระดับดีมาก สรุปได้ว่ารูปแบบ ส่งเสริมความร่วมมือที่พัฒนาขึ้นโดยใช้กระบวนการ Appreciative Inquiry ร่วมกับสื่อมัลติมีเดียผ่าน แพลตฟอร์ม Line Open Chat สามารถเพิ่มทั้งความรู้และความร่วมมือในการ ให้ยารักษาธาตุเหล็กได้อย่างมีประสิทธิภาพ รูปแบบนี้อาจเป็นแนวทางหนึ่งในการสนับสนุนการป้องกัน ภาวะโลหิตจางจากการขาดธาตุ เหล็กในเด็กปฐมวัย และควรมีการศึกษาในกลุ่มตัวอย่างที่ใหญ่ขึ้นเพื่อยืนยัน ประสิทธิภาพต่อไป

คำสำคัญ: ภาวะโลหิตจาง, ยารักษาธาตุเหล็ก, ความร่วมมือในการให้ยา, Appreciative Inquiry, สื่อมัลติมีเดีย



OP005/P014

ความหลากหลายทางพันธุกรรมของยีนที่เป็นสาเหตุของเบต้าธาลัสซีเมียในเขตสุขภาพที่ 3

ศิริกัญญา เพชรพิชัย^{*1}, จิตต์กาญจน์ สังข์จี่วังาม¹, อัมรา โยวัง¹ และ สิริภากร แสงกิจพร²

¹ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

²สำนักผู้ทรงคุณวุฒิกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

บทคัดย่อ

ปัจจุบันวิธีการตรวจหาชนิดการกลายพันธุ์เบต้าธาลัสซีเมียระดับยีนมีหลายเทคนิคประกอบกับชุด น้ำยามีชนิด β -globin mutation Southeast Asia panel (β -globin) แตกต่างกัน ดังนั้นการคัดเลือกวิธีการตรวจ และชุดน้ำยาตรวจวิเคราะห์ จึงมีความจำเป็นต้องเหมาะสมกับชนิดการกลายพันธุ์ที่พบในกลุ่มประชากร เมื่อศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์ มีความประสงค์เปิดบริการตรวจธาลัสซีเมียครบวงจร พบว่าไม่มีการศึกษาเกี่ยวกับชนิดและสัดส่วนของยีน β -thal ในประชากรพื้นที่เขตสุขภาพที่ 3 ดังนั้น การศึกษานี้จึงมีวัตถุประสงค์เพื่อสังเคราะห์ข้อมูลชนิดและสัดส่วนของยีน β -thal ในพื้นที่เขตสุขภาพที่ 3 โดยใช้ข้อมูลผลการตรวจยีน β -thal ด้วยวิธี DNA sequencing ระหว่างปีงบประมาณ 2564 ถึง 2566 จ านวน 101 ราย จากข้อมูลพบยีน β -thal จ านวน 15 ชนิด โดยพบร้อยละ 89.00 ได้แก่ Codons 41/42 (-TCTT), Codon 26 (GAG>AAG), -28 (A>G), Codon 17 (AAG>TAG), IVS1-5 (G>C), Codons 71/72 (+A) และ Codon 147 (+AC) และนอกจากนี้ยังพบยีนที่มีความสำคัญทางคลินิกร้อยละ 11.00 ได้แก่ -31 (A>G), Codon 26 (GAG>TAG), IVS1-1 (G>T), Codon 35 (TAC>TAA), IVS2-654 (C>T), Hb Malay, Hb Dhonburi และ Hb D-Punjab ซึ่งมี severity ชนิด β^0 , β^+ , β^+ (severe) และ Hb variant ที่ร้อยละ 51.37, 41.29, 4.59 และ 2.75 ตามลำดับ เมื่อประเมินความครอบคลุมของการกลายพันธุ์ด้วยชุดน้ำยา β -globin ชนิด 22 ยีน และ 23 ยีน พบความครอบคลุมที่ร้อยละ 89.92 และ 89.00 ตามลำดับ ดังนั้นศูนย์ฯ จึงเลือกใช้น้ำยาชุด 22 ยีน ตรวจด้วยวิธี Reverse dot blot (RDB) hybridization พร้อมทั้งวางระบบ Safety network ในกรณีที่ต้องตรวจ ไม่พบความผิดปกติด้วยวิธีดังกล่าว เพื่อเพิ่มความครอบคลุมและโอกาสตรวจพบความผิดปกติของยีน β -thal ที่มีความสำคัญทางคลินิกต่อไป

คำสำคัญ: ภาคเหนือตอนล่าง, beta thalassemia (β -thal), Reverse dot blot (RDB) hybridization, DNA sequencing, ความครอบคลุม



การเตรียมตัวอย่างควบคุมคุณภาพชนิดแห้งสำหรับการตรวจคัดกรองฮีโมโกลบินอีจากตัวอย่างที่เหลือจากการตรวจวิเคราะห์

ศิริกัญญา เพชรพิชัย¹, สิริลดา สุพรรณคง², สุวรรณ เลิศรู้³, จิตต์กาญจน์ สังข์วังงาม¹, บุรีสุวรรณ กิติพิทโชติ¹, ออมสิน ไม้สนธิ¹, นริศรา เก่งกลวิทย์¹, อัมรา โยวัง¹ และสิริภากร แสงกิจพร⁴

¹ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

²สถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

³สถาบันวิจัยวิทยาศาสตร์สาธารณสุข กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

⁴สำนักผู้ทรงคุณวุฒิกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

จากปัญหาการขาดแคลนตัวอย่างควบคุมคุณภาพการตรวจคัดกรองฮีโมโกลบินอีในโรงพยาบาลชุมชนพื้นที่เขตสุขภาพที่ 3 ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์เล็งเห็นความสำคัญของปัญหาดังกล่าว จึงมุ่งพัฒนาวิธีการเตรียมตัวอย่างควบคุมคุณภาพชนิดแห้งสำหรับการตรวจคัดกรองฮีโมโกลบินอี โดยรวบรวมตัวอย่างเลือดที่เหลือจากการตรวจวิเคราะห์ Hb typing และ Alpha thalassemia 1 อายุไม่เกิน 1 เดือน จากห้องปฏิบัติการพยาธิวิทยาคลินิก แบ่งเป็น 2 กลุ่ม คือ 1) Negative Control (NC) (A2A without Alpha thalassemia) และ 2) Positive Control (PC) (Hb E trait:Hb E>25%) ผสมรวมตามกลุ่มและปั่นล้าง ด้วย TBS buffer ที่ความเร็ว 1,000g 4°C นาน 10 นาที จำนวน 3 ครั้ง หลังจากนั้นจึงเตรียมตัวอย่างความเข้มข้น 50%cell บรรจุปริมาตร 400 µL/หลอด ทดสอบสภาวะทำแห้งแบบเยือกแข็งที่ -40°C, -50°C และ -60°C นาน 24 ชั่วโมง (PC และ NC อย่างละ 20 หลอดต่อสภาวะ) ประเมินความแห้งของตัวอย่าง พบว่าตัวอย่างที่สภาวะ -40°C, -50°C และ -60°C แห้งสมบูรณ์ที่ร้อยละ 100, 8.33 และ 0 ตามลำดับ เมื่อประเมินความถูกต้องและความคงตัวของตัวอย่างที่สภาวะ -40°C พบค่า Homogeneity PC และ NC เท่ากับ 0.0785 และ 0.0967 (Cochran critical value 95% เท่ากับ 0.389) ความคงตัวของตัวอย่างภายหลังละลายเก็บที่ 25°C -30°C และ 2°C -8 °C สามารถเก็บได้นาน 15 และ 60 วัน ตามลำดับ ดังนั้นผู้วิจัยจึงเลือกใช้สภาวะทำแห้งแบบเยือกแข็ง ที่ -40°C นาน 24 ชั่วโมง สำหรับการเตรียมตัวอย่างควบคุมคุณภาพชนิดแห้ง เพื่อสนับสนุนการควบคุมคุณภาพการตรวจคัดกรองฮีโมโกลบินอี สำหรับห้องปฏิบัติการทางการแพทย์ต่อไป

คำสำคัญ: Homogeneity, Stability, DCIP, Lyophilize และ left over specimen



P016

การออกแบบชุดตรวจฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริงและปากเซ ด้วยวิธีเรียลไทม์พีซีอาร์สำหรับตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ของ โรงพยาบาลศรีนครินทร์

วรวิญญ์ เลิศธรรม^{1*}, ประจวบ ชัยมณี¹, เกวลิน เพชรแสน¹, พชร คำวิสัยศักดิ์²

¹งานห้องปฏิบัติการเวชศาสตร์ชั้นสูง คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลศรีนครินทร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

²สาขาวิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลศรีนครินทร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

ฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง ($\alpha^{CS}\alpha$) และปากเซ ($\alpha^{PS}\alpha$) เป็นหนึ่งในการกลายพันธุ์ที่พบในทารกในครรภ์ ซึ่งชุดตรวจสำเร็จรูปชนิดเรียลไทม์พีซีอาร์ที่ใช้อยู่ วินิจฉัยได้เฉพาะ -_{SEA} และ -_{THAI} หรือตรวจ - $\alpha^{3.7\text{ kb}}$ และ - $\alpha^{4.2\text{ kb}}$ รวมด้วยแต่ยังไม่ครอบคลุม ดังนั้นการศึกษานี้จึงมีวัตถุประสงค์เพื่อออกแบบชุดตรวจ $\alpha^{CS}\alpha$ และ $\alpha^{PS}\alpha$ ด้วยวิธีเรียลไทม์พีซีอาร์เพื่อใช้วินิจฉัยตัวอย่างทารกในครรภ์ วิธีการ ศึกษาข้อมูลการตรวจทารกในครรภ์ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2563 ถึง 2568 และนำชุดตรวจที่ออกแบบมาเปรียบเทียบกับวิธีไฮบริดเซชันที่ใช้ในงานประจำ ผลการศึกษา จากข้อมูลทั้งหมด 76 รายพบความถี่อัลลีลชนิด -_{SEA}, $\alpha^{CS}\alpha$, - $\alpha^{3.7\text{ kb}}$, $\alpha^{PS}\alpha$, -_{THAI} และ - $\alpha^{4.2\text{ kb}}$ ร้อยละ 24.34, 19.74, 7.89, 3.29, 0.66 และ 0.66 ตามลำดับและนำตัวอย่างดีเอ็นเอที่ครอบคลุมจีโนมที่แตกต่างกัน 12 แบบ จำนวน 24 ตัวอย่างมาทดสอบกับชุดตรวจพบว่ามีความสอดคล้องกับวิธีไฮบริดเซชันและสถิติ Cohen's kappa เท่ากับ 1 สรุป ชุดตรวจที่ออกแบบเหมาะที่จะนำมาใช้ในงานประจำซึ่งช่วยลดเวลาลงได้ร้อยละ 50.13
วิจารณ์ ชุดตรวจ นี้ควรตรวจร่วมกับยีน -_{SEA}, -_{THAI}, - $\alpha^{3.7\text{ kb}}$, - $\alpha^{4.2\text{ kb}}$ เพื่อให้ครอบคลุมและการเลือกใช้วิธีการตรวจที่ รวดเร็วช่วยให้แพทย์ตัดสินใจในการรักษา เช่น วิธี IUT อย่างไรก็ดีตามอาจมีการกลายพันธุ์ชนิดอื่นที่ตรวจ ไม่พบซึ่งผู้วิจัยศึกษาเฉพาะชนิดที่พบได้บ่อยในโรงพยาบาลศรีนครินทร์เท่านั้น

คำสำคัญ: ฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง, ปากเซ, ทารกในครรภ์, เรียลไทม์พีซีอาร์, โรงพยาบาลศรีนครินทร์



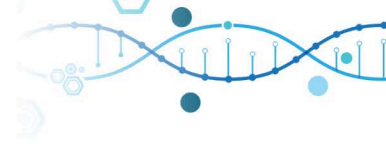
การใช้ EE score ในการแยก β^0 -thalassemia/HbE และ Homozygous HbE ในการตรวจ Hb Typing โดยใช้ Capillary Electrophoresis ในโรงพยาบาลนครปฐม

พิทักษ์ คิมนารักษ์ สุทัศน์ บุญยงค์ และสุกัญญา จำเล
กลุ่มงานเทคนิคการแพทย์และพยาธิวิทยาคลินิก โรงพยาบาลนครปฐม

บทคัดย่อ

ฮีโมโกลบิน E (HbE) เป็นฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบบ่อยที่สุดในประเทศไทย ปัญหาสำคัญที่พบในห้องปฏิบัติการ คือ ผลตรวจ Hb typing ของ β^0 -thalassemia/HbE (β^0 -thal/HbE) และ homozygous HbE ในผู้ป่วยที่มี Hb F อยู่ระหว่าง 5 -20 % แยกออกจากกันยาก จำเป็นต้องตรวจวิเคราะห์ระดับดีเอ็นเอ ซึ่งมีค่าใช้จ่ายสูงประมาณ 1,200 บาทต่อราย การศึกษานี้มีวัตถุประสงค์เพื่อประเมินประสิทธิภาพของ EE score (EE score = $7.3 \times \text{HbA}_2 + \text{HbF}$, cutoff > 60) (Singha et al., 2018) โดยใช้ผลตรวจ Hb typing ที่ได้จากเครื่อง Sebia Minicap Flex Piercing ในการคัดแยก β^0 -thal/HbE จาก homozygous HbE เพื่อลดการส่งตรวจดีเอ็นเอที่ไม่จำเป็น ศึกษาแบบ retrospective ในผู้ป่วย 45 ราย ณ ห้องปฏิบัติการโรงพยาบาลนครปฐม ระหว่างปี พ.ศ. 2566–2568 แบ่งเป็น β^0 -thal/HbE 13 ราย, β^+ -thal/HbE 2 ราย และ homozygous HbE 30 ราย ตรวจสอบความถูกต้องโดยเปรียบเทียบกับผลตรวจดีเอ็นเอ ผลการศึกษาพบว่า EE score มี Sensitivity 100%, Specificity 93.75%, PPV 86.67%, NPV 100% และ Accuracy 95.56% โดยผลบวกลงเป็น β^+ -thal/HbE ซึ่งมีค่า HbA_2 สูงในลักษณะเดียวกัน จากผลการศึกษาครั้งนี้พบว่าผู้ป่วยที่มี EE score ≤ 60 จำนวน 30 ราย เป็น homozygous HbE ทุกราย ดังนั้นการส่งตรวจดีเอ็นเอ อาจไม่จำเป็นในผู้ป่วยกลุ่มนี้ ทำให้ประหยัดค่าใช้จ่ายของโรงพยาบาลและสอดคล้องกับนโยบายด้านการลดค่าใช้จ่ายที่ไม่จำเป็น สรุปได้ว่า EE score เป็นเครื่องมือที่มีประสิทธิภาพสูงในการคัดแยก β^0 -thal/HbE จาก homozygous HbE ช่วยลดการตรวจดีเอ็นเอ ที่ไม่จำเป็นและประหยัดทรัพยากรได้อย่างมีนัยสำคัญ

คำสำคัญ: EE score, β^0 -thalassemia/HbE, homozygous HbE, Capillary Electrophoresis



P018

HIS ALERT สำหรับการตรวจ Hb typing ในผู้ป่วยรับเลือดภายใน 90 วัน

ในโรงพยาบาลเครือข่ายจังหวัดลำปาง

อัมไพ ภาชิต

กลุ่มงานเทคนิคการแพทย์ โรงพยาบาลลำปาง

การตรวจ Hemoglobin Typing ตรวจครั้งเดียวใช้ผลอ้างอิงได้ตลอดชีวิต หากตรวจในผู้ป่วยที่รับเลือดภายใน 90 วัน ผลจะคลาดเคลื่อนจากฮีโมโกลบินผู้บริจาค เดิมสับสนด้วยบุคคลเสี่ยงข้อมูลสูญหาย ทำให้ส่งตรวจผิดพลาดและกระทบการวินิจฉัย การศึกษานี้มีวัตถุประสงค์ประเมินประสิทธิภาพของระบบแจ้งเตือนอัตโนมัติ (HIS Alert) ที่เชื่อมโยงฐานข้อมูลธนาคารเลือดกับระบบสั่งตรวจ แบบ Real-time ดักจับความเสี่ยงได้ทันทีและขยายผลสู่เครือข่ายโรงพยาบาลชุมชนจังหวัดลำปาง โดยหากพบผู้ป่วยรับเลือดภายใน 90 วัน ระบบแสดง Pop-up ให้แพทย์เลือกยืนยันหรือยกเลิกรูปแบบวินิจฉัยกึ่งทดลองหลายสถานพยาบาล ก่อน-หลัง ในโรงพยาบาล 10 แห่ง เปรียบเทียบก่อนใช้ระบบ 1,778 ราย และหลังใช้ระบบ 1,669 ราย วิเคราะห์ด้วย Mixed-effects Logistic Regression ควบคุมความแตกต่างระหว่างโรงพยาบาล พบอัตราการใช้ส่งตรวจไม่เหมาะสมลดลงจากร้อยละ 5.74 เหลือ 4.07 ลดความเสี่ยงได้ร้อยละ 76 (aOR = 0.24, $p < 0.001$) ประหยัดค่าใช้จ่าย 24,440 บาทต่อปี สร้างมูลค่าแฝงคือป้องกันการวินิจฉัยผิดพลาดตั้งแต่ต้นทาง ลดภาระงานบุคลากรและลดการเจาะเลือดซ้ำ สรุปได้ว่าระบบ HIS Alert มีประสิทธิภาพสูงในการลดการสั่งตรวจที่ไม่เหมาะสม มีแผนขยายผล ครอบคลุม 12 โรงพยาบาล สนับสนุนนโยบาย RLU และระบบ One Province One Lab อย่างเป็น รูปธรรม

คำสำคัญ: ระบบแจ้งเตือนอัตโนมัติ, ฮีโมโกลบินไทป์บีง, ธาลัสซีเมีย, ระบบสารสนเทศโรงพยาบาล, การสั่งตรวจไม่เหมาะสม



A multiplex Gap-PCR assay for simultaneous detection of α^0 -thalassemia deletions (--SEA, --THAI, --CR, and --SA): prevalence and hematological characterization in Southern Thailand

Patcharawadee Prayalaw^{1*}, Thanet Prajantasen¹, Thamonwan Wongnasri², Yanisa Junpong²

¹Faculty of Medical Technology, Prince of Songkla University, Songkhla, Thailand

²Medical Technology student, Faculty of Medical Technology, Prince of Songkla University, Songkhla, Thailand

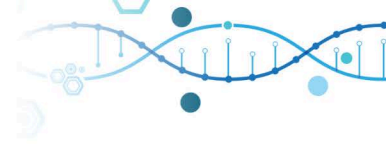
*Correspondence: patcharawadee.p@psu.ac.th

Background: α^0 -thalassemia is one of the most prevalent inherited monogenic disorders globally. Although α^0 thalassemia carriers remain asymptomatic, their union poses a risk of producing fetuses with homozygous α^0 thalassemia, a condition characterized by the severe Hb Bart's hydrops fetalis syndrome.

Objective: This study aimed to develop a multiplex Gap-PCR assay to identify the four α^0 -thalassemia deletions most frequently encountered in the Thai population, namely --SEA, --THAI, --CR, and --SA. **Materials and Methods:** Multiplex Gap-PCR was performed on 200 unrelated EDTA blood samples with a reduced mean corpuscular volume (MCV < 80 fL). These samples were collected between April and June 2026 from the Thalassemia Service Unit, Faculty of Medical Technology, Prince of Songkla University.

Results: The results demonstrated that the --SEA allele was dominant, with an allelic frequency of 8.0% (32/400). In contrast, --SA and --CR alleles were relatively rare, each exhibiting an identical frequency of 0.25% (2/400). Additionally, MCV, MCH, and RDW CV values differed significantly between the α^0 -thalassemia deletion-positive and deletion-negative groups ($p < 0.05$). **Conclusion:** This study successfully established a robust molecular diagnostic platform for the simultaneous genotyping of --SEA, --THAI, --CR, and --SA mutations in a single reaction. Furthermore, by characterizing the prevalence of --SA and --CR in Thailand, our findings provide a critical evidence base for designing effective prevention and control programs for severe α -thalassemia in this endemic region.

Keywords: α^0 -Thalassemia, Multiplex Gap-PCR, Molecular diagnosis, Southern Thailand



P020

Development of multiplex real time-PCR for detecting α^0 -thalassemia ($--^{SEA}$, $--^{THAI}$, $--^{CR}$, and $-^{SA}$) found in Thailand

Wittaya Jomoui^{1,2,3}, Rossarin Kanpean^{1,2,3}, Sanita Singsanan⁴, Kasama Wongprachum⁵, Punchita Rujirachaivej¹, Rawiporn Tiyasirichokchai¹, Prapaporn Panichchob¹, Paweesuda Rattanakoch², Praew Phermthong²

¹Department of Pathology, Maha Chakri Sirindhorn Medical Center, Faculty of Medicine, Srinakharinwirot University, Nakhon Nayok, Thailand

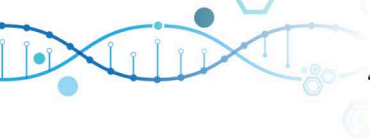
²Medical Genetic and Genomics Laboratory Unit, Maha Chakri Sirindhorn Medical Center, Faculty of Medicine, Srinakharinwirot University, Nakhon Nayok, Thailand

³Research cluster in Hematology and Genetic diseases, Faculty of Medicine, Srinakharinwirot University, Nakhon Nayok, Thailand

⁴Department of Medical Technology, Faculty of Allied Health Sciences, Burapha University, Chonburi, Thailand.

⁵Nutritional Science, Dietetics and Food Safety Program, Faculty of Public Health, Mahasarakham University, Maha Sarakham, Thailand

Hemoglobin (Hb) Bart's hydrops fetalis is a severe genetic disorder and a major public health concern in Southeast Asia, particularly in Thailand. Current screening strategies primarily target the two most common α^0 -thalassemia deletions ($--^{SEA}$ and $-^{THAI}$). However, rarer deletions can lead to diagnostic gaps. This study developed and validated a single-tube multiplex real-time PCR assay for the simultaneous detection of four clinically relevant α^0 -thalassemia deletions ($--^{SEA}$, $--^{THAI}$, $--^{CR}$, and $-^{SA}$). The assay was validated using 480 routine clinical samples with diverse thalassemia genotypes and compared against conventional gap-PCR as the reference method. Prenatal diagnosis was also demonstrated using four fetal tissue samples. The developed assay showed high analytical sensitivity with a limit of detection (LOD) of 9.76×10^{-3} ng per reaction. It achieved 100% sensitivity and specificity for all targeted deletions, showing no cross-reactivity with α^+ -thalassemia or other genotypes. For prenatal diagnosis, the assay accurately identified wild-type, heterozygous $-^{SEA}$ deletion, homozygous $-^{SEA}$ deletion, and compound heterozygous ($--^{SEA}$ and $-^{CR}$) genotypes. This novel multiplex real-time PCR assay provides a rapid, accurate, and cost-effective approach for detecting both



common and rare α^0 -thalassemia deletions in a single reaction. It demonstrates strong potential for routine clinical diagnosis and large-scale population screening, contributing significantly to the prevention and control of Hb Bart's hydrops fetalis in Thailand and Southeast Asia.

Keywords: α^0 -Thalassemia, Hb Bart's hydrops fetalis, Real-time PCR



Development and Validation of a Rapid 10-Minute Brilliant Cresyl Blue Staining Method for the Diagnosis of Hemoglobin H Disease

Ekkapong Boriboonwong and Sitthichai Panyasai

Division of Clinical Hematology and Microscopy, Department of Medical Technology,
School of Allied Health Sciences, University of Phayao, Thailand

Diagnosis of hemoglobin H (HbH) disease relies primarily on Hb typing, which is time-consuming and costly. Detection of HbH inclusion bodies by brilliant cresyl blue (BCB) staining is simpler, but the conventional technique requires 30–90 minutes of incubation, has low sensitivity for alpha-thalassemia carrier screening despite more abundant inclusions in HbH disease, and lacks an established diagnostic cut-off. This study aimed to develop a 10-minute rapid BCB staining method and evaluate its diagnostic performance, including the determination of an optimal diagnostic cut-off. A blinded prospective study was conducted on 225 samples with microcytic hypochromic anemia (51 with HbH disease and 174 non-HbH disease comprising α -thal traits, β -thal traits/diseases, HbEA, HbEE, and other Hb-variants), samples were processed into dry smears immediately following the completion of the staining period. These smears were independently evaluated in a blinded manner by two medical technologists, counting 1,000–1,500 red blood cells per sample under 1,000x magnification. Hb typing and DNA analysis served as the standard methods. Diagnostic performance was evaluated using ROC curve analysis. The rapid method demonstrated an excellent correlation with the conventional method ($r=0.999$) and a high diagnostic performance with an area under the curve (AUC) of 0.953. At a 2% inclusion body cut-off, the rapid method achieved 86.3% sensitivity, 100% specificity, 100% PPV, 96.1% NPV, and 96.9% accuracy, with no false positives. Notably, all false-negative cases were associated with co-inherited HbE or β^0 -thalassemia; when these complex cases were excluded, the method demonstrated 100% diagnostic accuracy (AUC = 1.000) for uncomplicated HbH disease. In conclusion, the 10-minute rapid BCB staining is a highly reliable and efficient screening tool for diagnosing HbH disease, significantly reducing turnaround time and laboratory costs. However, Hb typing remains essential for cases with negative inclusion results but strong clinical suspicion to identify HbH disease co-existing with other hemoglobinopathies.

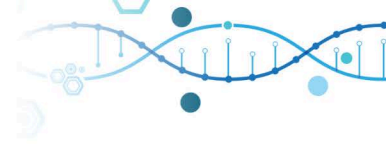
Keywords: HbH inclusion body, Brilliant cresyl blue, Hemoglobin H disease, Alpha-thalassemia, Cutoff value



Multicenter validation study to evaluate the effectiveness of the thalassemia kit

1Nattrika Buasuwan, 1Usa Nuttapolwat, 1Natee Jearawiriyapaisarn 2Areerat Khorchai, 3Anchitha Ruangwut, 4Chawisa Phetumpai, 5 Sirinya Phetphichai, 6 Sukontip Putchakarn, 7Walailuck Talue, 8Donnapa Thrakoonthongdee, 9Wipavadee Jiarakul, 10Jeerawan Teoykeaw, 1Suthat Fucharoen, 1Kittiphong Paiboonsukwong, 11Sawitree Duangruang and 1Thongperm Munkongdee 1Thalassemia Research Center, Institute of Molecular Biosciences, Mahidol University 2 Surin Hospital. 3 Regional Medical Sciences Center 1/1 Chiangrai. 4 Regional Medical Sciences Center 2 Phitsanulok. 5 Regional Medical Sciences Center 3 Nakhon Sawan. 6 Regional Medical Sciences Center 5 Samut Songkhram. 7 Regional Medical Sciences Center 6 Chonburi. 8 Regional Medical Sciences Center 8 Udonthani. 9 Regional Medical Sciences Center 10 Ubonratchathani. 10 Regional Medical Sciences Center 12/1 Trang. 11 Medical Life Sciences Institute, Department of Medical Science, Ministry of Public Health.

β -Thalassemia is an inherited blood disease and most common in Asia. In Thailand, the frequency of β -thalassemia is 3-9% and Hb E is 13-50% which vary from the geographical location. β^0/β^{-} thalassemia, β^0/β^0 -thalassemia and β^0 -thalassemia/Hb E are severe thalassemia that leading to national policy to prevention and control thalassemia. Currently, β -thalassemia characterization mutation was performed in academy hospital or advanced medical laboratory. The limitation of testing was carried out in complicated step, expensive instruments and lab specialist. The thalassemia kit was developed for laboratory performed by using inexpensive instruments and reduce turnaround times. Ten laboratories are participated in this study to evaluate the effectiveness of the β -thalassemia kit. The kit was developed based on the reverse dot-blot hybridization (RDB). The precision, accuracy, robustness and shelf-life evaluation of the kit were validated. Interlaboratory precision testing was demonstrated consistency all sites. One hundreds forty-two DNA from individual samples of normal, β -thalassemia heterozygote, β -thalassemia homozygote and compound β -thalassemia heterozygote were performed the accuracy testing, the results demonstrated strong consistency with DNA sequencing method. The 12-month result demonstrate that the kit remains effective, showing a strong signal in the shelf-life evaluation. The kit effectively characterizes



β -thalassemia and reduce turnaround times. The increase number of medical laboratories capable of detecting β -thalassemia mutations, leading to more effective prevention and control of birth new cases of thalassemia.

Keywords: β -Thalassemia, Reverse dot blot hybridization, Validation study



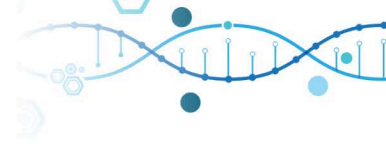
A Combined Real-Time PCR and Melting Curve Analysis for the Identification of High Hemoglobin F Determinants.

Thanet Prajantasen¹, Patcharawadee Prayalaw¹, Tunyaluk Inthorn¹, Sirada Chatree¹,
Waritsara Jaroenrit¹, Sureemas Hnowong¹, Jureerat Jaroenrit¹, Manoch Lohit¹

¹ Faculty of Medical Technology, Prince of Songkla University, Songkhla, Thailand.

Fetal hemoglobin (Hb F) is initially high from the fetal stage through the newborn period but normally decreases to less than 1% after one year of age. However, unusually high Hb F levels are present in adults, which are categorized as high Hb F determinants. The frequency of deletional high Hb F determinants in Thailand is 1.06% which has been observed in the southern region. The objective of this study was to develop a combined real-time PCR and melting curve analysis for the detection of four common high Hb F determinants. Known samples of $\delta\beta^0$ -thalassemia (12.6 kb deletion), HPFH-6 (79.3 kb deletion), Indian deletion-inversion $A\gamma\delta\beta^0$ -thalassemia and Siriraj I $A\gamma\delta\beta^0$ -thalassemia (~118 kb deletion), as well as a total of 84 leftover specimens suspected of being heterozygous trait for high Hb F determinants from the Medical Technology Service Center, Faculty of Medical Technology, Prince of Songkla University, were analyzed using real-time PCR combined with melting curve analysis. The melting profiles and melting temperatures (T_m) of three high Hb F determinants exhibited a single, non-overlapping melting peak: $\delta\beta^0$ -thalassemia (n=31; mean $\pm$ 2SD T_m = 79.68 $\pm$ 0.26 °C, range 79.36-79.91°C), HPFH-6 (n=14; mean $\pm$ 2SD T_m = 82.20 $\pm$ 0.34°C, range 81.76-82.33°C) and Indian deletion-inversion $A\gamma\delta\beta^0$ -thalassemia (n=27; mean $\pm$ 2SD T_m = 85.06 $\pm$ 0.54°C, range 84.18-85.48°C). In contrast, Siriraj I $A\gamma\delta\beta^0$ -thalassemia (~118 kb deletion; n=12) showed two melting peaks with mean $\pm$ 2SD (range) T_m values of 79.66 $\pm$ 0.54°C (78.91-79.93°C) and 82.92 $\pm$ 0.56°C (82.16-83.18°C). Subsequent gel electrophoresis analysis confirmed 100% concordance in the specific product sizes of the high Hb F determinants. This assay reduces turnaround times by eliminating the need for gel analysis and is performed in less than two hours. Furthermore, its multiplex, closed-tube system critically minimizes the risk of laboratory amplicon contamination. Therefore, this method should be a rapid and useful platform for the identification of common high Hb F determinants in the region.

Keywords: High Hb F determinants, Real-time PCR, melting curve analysis, Gap-PCR



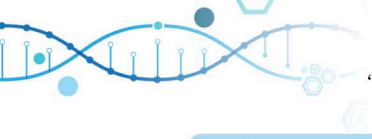
P024

Thalassemia and hemoglobinopathy diagnosis by Tosoh G11 β -thal system

Nattrika Buasuwan, Usa Nuttapolwat, Suthat Fucharoen, Kittiphong Paiboonsukwong and
Thongperm Munkongdee Thalassemia Research Center, Institute of Molecular
Biosciences, Mahidol University

Thalassemia is an inherited blood disease that results in defective globin synthesis. The gene frequencies of α -thalassemia reach 20% to 30% in Northern Thailand and Laos. Frequencies of β -thalassemia gene vary between 1% and 9%. Hemoglobin (Hb) E is the hallmark of Southeast Asia, attaining a gene frequency of 50% to 60% at the junction of Thailand, Laos and Cambodia. Hb Constant Spring (CS) frequencies vary between 1% and 8%. Hb analysis is crucial for the diagnosis of thalassemia and abnormal hemoglobins. Accurate diagnosis is important for the diagnosis of thalassemia carriers and thalassemic diseases that will lead to proper management. Automated Tosoh G11 β -thal system developed for Hb fraction separation and quantification of Hb variants and apply to diagnose various types of hemoglobinopathy. A total of one hundred EDTA blood samples will be drawn from three major groups of subjects: (1) normal, (2) carriers of thalassemia and common abnormal hemoglobins and (3) thalassemia patients. Specimens were carried for hematological, Hb analyses and thalassemia genotyping. The within-run precision study was performed. Normal samples were shown average %Hb A2 (2.5 ± 0.3). Individuals who were β -thalassemia heterozygote had a low MCV and MCH, as well as an increased Hb A2 level of on average $5.6 \pm 0.6\%$. The Tosoh G11 β -thal system can clearly distinguish Hb A2 peak from Hb E peak in individuals who carry Hb E. Twenty samples from Hb E heterozygote were shown %Hb A2 (3.8 ± 0.4) and %Hb E (25.5 ± 1.0). In addition, Hb Bart's, H and CS can be measured in Hb H and Hb H-CS disease. The method validation, all of 100 samples were demonstrated the Hb fractions consistent with HPLC and/or CE system. Therefore, automated Tosoh G11 β -thal system can apply to diagnose and benefit for the large-scale thalassemia and abnormal hemoglobins screening.

Keywords: Tosoh G11 β -thal system, Thalassemia, Hemoglobinopathy



ประสิทธิผลด้านเวลาของการให้บริการตรวจยืนยันเบต้าธาลัสซีเมีย ณ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์

จิตต์กาญจน์ สังข์จี่งาม, บุรัสวรรณ กิติทิมโชติ, ออมสิน ไม้สนธิ์, นริศรา เก่งกลวิทย์, และ ศิริัญญา
เพชรพิชัย ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์

ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่ 3 นครสวรรค์ ให้บริการตรวจวิเคราะห์ชนิดและปริมาณฮีโมโกลบิน เพื่อวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียและความผิดปกติทางพันธุกรรม โดยกรณีสงสัยความผิดปกติของยีน β -thalassemia (β -thal) ต้องส่งต่อตัวอย่างไปยังกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ (ส่วนกลาง) ส่งผลต่อระยะเวลาการรอคอยผล (Turnaround Time: TAT) ยาวนาน และกระทบต่อการวินิจฉัยก่อนคลอด ในปีงบประมาณ 2568 หน่วยงานจึงเปิดให้บริการตรวจยืนยัน β -thal ด้วยวิธี Reverse Dot-Blot Hybridization (RDB) การศึกษานี้มีวัตถุประสงค์เพื่อ ประเมินประสิทธิผลด้านเวลา โดยเปรียบเทียบ TAT ระหว่างกลุ่มส่งตรวจที่ส่วนกลาง ด้วยวิธี DNA sequencing (ต.ค. 2565–เม.ย. 2568, n=159) และกลุ่มตรวจด้วยวิธี RDB ณ ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ฯ (พ.ค.–ธ.ค. 2568, n=39) ผลการศึกษาพบว่ากลุ่ม DNA sequencing มีค่ามัธยฐาน TAT 15 วัน (Interquartile Range; IQR 11–21 วัน) ขณะที่กลุ่ม RDB มีค่ามัธยฐาน TAT 8 วัน (IQR 2–12 วัน) ซึ่งแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ (Mann Whitney U test, $p < 0.001$) และร้อยละ 87.18 ของผลตรวจด้วยวิธี RDB มี TAT ต่ำกว่าค่ามัธยฐานของกลุ่มส่งตรวจส่วนกลาง สะท้อนให้เห็นว่าการให้บริการตรวจภายในหน่วยงานช่วยลดระยะเวลาการรอคอยผล (TAT) ได้ ทำให้ผู้รับบริการเข้าถึงผลการตรวจทางพันธุกรรมของคู่สมรสกลุ่มเสี่ยงได้รวดเร็วขึ้น สนับสนุนการพัฒนาศักยภาพการให้บริการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียในระดับภูมิภาค

คำสำคัญ: Beta-thalassemia, Turnaround Time (TAT), Reverse Dot-Blot Hybridization



การพัฒนาและประเมินประสิทธิภาพของแบบจำลอง Machine Learning (AdaBoost) เพื่อการทำนายและใช้คัดกรองพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1

มลทิชา สุญกลาง¹, ประเสริฐ จันทนสกุลวงศ์², พิมพ์พิศา ศรีบุญเรือง³, มนธนา จันทรมิ⁴

¹ ศูนย์ธาลัสซีเมีย, ² กลุ่มงานเทคนิคการแพทย์และพยาธิวิทยาคลินิก, ³ ห้องฝากครรภ์

กลุ่มงานการพยาบาลผู้ป่วยนอก 1, ⁴ กลุ่มงานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลขอนแก่น ประเทศไทย

โรคธาลัสซีเมียเป็นปัญหาทางพันธุกรรมที่สำคัญในประเทศไทยโดยเฉพาะพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ที่เสี่ยงต่อการส่งต่อให้ทารกเป็นโรคฮีโมโกลบินบาร์ทไฮโดรอปฟีทาลิส แม้การตรวจอนุชีววิทยาจะเป็นวิธีมาตรฐาน แต่มีค่าใช้จ่ายสูงและต้องใช้ผู้เชี่ยวชาญ การใช้แบบจำลอง Machine Learning (AdaBoost) จึงเป็นทางเลือกในการค้นหาพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 การศึกษานี้เพื่อประเมินประสิทธิภาพของแบบจำลองในการทำนายและใช้คัดกรองพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ในกลุ่มหญิงตั้งครรภ์และคู่สมรสในจังหวัดขอนแก่น เป็นการวิจัยเชิงวินิจัยเก็บข้อมูลจากกลุ่มตัวอย่าง 808 ราย ณ โรงพยาบาลขอนแก่น จากวันที่ 1 ตุลาคม พ.ศ. 2564 ถึง 30 กันยายน พ.ศ.2567 พัฒนาแบบจำลองโดยใช้ข้อมูลอายุและดัชนีเม็ดเลือดแดง (RBC count, Hb, Hct, MCV, MCH, MCHC, RDW) เปรียบเทียบผลทำนายพาหะกับผลตรวจอนุชีววิทยา วิเคราะห์ประสิทธิภาพด้วยโปรแกรม STATA หาค่าความถูกต้อง, ความไว, ความจำเพาะ, ทำนายการเป็นโรค, ทำนายการไม่เป็นโรค และการจำแนกพาหะ (AUC) พบว่าแบบจำลองได้ค่าประเมินประสิทธิภาพดังนี้ ร้อยละ 63.5, 93.4 (95%CI= 87.9-97.0), 57.4 (95%CI=53.5-61.2), 30.9 (95%CI=26.5-35.6), 97.7 (95%CI=95.7-99.0) และ 75.4 ตามลำดับ โดยสรุปแบบจำลองมีประสิทธิภาพสูงในการใช้เพื่อคัดกรองพาหะเบื้องต้น โดยเฉพาะค่าความไวและค่าทำนายการไม่เป็นโรคที่โดดเด่น สามารถจำแนกพาหะได้ดี ช่วยลดภาระงานและค่าใช้จ่ายในการตรวจทางอนุชีววิทยาที่ไม่จำเป็นตามนโยบาย RLU ได้

คำสำคัญ: แอลฟาธาลัสซีเมีย 1, Machine Learning, AdaBoost, การคัดกรอง, ดัชนีเม็ดเลือดแดง



P027

Differentiating maternal and fetal red blood cells in bloody amniotic fluid using a Kleihauer-Betke (KB) stain: case study report

Cholticha Khongduang¹, Chutikarn Woratanti¹, Kanokwan Sanchaisuriya², Supan Fucharoen², Supawadee Yamsri², Wanicha Tepakhan², Anupong Pansuwan², Attawut Chaibunruang², Simaporn Prommetta², Wachiraporn Taweenan², Hataichanok Srivorakun²

¹Bachelor's Degree, Faculty of Associated Medical Sciences, Khon Kaen University, Khon Kaen, Thailand ²Centre for Research and Development of Medical Diagnostic Laboratories, Faculty of Associated Medical Sciences, Khon Kaen University, Khon Kaen, Thailand

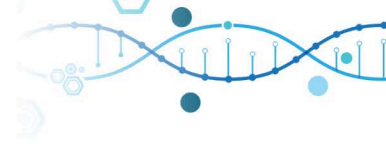
Background: The primary concern when receiving bloody amniotic fluid (AF) samples is to determine whether there is maternal cell contamination (MCC). Although a variable number tandem repeat (VNTR) analysis is used to detect maternal cell contamination, it is sometimes impossible to perform due to a lack of parental blood samples. In addition, uninformative genotypes are frequently obtained due to homozygosity or overlapping heterozygous patterns. The Kleihauer-Betke (KB) stain, an acid elution test, has been recommended for identification of fetal RBCs in maternal circulation.

Objective: To explore the feasibility of using the KB stain to differentiate between maternal and fetal RBCs in bloody AF samples.

Methods: Five bloody AF samples encountered at the Thalassemia Service Unit (TSU), Khon Kaen University, were recruited, including 3 cases at risk for Hb E- β -thalassemia and 2 cases at risk for Hb Bart's hydrops fetalis. AF smear was prepared using a cytocentrifugation technique and stained with the KB solutions. Related laboratory results were collected from routine records.

Results: Of the 5 bloody AF samples, 2 showed 100% fetal RBCs, indicating a fetal blood source. Meanwhile, unstained ghost RBCs (maternal RBCs) were observed in 3 other cases, suggesting a possible prenatal misdiagnosis. VNTR analysis of 3 cases with available parental blood samples confirmed maternal cell contamination in two cases, whereas one case yielded uninformative results.

Conclusion: When VNTR analysis is uninformative or no parental specimens are available, the KB stain may be used as a supportive method to differentiate between maternal



and fetal RBCs in bloody AF. However, standardized protocol and proper training are required to warrant its utility.

Keywords: Thalassemia, Prenatal diagnosis, Maternal cell contamination, Kleihauer-Betke stain



การพัฒนาแนวทางการส่งตรวจยืนยันธาลัสซีเมียด้วยดัชนีเม็ดเลือดแดงและการทดสอบ DCIP ในโรงพยาบาลสันทราย เชียงใหม่

บทคัดย่อ: ธาลัสซีเมียเป็นปัญหาสาธารณสุขสำคัญ การส่งตรวจยืนยันที่เกินความจำเป็นส่งผลต่อภาระค่าใช้จ่ายของโรงพยาบาล

วัตถุประสงค์: เพื่อศึกษาความสัมพันธ์ของดัชนีเม็ดเลือดแดงและการทดสอบ DCIP กับผลตรวจยืนยันเพื่อพัฒนาแนวทางการส่งตรวจอย่างสมเหตุผลในโรงพยาบาลสันทราย

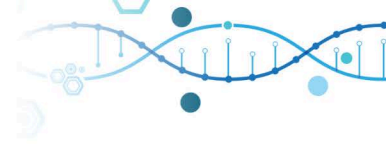
วิธีการ: การศึกษาเชิงวิเคราะห์ย้อนหลังในกลุ่มผู้ป่วยทั่วไปที่แพทย์สั่งตรวจยืนยันธาลัสซีเมีย 443 ราย วิเคราะห์ความสัมพันธ์ของ Hb, Hct, MCV, MCH และ DCIP เปรียบเทียบกับผลตรวจยืนยัน คำนวณค่าความไว ความจำเพาะ และมูลค่าต้นทุนที่ประหยัดได้

ผลการศึกษา: การพัฒนาเกณฑ์ร่วม 3 ตัวแปร ($MCV \leq 72$ fL, $MCH \leq 23$ pg หรือ DCIP เป็นบวก) มีความไว ร้อยละ 93.62 และความจำเพาะร้อยละ 62.50 เมื่อนำ มาพัฒนาเป็นแนวทางส่งตรวจใหม่ พบว่าช่วยลด จำนวนเคสที่ต้องส่งตรวจยืนยันลงเหลือ 298 ราย สามารถ ประหยัด มูลค่าต้นทุนค่า ตรวจวิเคราะห์ คิดเป็น ร้อยละ 32.73 (ประหยัดได้ 72,500 บาท) เมื่อเทียบกับแนว ปฏิบัติเดิมของโรงพยาบาล

วิจารณ์: เกณฑ์บูรณาการที่พัฒนาขึ้นมีความแม่นยำสูงและมีความคุ้มค่าเชิงเศรษฐศาสตร์ สาธารณสุขชัดเจน

สรุป: แนวทางนี้ช่วยเพิ่มประสิทธิภาพการบริหารจัดการห้องปฏิบัติการและสนับสนุนการส่งตรวจอย่าง สมเหตุผลในโรงพยาบาลได้อย่างเป็นรูปธรรม

คำสำคัญ: ธาลัสซีเมีย, ดัชนีเม็ดเลือดแดง, การทดสอบดีซีไอพี, การส่งตรวจอย่างสมเหตุผล, ต้นทุนค่าตรวจวิเคราะห์



P029

Prevalence of anemia, iron deficiency, and thalassemia in adults residing in the central-eastern Thailand

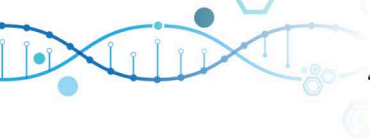
Rossarin Karnpean¹, Wittaya Jomoui¹, Supawan Sriwatchara², Korawit Kanjana², Puttiporn Tangpudtasiri², Sirinya Jenjittikul², Atthapon Pidsaya²

¹Department of Pathology, Maha Chakri Sirindhorn Medical Center, Faculty of Medicine, Srinakharinwirot University, Nakhon Nayok, Thailand

²Medical Student from Faculty of Medicine, Srinakharinwirot University, Nakhon Nayok, Thailand

Anemia is a major public health problem in many areas of Southeast Asia. Ascertaining anemia and defining its underlying causes is essential for providing appropriate care and management of the patients, as well as the establishment of a control program. Limited studies on prevalence of anemia, iron deficiency, and thalassemia have been carried out on people living at the central-eastern Thailand. This cross-sectional study was done in three areas along at the central-eastern Thailand. Blood specimens were collected from 305 subjects aged 18-59 years in residing or working in Chachoengsao, Nakhon Nayok, and Prachin Buri provinces. RBC parameters were recorded, and serum ferritin (SF) level was measured. Diagnosis of thalassemia and hemoglobinopathies was based on hemoglobin (Hb) and DNA analyses. Measurement of C-reactive protein was performed to exclude false-negative result of iron deficiency (ID). The prevalence of anemia was found to be 23%. ID accounted for only 7%. Various types of thalassemia were identified in 46% of the subjects. The results indicate that thalassemia and hemoglobinopathies rather than ID are major causes of anemia among population inhabiting at the central-eastern Thailand. This information should prove useful for implementing an anemia control program in the regions.

Keywords; Anemia, Iron deficiency, Thalassemia, Prevalence, The central-eastern Thailand



สำเนาฉบับ

คำสั่งกระทรวงสาธารณสุข

ที่ ๖๐๓ /๒๕๖๙

เรื่อง แต่งตั้งคณะกรรมการอำนวยการดำเนินการจัดงานสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ
ครั้งที่ ๒๗ ประจำปี พ.ศ. ๒๕๖๙

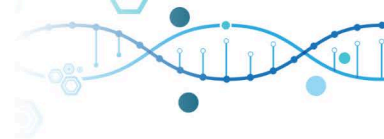
ตามที่กระทรวงสาธารณสุข ได้เป็นเจ้าภาพร่วมกับภาคีเครือข่ายในการจัดสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ ๒๗ ประจำปี พ.ศ. ๒๕๖๙ ระหว่างวันที่ ๒๒ - ๒๔ กรกฎาคม ๒๕๖๙ โดยมีวัตถุประสงค์เพื่อเป็นเวทีเพิ่มพูนความรู้ แลกเปลี่ยนประสบการณ์ แนวคิดองค์ความรู้ เทคโนโลยีและการดำเนินงานส่งเสริมสุขภาพป้องกันโรคธาลัสซีเมีย และนำเสนอผลงานวิชาการ เพื่อนำไปสู่การพัฒนา ควบคุม และป้องกันโรคธาลัสซีเมียที่รวดเร็วและครบวงจร ภายใต้หัวข้อ "Thalassemia-Free Generations Through Advanced Laboratory Technologies" นั้น

อาศัยอำนาจตามความในมาตรา ๒๑ แห่งพระราชบัญญัติระเบียบบริหารราชการแผ่นดิน พ.ศ. ๒๕๓๔ ซึ่งแก้ไขเพิ่มเติมโดยพระราชบัญญัติระเบียบบริหารราชการแผ่นดิน (ฉบับที่ ๕) พ.ศ. ๒๕๔๕ ปลัดกระทรวงสาธารณสุขจึงมีคำสั่งแต่งตั้งคณะกรรมการอำนวยการดำเนินการจัดงานสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ ๒๗ ประจำปี พ.ศ. ๒๕๖๙ โดยมีองค์ประกอบ หน้าที่และอำนาจ ดังนี้

๑. องค์ประกอบ

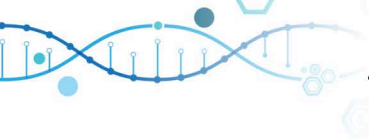
- | | | |
|-----|--|-----------|
| ๑.๑ | รองปลัดกระทรวงสาธารณสุข | ที่ปรึกษา |
| | กลุ่มภารกิจด้านสนับสนุนงานบริการสุขภาพ | |
| ๑.๒ | ศาสตราจารย์พิเศษ วิชัย เทียนถาวร | ที่ปรึกษา |
| | อธิการบดีสถาบันพระบรมราชชนก | |
| ๑.๓ | ศาสตราจารย์เกียรติคุณ สฤกษ์พรณ วิไลลักษณ์ | ที่ปรึกษา |
| | ประธานราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย | |
| ๑.๔ | รองศาสตราจารย์ พลตรีหญิง ฤดีวิไล สามโกเศศ | ที่ปรึกษา |
| | ประธานราชวิทยาลัยกุมารแพทย์แห่งประเทศไทย | |
| ๑.๕ | ศาสตราจารย์เกียรติคุณ วรพรรณ ต้นไพจิตร | ที่ปรึกษา |
| | มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย | |
| ๑.๖ | ศาสตราจารย์เกียรติคุณ สุทัศน์ พุเจริญ | ที่ปรึกษา |
| | มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย | |
| ๑.๗ | นายสรวิทย์ บุญสุข | ประธาน |
| | อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ | |
| ๑.๘ | นายวัชรพงษ์ คำหล้า | รองประธาน |
| | รองอธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ | |

๑.๙ รองอธิบดี ...



- ๒ -

๑.๙ รองอธิบดีกรมการแพทย์ ที่ได้รับมอบหมาย	กรรมการ
๑.๑๐ นายสุรเดช ชวะเดช	กรรมการ
รองอธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์	
๑.๑๑ รองอธิบดีกรมอนามัย ที่ได้รับมอบหมาย	กรรมการ
๑.๑๒ นายชินันท์ ลิ่มวงศ์	กรรมการ
มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย	
๑.๑๓ ศาสตราจารย์วิปร วิประกิต	กรรมการ
มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย	
๑.๑๔ นางสาวพิน พหลโยธิน	กรรมการ
มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย	
๑.๑๕ เลขาธิการสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ	กรรมการ
๑.๑๖ นางสุภาพร ภูมิอมร	กรรมการ
ประธานสำนักผู้ทรงคุณวุฒิกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์	
๑.๑๗ นางสิริภากร แสงกิจพร	กรรมการ
สำนักผู้ทรงคุณวุฒิกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์	
๑.๑๘ นางสาวสิริพรรณ แสงอรุณ	กรรมการ
สำนักผู้ทรงคุณวุฒิกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์	
๑.๑๙ นางสาวปนัดดา เทพอักษร	กรรมการ
สำนักผู้ทรงคุณวุฒิกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์	
๑.๒๐ ผู้แทนสมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย	กรรมการ
๑.๒๑ ผู้แทนสำนักงานกองทุนสนับสนุนการสร้างเสริมสุขภาพ	กรรมการ
๑.๒๒ นายพิเชฐ บัญญัติ	กรรมการ
รองอธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์	และเลขานุการ
๑.๒๓ ผู้อำนวยการสถาบันชีววิทยาศาสตร์ทางการแพทย์	กรรมการ
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์	และผู้ช่วยเลขานุการ



๒. หน้าที่และอำนาจ

๒.๑ กำหนดนโยบาย แนวทาง ประเด็นสำคัญสำหรับการจัดสัมมนาวิชาการฯ

๒.๒ ให้คำปรึกษาและข้อเสนอแนะในการบริหารจัดการสัมมนาวิชาการฯ

๒.๓ ให้การสนับสนุนแก่คณะทำงานต่าง ๆ ในการจัดสัมมนาวิชาการฯ ให้ประสบผลสำเร็จ

ตามวัตถุประสงค์

๒.๔ แต่งตั้งคณะกรรมการและคณะทำงานได้ตามความเหมาะสม

๒.๕ ปฏิบัติหน้าที่อื่น ๆ ตามที่ได้รับมอบหมาย

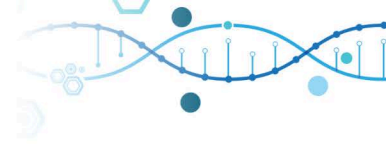
ทั้งนี้ ตั้งแต่บัดนี้เป็นต้นไป

สั่ง ณ วันที่ ๑๔ พฤษภาคม พ.ศ. ๒๕๖๙

(นายเอกชัย เพียรศรีวัชรา)

รองปลัดกระทรวงสาธารณสุข

หัวหน้ากลุ่มภารกิจด้านสนับสนุนงานบริการสุขภาพ

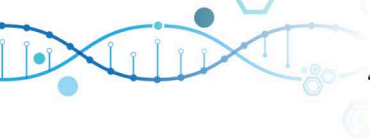


กิตติกรรมประกาศ

รายนามบริษัทสนับสนุนการจัดประชุมสัมมนาวิชาการฯ

1. บริษัทบริสตอล-ไมเยอร์ สควิบบ์ ฟาร์มา (ประเทศไทย) จำกัด
2. บริษัท Meditop จำกัด
3. บริษัท DKSH จำกัด
4. บริษัท Bio-Rad จำกัด
5. องค์การเภสัชกรรม
6. บริษัท Bio Design จำกัด
7. บริษัท Gib-Thai จำกัด





สถานที่จัดประชุม



Miracle Grand Convention Hotel

99 Vibhavadi Rangsit Road (Kamphaeng Phet 6),

Talad-Bangkhen, Laksi, 10210, Bangkok, Thailand



กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
DEPARTMENT OF MEDICAL SCIENCES
ISO 9001 : 2015 CERTIFIED