

# การศึกษาภาวะไทรอยด์บกพร่องแต่กำเนิดและเฟินนิลคีโตนยูเรีย จากการตรวจกรองทารกแรกเกิด ในรพ.ศิริราช ปี พศ. ๒๕๔๘ – ๒๕๕๔

นาย จักรพันธุ์ ศิริบริรักษ์

## บทคัดย่อ

การศึกษาเกี่ยวกับการตรวจกรองทารกแรกเกิดในประเทศไทยส่วนใหญ่เป็นการศึกษาอุบัติการณ์ของ ภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่องแต่กำเนิด (congenital hypothyroidism, CH) และ เฟินนิลคีโตนยูเรีย (phenylketonuria, PKU) โดยไม่มีการติดตาม รวบรวมผล การวินิจฉัยขั้นสุดท้ายและผลการรักษาหลังจากได้รับการตรวจกรอง

วัตถุประสงค์ เพื่อศึกษาอุบัติการณ์ การวินิจฉัยขั้นสุดท้าย และผลการรักษาของทารกที่เป็น CH และ PKU จากโครงการตรวจกรองทารกแรกเกิดโรงพยาบาลศิริราช

วิธีการศึกษา เป็นการศึกษาย้อนหลัง โดยรวบรวมข้อมูลของทารกที่ได้รับการวินิจฉัย CH และ PKU จากการโครงการตรวจกรองทารกแรกเกิดตั้งแต่เริ่มโครงการ ตุลาคม 2548- จนถึงสิ้นสุดโครงการวิจัย สิงหาคม 2554

ผลการศึกษา จากทารกที่ตรวจกรองทั้งหมด 53,671 ราย มีทารกที่ผลตรวจคัดกรองไทรอยด์แรกคลอดผิดปกติ และมีผลการตรวจการทำงานของไทรอยด์ในซีรัมผิดปกติ 31 ราย ในทารกจำนวนนี้ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็น transient hypothyroidism 14 ราย (45.2%), thyroid dyshormonogenesis 4 ราย (12.9%), thyroid dysgenesis 8 ราย (25.8%), central hypothyroidism 1 ราย (3.2%), non thyroidal illness 1 ราย (3.2%), และยังไม่ได้รับการวินิจฉัยสาเหตุขั้นสุดท้ายเนื่องจากไม่ได้ทำ thyroid scan หรือไม่ได้มาติดตามการรักษาต่อเนื่อง 3 ราย (9.7%) ประมาณอุบัติการณ์ของ congenital hypothyroidism เท่ากับ 1:3,354 ค่ามัชชฐานที่เริ่มการรักษาด้วยการให้ยา thyroxine คือ 7 วัน จากผู้ป่วยจำนวน 7 รายที่เป็น CH ได้รับ thyroxine ต่อเนื่อง และได้ติดตามการเจริญเติบโตและพัฒนาการที่โรงพยาบาลศิริราชจนถึงอายุอย่างน้อย 12 เดือน พบว่า 3 รายมีการเจริญเติบโตและพัฒนาการปกติ; 4 รายมีการเจริญเติบโตหรือพัฒนาการล่าช้าเนื่องจากมีโรคประจำตัวอื่นร่วมด้วย ได้แก่ Russell-Silver syndrome, Down syndrome, และ ภาวะแทรกซ้อนจากการเกิดก่อนกำหนด ส่วนทารกที่ตรวจพบจากการตรวจกรอง PKU และมีผลกรดอะมิโนในพลาสมาผิดปกติยืนยันการวินิจฉัย 1 ราย เริ่มการรักษาด้วยนมพิเศษ เมื่ออายุ 11 วัน ประมาณอุบัติการณ์ PKU จากการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดได้เท่ากับ 1:53,671 การติดตามผลการรักษาที่อายุ 3 ปีพบว่าผู้ป่วยมีพัฒนาการปกติ

บทสรุปและข้อเสนอแนะ การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดที่โรงพยาบาลศิริราชพบอุบัติการณ์ของ CH ใกล้เคียงกับการศึกษาอื่นๆทั้งในและต่างประเทศ ส่วนอุบัติการณ์ของ PKU ต่ำกว่าของประเทศตะวันตกแต่สูงกว่าของกระทรวงสาธารณสุข อย่างไรก็ตามเนื่องจาก จำนวนผู้ป่วยที่สามารถประเมินผลการรักษาได้ยังมีน้อย ดังนั้นจึงจำเป็นต้องติดตามผู้ป่วยกลุ่มนี้ต่อไปในอนาคต

# NEWBORN SCREENING FOR CONGENITAL HYPOTHYROIDISM AND PHENYLKETONURIA AT SIRIRAJ HOSPITAL IN 2005-2011

MR. JUKRAPUN SIRIBORIRUK

## Abstract

**Background:** There have been a few studies about newborn screening in Thailand. Most of them did not provide data regarding the final diagnoses and outcome of treatment. At Siriraj Hospital, we could perform newborn screening, diagnostic tests, and treatment of both CH and PKU at Department of Pediatrics. This study was aimed to obtain comprehensive data of a newborn screening program in a single university hospital.

**Objective:** To identify the incidences, final or definite diagnoses, and treatment outcomes of newborns with CH and PKU from the newborn screening program at Siriraj hospital.

**Methods:** We performed a retrospective review of the database from the newborn screening program and outpatient medical records of newborns with CH and PKU identified during 2005 – 2011.

**Results:** Thirty-one out of 53,671 screened newborns had abnormal TSH screens, and serum thyroid function test. These cases comprised of 14 cases (45.2%) of transient hypothyroidism, 4 cases (12.9%) of thyroid dyshormonogenesis, 8 cases (25.8%) of thyroid dysgenesis, 1 case of central hypothyroidism (3.2%) and nonthyroidal illness (3.2%), and unclassified 3 cases (12.9%). The overall incidence of CH was 1:3,354. For the outcome of treatment, only 7 cases with CH were eligible for assessment of growth and development: 3 cases had normal growth and development, and 4 cases had delay of either growth or development. These could be attributed to preterm-associated complications or genetic syndromes. Only single case of PKU was detected and confirmed with plasma amino acids. This led to an estimated incidence of PKU with 1:53,671. He was treated with the special metabolic formula, and had normal growth and development at the age of 3 years.

**Conclusion:** The incidence of CH from this study is approximated to those of previous studies. However the incidence of PKU was lower than those of western countries. More cases with CH and PKU are required for outcome assessment in the future.